



HAL
open science

Le conseil génétique : perspectives historiques, enjeux éthiques et dimensions psychologiques

Monique Roblin

► **To cite this version:**

Monique Roblin. Le conseil génétique : perspectives historiques, enjeux éthiques et dimensions psychologiques. Philosophie. Université Panthéon-Sorbonne - Paris I, 2022. Français. NNT : 2022PA01H216 . tel-03852194

HAL Id: tel-03852194

<https://theses.hal.science/tel-03852194v1>

Submitted on 14 Nov 2022

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.

UNIVERSITÉ PARIS 1 PANTHÉON SORBONNE

UFR de Philosophie

Laboratoire de rattachement : IHPST

THÈSE

Pour l'obtention du titre de Docteur en philosophie

Présentée et soutenue publiquement

Le 16 mars 2022 par

Monique ROBLIN

Le conseil génétique : perspectives historiques, enjeux éthiques et dimensions psychologiques

Sous la direction de M. Michel MORANGE

Professeur émérite de l'Institut d'Histoire et de Philosophie des Sciences et des Techniques de Paris 1

Membres du Jury

M. Denis FOREST, professeur de Philosophie et d'Histoire des Sciences, directeur de l'EDPH et membre de l'IHPST de l'université Paris 1 (président)

M. Emmanuel HIRSCH, professeur d'éthique médicale de l'université Paris-Saclay (rapporteur)

M. Stéphane RUSINEK, professeur de psychologie clinique de l'université de Lille (rapporteur)

Résumé : En ce début de XXI^e siècle, les avancées de la biologie moléculaire et des biotechnologies sont prometteuses d'une révolution en médecine clinique. Cependant, ces avancées spectaculaires ne doivent pas faire disparaître la dimension humaine des consultations médicales, « au lit du patient ». Il nous semble que le conseil génétique, qui correspond à la fois à un processus et à une consultation, a su préserver cette dimension humaine. Il est l'objet de cette recherche, de sa création à nos jours, en particulier au regard de l'accompagnement psychologique. En effet, comment traiter l'angoisse d'anticipation provoquée par les tests présymptomatiques et génétiques ? Il y a deux modèles : le modèle nord-américain qui s'appuie sur l'éthique du *Care* et s'enracine dans la sphère privée, à l'origine pour combattre l'eugénisme ; le modèle français qui s'appuie sur la psychopathologie de l'angoisse, la nosographie psychiatrique et psychanalytique, le biodroit. Or, notre analyse du positionnement des conseillers en génétique nord-américains montre qu'il présente de nombreux intérêts, dont celui d'apporter un soutien psychologique efficient et d'échapper au biopouvoir. Notre hypothèse est qu'il serait souhaitable qu'il se généralise à la consultation de médecine clinique du futur.

Genetic counseling: historical perspectives, ethical issues and psychological dimensions

Summary: At the beginning of the 21st century, advances in molecular biology and biotechnology hold the promise of a revolution in clinical medicine. However, these spectacular advances must not make the human dimension of medical consultations, “at the patient’s bed”, disappear. It seems to us that genetic counseling, which is both a process and a consultation, has managed to preserve this human dimension. It is the object of this research, from its creation to the present day, particularly regarding psychological support. Indeed, how to treat the anxiety of anticipation provoked by presymptomatic and genetic tests? There are two models: the North American model, which is based on the *Care* ethic and is rooted in the private sphere, originally to combat eugenics; the French model, which is based on the psychopathology of anxiety, psychiatric and psychoanalytical nosography, and bioright. However, our analysis of the positioning of North American genetic counselors shows that it presents many interests, including that of providing efficient psychological support and escaping biopower. Our hypothesis is that it would be desirable for it to be generalized to the clinical medicine consultation of the future.

Mots-clés : conseil génétique, tests présymptomatiques et génétiques, accompagnement psychologique, angoisse d'anticipation, éthique du *Care*, biodroit.

Keywords: genetic counseling, presymptomatic and genetic tests, psychological support, anticipatory anxiety, *Care* ethics, bioright.

Je dédie ce travail au Docteur Catherine Dugast, médecin onco-généticien, avec qui j'ai travaillé pendant presque dix ans, dans une confiance et un respect mutuels.

En hommage à monsieur le professeur Jean Gayon qui m'a fait confiance et m'a permis d'initier ce travail en me guidant de ses précieux conseils.

Je remercie mon directeur de thèse, monsieur le professeur Michel Morange, qui m'a soutenue dans la rédaction de mon travail avec intérêt et bienveillance et m'a permis de concrétiser mon projet.

À ma fille Camille.

TABLE DES MATIERES

Résumés en français, en anglais et mots-clés	2
Remerciements	3
Introduction : Le conseil génétique, une importance toujours croissante en médecine clinique	6
Première partie : Le <i>Genetic Counseling</i> aux États-Unis : histoire et positions éthiques des origines à nos jours	15
Sheldon C. Reed et le <i>Genetic Counseling</i>	15
Sheldon Reed : <i>Counseling in Medical Genetics</i> , 1955, première édition	18
Sheldon Reed : <i>Counseling in Medical Genetics</i> , 1980, troisième édition	26
La question de l'eugénisme	47
La formation de conseiller en génétique niveau Master :	
« le bébé spécial de <i>Sarah Lawrence</i> »	68
Le conseil génétique et la psychologie de la relation : l'analyse de Seymour Kessler	71
Le <i>Genetic Counseling</i> et le <i>counseling</i> rogérien	105
Et l'avenir ?	119
Deuxième partie : L'histoire du conseil génétique français et son positionnement éthique	135
Le conseil génétique français : mise en perspective	135
L'histoire du conseil génétique français	137
Première étape de transformation de l'hôpital public	140
L'après-guerre et la réforme hospitalière	142
Développement de la génétique fondamentale et de la génétique clinique	150
Le Programme Génome Humain	154
La fécondation in vitro et la PMA	157
Les progrès technologiques les plus importants des années 2000 à nos jours	159
Le positionnement éthique des médecins français	160
Les lois de bioéthique françaises	163
Le colloque singulier : l'analyse d'Anne-Chantal Hardy	170
Le biopouvoir de Michel Foucault	173
Du sujet de droit à la « psychologisation » du sujet	178
La Dignité humaine	183
<i>Homo juridicus</i> d'Alain Supiot	197
Les lois de bioéthique française, les droits subjectifs et le fait du Prince	207
La pratique médicale française lors du conseil génétique	213
Bref historique du conseil génétique présymptomatique français	216
La consultation mixte : généticien-psychanalyste	221
L'évaluation psychologique lors du conseil génétique présymptomatique	227
Le concept de l'angoisse	239
Le concept de l'angoisse et la psychologie expérimentale universitaire	243
La dignité humaine, le biodroit et les croyances	248
Troisième partie : Le conseil génétique au regard de l'angoisse	255
Le conseil génétique et l'angoisse dans le contexte français	255
Le dépistage néonatal systématique français	256
La phénylcétonurie	257

L'hypothyroïdie congénitale	258
La drépanocytose	259
L'hyperplasie congénitale des surrénales	261
La mucoviscidose	262
La surdité permanente néonatale	271
Résumé de la démarche de dépistage néonatal	271
La Consultation de Diagnostic Présymptomatique (DPS)	273
Le concept de l'angoisse dans la culture occidentale	274
Le premier psychologue, Kierkegaard et le concept de l'angoisse	276
L'origine chrétienne du concept de l'angoisse chez Kierkegaard	278
L'interdit, le châtiment, l'angoisse	281
L'angoisse, condition préalable du péché	282
Le rien, l'existence et l'angoisse	288
L'angoisse, la liberté du saut qualitatif et le langage	290
Le concept de l'angoisse et le concept de l'instant	293
Le cas Kierkegaard : une illustration de la méthodologie du psychologue- psychanalyste français	296
Kierkegaard : une personnalité psychotique ?	305
La passion du poète pour dépasser la psychose	307
L'intérêt de la pensée au service de l'existence, de la liberté et de la position subjective	310
Le scandale du paradoxe et le paradoxe de la folie	311
Une métaphore de l'angoisse au regard du conseil génétique	321
Du diagnostic à l'accompagnement, « le petit vélo » de Charly Cungy	326
Un concept clé du travail d'accompagnement : l'analogie	332
L'importance des métaphores en biologie du développement : l'analyse d'Evelyn Fox Keller	333
Les modèles par analogie, un tâtonnement dans l'obscurité s'appuyant sur le langage	334
Le gène : sans définition claire et univoque mais une métaphore créatrice de la génétique	335
Le programme génétique : une métaphore toujours opérante mais qui n'explique pas le développement	337
L'Information de Position (IP), une métaphore souple et adaptable pour un phénomène ou une explication ?	341
La puissance heuristique de l'analogie en biologie et en sciences humaines	344
La magie de la métaphore au service de l'interprétation : l'analyse de Catherine Guitton-Cohen Adad	345
L'analogie entre processus thérapeutiques et conseil génétique	348
Cas cliniques illustrant la proposition de mastectomie préventive	361
Madame G	363
Madame F	370
Madame C	374
Conclusion : Le conseil génétique, la consultation de médecine clinique du futur ?	383
« Le petit vélo » de Charly Cungy, le schéma	395
Bibliographie	396

INTRODUCTION

Le conseil génétique, une importance toujours croissante en médecine clinique

Au XXe siècle, les avancées de la biologie universitaire ont permis l'apparition et le développement de ce qu'on appelle « la biologie moléculaire ». Elle est à la fois une discipline scientifique s'appuyant sur la recherche en laboratoire de la compréhension de l'ADN, et médicale, « au lit du malade ». En ce début de XXIe siècle, les chercheurs en biologie ont fait des progrès considérables dans le repérage des mutations délétères des gènes de prédispositions aux maladies héréditaires. Actuellement, les tests génétiques ont de nombreuses applications médicales : diagnostics des maladies héréditaires à transmission mendélienne, diagnostics prénatal et préimplantatoire, déterminations des facteurs héréditaires de prédispositions aux cancers, dépistage néonatal, dépistage des hétérozygotes dans les familles de sujets atteints ou dans les populations à risque élevé d'une maladie génétique, pharmacogénétique...

Les méthodes de la biologie moléculaire ont expliqué avec une compréhension nouvelle et fine (même si elle n'est pas exhaustive) l'ADN humain et le fonctionnement des gènes, ouvrant de nouvelles opportunités pour le diagnostic et les thérapeutiques des maladies d'origine génétique. De plus et dès à présent, grâce au séquençage des exomes, l'analyse génétique apporte une contribution, qui ne cessera de grandir à l'avenir, dans la prévention des maladies plurifactorielles comme le diabète, les maladies cardiaques et autres. Nous sommes à la veille d'une importante révolution de la médecine dont les enjeux ne sont pas seulement scientifiques mais aussi sociaux, psychologiques et éthiques. Une nouvelle médecine s'annonce, celle dite de « la médecine personnalisée » dont l'une des particularités est qu'elle s'appuie sur une consultation spécifique : le conseil génétique. C'est cette consultation, émanation de la biologie universitaire et dont l'histoire débute au début du XXe siècle, que nous souhaitons étudier dans cette recherche. En effet, son importance en médecine clinique et en sciences humaines est appelée à grandir au rythme croissant des découvertes de la biologie moléculaire et de leur intégration dans les consultations du médecin praticien.

La consultation de conseil génétique n'est pas simplement une consultation médicale. Ses objectifs ne visent pas seulement à faire de la prévention, du diagnostic ou à proposer un

traitement. Depuis l'origine, elle a été conçue pour être avant tout centrée sur le consultant et/ou le couple consultant, l'accompagnement et l'aide à la décision. Face à une maladie familiale donnée, son objectif prioritaire est de permettre aux personnes de prendre des décisions de façon éclairée et autonome pour eux et leurs (éventuels) descendants et d'aider à la résolution des difficultés psychologiques et sociales liées à leurs choix ; ceci, après leur avoir donné une information médicale exhaustive sur leurs risques propres de développer ou de transmettre une maladie génétique. Ainsi, en 1995, dans le rapport de l'UNESCO sur le conseil génétique, Michel Revel (rapporteur) le définit comme faisant « le lien entre les technologies génétiques, dont certaines ont été acquises grâce au Projet sur le Génome Humain, et le traitement des patients. On peut le définir comme un processus de communication qui inclut un diagnostic, une explication et des choix » (section II.1). Ici, on ne peut que constater la complexité de la consultation de conseil génétique.

Mon intérêt pour cette consultation tient non seulement à sa complexité, qui intègre à la fois la haute technologie et la dimension humaine, mais aussi à sa modernité. En effet, il me semble qu'aujourd'hui les éléments sont réunis pour que cette consultation puisse devenir le modèle de la médecine du futur. Il y a peu de doute sur le fait que les progrès des biotechnologies vont continuer à s'intégrer à la médecine clinique comme le montre l'introduction des vaccins ARN pour combattre la COVID 19 dans le monde entier ou la publication par l'OMS, en juillet 2021, des « nouvelles recommandations sur la modification du génome humain pour faire progresser la santé publique ». Or, l'un des risques d'une médecine très technologique sur la base de la génétique est qu'elle perde sa dimension humaine en se concentrant sur le diagnostic et le traitement médical le plus adapté à un profil génétique particulier. Cependant, l'histoire de la génétique humaine montre que cet écueil a été évité, jusqu'à aujourd'hui, grâce au *Genetic Counseling* centré sur la personne et la psychologie humaniste et des relations humaines. Ainsi, les biologistes universitaires et les conseillers en génétique nord-américains ont créé une consultation à dimension humaine tout en intégrant les derniers progrès des biotechnologies. À mon sens, ils ont donné vie à cet espoir d'une médecine à la fois plus technique donc plus performante mais aussi plus humaine. Aujourd'hui, le modèle de consultation de conseil génétique nord-américain est dominant dans le monde. Au côté des aspects scientifiques de pointe, son originalité tient à son approche psychologique voire psychothérapeutique de la relation entre le conseiller et

son patient. Il est probable que l'approche psychologique dans le respect de la personne ait été privilégiée en raison, au moins en partie, du fait que le *Genetic Counseling* ait émergé historiquement d'un rejet de l'eugénisme. Cependant, et c'est un positionnement personnel, nous sommes au XXI^e siècle et l'eugénisme nous semble, à beaucoup d'égard, n'être qu'un souvenir douloureux du passé. Par ailleurs, le *counseling* et le *Genetic Counseling*, typiquement nord-américains, nous semblent mal compris de l'esprit français et assez éloignés de notre culture nationale. C'est pourquoi, nous nous sommes, dès le départ de notre recherche, centré sur le *counseling* à travers sa pratique et son histoire plutôt que sur l'eugénisme.

De plus, en tant que psychologue clinicienne et psychothérapeute depuis 1990, travaillant dans l'équipe pluridisciplinaire du Service de génétique clinique du CHU de Rennes depuis 2002, je ne pouvais qu'être sensible au fait que les biologistes-généticiens et les conseillers en génétique nord-américains aient cherché, et à mon sens réussi, à rendre leurs consultations plus humaines à travers une écoute plus attentive et respectueuse de leurs patients, en s'appuyant sur la psychologie clinique et la psychothérapie nord-américaines et en faisant l'effort notable de se les approprier pour en faire un élément indispensable de leur pratique. Notre recherche est donc d'abord centrée sur la consultation de conseil génétique en faisant le pari qu'elle devienne un modèle plus large, celui de la consultation de médecine clinique : en effet, il est indéniable que les outils technologiques de compréhension et d'action sur le génome vont devenir un élément indispensable pour les diagnostics et les traitements médicaux. Mais, à mon sens, la médecine se priverait d'une partie de son humanité si elle n'intégrait que les outils technologiques de la génétique humaine en laissant de côté l'aspect psychologique et relationnel que les biologistes-généticiens ont mis en place dans leurs consultations, en particulier Sheldon Clark Reed (1910-2003) inventeur du concept de *Genetic Counseling* et les conseillers en génétique niveau Master nord-américains.

Actuellement, le conseil génétique n'existe pas dans tous les pays du monde. Les pays d'Afrique noire à l'exception de l'Afrique du Sud et du Zaïre, les pays musulmans à l'exception de l'Arabie Saoudite, du Maroc, de la Turquie et la Tunisie, les pays d'Amérique du Sud à l'exception du Chili et du Mexique, n'y donnent pas accès, soit faute de généticiens cliniciens en nombre suffisant, soit parce qu'ils l'interdisent comme certains pays musulmans.

Dans un certain nombre de pays qui assurent un conseil génétique, l'accès aux tests génétiques est encadré par la loi comme en Belgique, en Suisse, en Autriche, au Portugal, en Allemagne, au Danemark et également en France avec la loi de bioéthique révisée 2021 et l'Agence de la biomédecine créée en 2010. Par ailleurs, en l'absence de législation, dans certains pays, ce sont les professionnels eux-mêmes qui se sont organisés pour encadrer leur pratique et leur déontologie en s'appuyant sur les recommandations internationales. C'est le cas aux États-Unis, au Canada, en Grande-Bretagne, en Suède, au Japon, en Israël... (Agence de la biomédecine, 2010) (Revel, 1995).

En Inde, la régulation par rapport aux maladies génétiques est plus axée sur une « génétique des populations » avec une proposition de stérilisation par l'équivalent du ministère de la Santé (Revel, 1995).

En Chine, les conseillers en génétique œuvrent à ce qu'ils pensent être l'intérêt de la politique gouvernementale qui « prône de réduire la population en nombre, et de l'élever en qualité » (Revel, 1995) même s'ils ne peuvent revenir sur la décision d'un couple qui souhaite poursuivre une grossesse malgré le handicap du fœtus.

Cependant, la commercialisation légale aux États-Unis de tests génétiques en libre accès sur Internet, qui est déjà une réalité, posent des questions de fiabilité scientifique et des questions d'éthique qui dans les années à venir vont largement alimenter les débats dans tous les pays.

Cette nécessité d'encadrer la pratique des consultations de conseil génétique sous une forme légale ou collégiale tient au fait qu'elle pose des problèmes éthiques et juridiques bien particuliers. Ils concernent la possibilité même d'intervenir sur la nature de l'homme, actuellement par les techniques de reproduction modernes et peut-être plus tard par l'éventualité de procéder à des manipulations génétiques déjà autorisées chez l'animal. Ainsi, pour nous européens et dès 1985, le Parlement européen a débattu des problèmes éthiques et juridiques posés par les progrès de la génétique. La Commission juridique et des droits des citoyens a établi deux rapports « sur les problèmes éthiques et juridiques posés par les techniques de reproduction modernes et les manipulations génétiques chez l'homme » (Rothley et Cassidi, parution publique 1990). La Commission de l'environnement, de la santé

publique et de la protection des consommateurs a émis un avis s'appuyant sur ces deux rapports (Schmid, 1987). Cette dernière estime que quatre types de problème émergent :

- 1) Les problèmes médicaux au sens strict
- 2) Le fait que ces techniques engendreront probablement une modification du concept de santé
- 3) La liberté de la recherche médicale
- 4) La mise en péril de l'existence humaine

Le quatrième point est une mise en garde contre l'eugénisme ou sa tentation. Ainsi, « il est tout aussi important de prévoir les éventualités. Il importe à cet égard de conserver soigneusement les anomalies génétiques inhérentes à l'espèce, anomalies qui recombinaées et dans d'autres conditions peuvent être d'une importance vitale. À long terme, seules survivent les espèces armées pour le plus grand nombre d'éventualités » (Schmid, 1987).

Pour ce qui nous occupe, l'avis indique, dans son paragraphe 3 intitulé « Les techniques de reproduction et le concept psychologique et social de santé », qu'outre les problèmes juridiques engendrés par l'insémination (*in vivo*) et la fécondation artificielle (*in vitro*), il se pose également la problématique du concept psychologique et social de santé. « L'intégrité organique et fonctionnelle n'est pas synonyme de santé. Le concept de santé au sens large englobe également la santé et le bien-être psychique de l'individu » (Schmid, 1987).

Les parlementaires européens ont également anticipé que les progrès de la génétique déboucheraient sur « une conception nouvelle de la santé », notamment en termes de « possibilités diagnostiques et thérapeutiques » (Schmid, 1987). À cette occasion, ils se sont posé la question de savoir ce que l'on entendait par « sain » : « Où se situent les limites d'un handicap acceptable, quelles sont les indications médicales d'une éventuelle interruption de grossesse ? Pouvons-nous vivre avec des handicaps ou acceptons-nous seulement l'homme « parfait » ? » (Schmidt, 1987).

Ils envisageaient aussi, au-delà des tests génétiques prédictifs, les avancées de la pharmacogénétique qui permettent les traitements des maladies au niveau des noyaux cellulaires, rendant la médecine encore plus technique et plus industrielle qu'aujourd'hui.

Ailleurs, dans le document de séance du Parlement européen de 1989 sur les questions génétiques (Rothley), les parlementaires soulignent que « l'utilité de l'analyse génétique réside dans sa contribution à la prévention de la maladie ». Mais pour eux, il existe le risque « des contraintes eugéniques et préventives par l'utilisation éventuelle d'analyses génétiques en tant que moyens permettant un contrôle social et la mise à l'écart de couches entières de la population et enfin par la sélection d'embryons et de fœtus selon des caractères purement génétiques » (Rothley, 1989). Pour essayer de prévenir ce risque, ils insistent sur le fait que « les analyses génétiques et les consultations génétiques doivent tendre uniquement au bien-être des patients en cause » (Rothley, 1989) et sur le principe de l'autodétermination individuelle défini dans le deuxième point du rapport :

« 2) Il faut en tout cas que le principe de l'autodétermination individuelle du patient ait la primauté sur les contraintes économiques des systèmes de santé. Il doit appartenir à chacun de décider s'il entend être informé sur sa propre structure génétique et de ce fait sur certaines conditions immuables de son propre avenir. C'est là précisément que se situe la limite de la contrainte préventive sanitaire qui est d'intérêt général. Chaque individu a le droit inaliénable de connaître ses gènes. Mais inversement il a aussi le droit inaliénable de ne pas les connaître. »

Ces réflexions ont abouti au traité européen numéro 164, « la Convention pour la protection des Droits de l'Homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine : Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine », signée à Oviedo (Espagne) en avril 1997. C'est le seul instrument juridique contraignant international pour la protection des droits de l'Homme en matière de biomédecine. La Convention est entrée en vigueur dans vingt-neuf pays sur les quarante-sept qui sont membres du Conseil de l'Europe. La France l'a ratifiée en décembre 2011, et elle y est entrée en vigueur le 1^{er} avril 2012. Dans son préambule, la Convention trouve sa justification dans la nécessité de « respecter l'être humain à la fois comme individu et dans son appartenance à l'espèce humaine » en « reconnaissant l'importance d'assurer sa dignité ». Du fait des rapides développements de la biologie et de la médecine, le Conseil de l'Europe se dit conscient « des actes qui pourraient mettre en danger la dignité humaine par un usage impropre de la biologie et de la médecine ». Dans son chapitre I, article 2, il est rappelé que l'intérêt et le bien de l'être humain doivent prévaloir sur le seul intérêt de la société ou de la science. À cet effet, la

Convention insiste plusieurs fois sur la nécessité de fournir une « information adéquate » à la personne, et au chapitre IV, article 12 sur les tests génétiques prédictifs, l'obligation « d'un conseil génétique approprié » est rappelée.

Pour ce qui nous occupe, il semble donc que le conseil génétique, centré sur l'individu, son bien-être psychique et social et son autodétermination à connaître ou pas son statut génétique, va contribuer de plus en plus au développement de la médecine de demain. Actuellement, il est un facteur majeur dans l'orientation des soins des maladies génétiques. Et, de plus en plus à l'avenir, il contribuera à la consultation médicale et à l'orientation des soins des maladies plurifactorielles grâce au développement de la pharmacogénétique.

Pour le conseiller en génétique, il s'agit de délivrer des informations médicales de façon loyale et exhaustive, de s'assurer de la compréhension du consultant afin de lui permettre de prendre des décisions libres et éclairées, pour lui, sa famille et sa descendance. Dans la majorité des pays proposant des consultations de conseil génétique, les règles du *counseling* et l'empathie sont les compétences mises en avant pour aider le consultant. Le principe est de créer des équipes pluridisciplinaires assurant un accompagnement depuis la première consultation jusqu'à la consultation de résultat, et même après à la demande. Aussi, au côté des médecins généticiens et des conseillers en génétique se trouvent des médecins spécialistes de la maladie donnée, des psychologues, des psychiatres, des assistants sociaux... Ainsi, le conseil génétique comprend toujours plusieurs entretiens avec le consultant et éventuellement un accompagnement suite au résultat pour lui et sa famille. Le lien entre les laboratoires d'analyse génétique pratiquant les examens biologiques et la personne concernée est inclus dans la démarche du conseil génétique. Le patient est au cœur du dispositif de cette nouvelle conception de la santé : une médecine prédictive et de prévention, un parcours de soin personnalisé, une autonomie accrue du patient qui devient partenaire du médecin pour sa prise en charge. Ainsi, presque partout dans le monde, les associations de malades se développent et infléchissent les politiques de santé.

Les dernières avancées de la génétique reposent sur la pharmacogénétique qui étudie, principalement, l'influence du génotype sur la variabilité de la réponse du patient à un traitement médicamenteux. Elles ouvrent le champ à une « médecine personnalisée » dont, par exemple, l'Allemagne (qui n'a pas ratifié la Convention d'Oviedo) a fait une priorité en

créant trois clusters (groupes) de pointe de recherche spécialisée à Heidelberg et à Munich. On peut définir la « médecine personnalisée » comme l'adaptation des thérapeutiques médicamenteuses à chaque patient en se basant sur son patrimoine génétique et son histoire clinique. « L'objectif est (...) de développer une médecine prédictive, préventive et largement participative » (Cécillon, Roy, *et al.*, 2012) dont le conseil génétique sera la clef de voûte auprès du patient. Pour s'adapter à chaque cas, il est nécessaire de stratifier une population donnée en groupes de patients auxquels on pourrait faire correspondre un même traitement. Pour cela, l'Allemagne a créé des biobanques régionales constituées de collections d'échantillons biologiques (tissus, sang...) afin de se donner les moyens de mieux comprendre le profil spécifique de chaque malade pour élaborer des traitements ciblés. En 2012, l'Allemagne souhaitait mettre en place une cohorte de deux cent mille individus pour identifier des biomarqueurs prédictifs ou diagnostics et définir des groupes de patients avec l'objectif de développer des méthodes de diagnostic et des thérapeutiques. Grâce à ces biobanques, le gouvernement fédéral allemand espère « mieux diagnostiquer les maladies avec la médecine individuelle » (Cécillon, Roy, *et al.*, 2012).

Plus récemment, depuis octobre 2019, la Belgique (qui n'a pas ratifié la Convention d'Oviedo) propose un nouveau dépistage aux couples désireux d'avoir un enfant : des tests préconceptionnels pour prévoir les risques de maladies avant la conception. Ces tests visent la détection de mille deux cents maladies génétiques récessives. Face aux questions éthiques que posent les répercussions de ces tests sur les individus porteurs de mutations, le Conseil Supérieur de la Santé belge a sollicité le Comité consultatif de bioéthique belge. Une étude pilote a également été lancée pour évaluer cette pratique.

À partir de ces quelques jalons, nous pouvons supposer qu'une révolution profonde de la médecine s'annonce qui interroge le philosophe aussi bien que le scientifique ou le chercheur en sciences humaines. Pour la première fois, la biologie moléculaire semble approcher la nature même de l'homme à travers son code génétique et être capable d'agir dessus, dans une certaine mesure, à un niveau préventif et même curatif. Cela soulève des problèmes éthiques nouveaux puisque l'homme a la capacité de s'arroger le droit d'agir sur sa nature, de la réparer voire de la transformer. De plus, indépendamment des questions éthiques, cette nouvelle médecine rapproche des domaines jusque-là plutôt séparés, comme le monde universitaire de la recherche en biologie fondamentale, celui des laboratoires

pharmaceutiques internationaux, de la clinique médicale, de la psychologie et des sciences sociales. En effet, l'application pratique de la biologie de laboratoire a nécessité le développement des consultations de conseil génétique qui demande au praticien de développer des compétences d'empathie et de compréhension ainsi qu'une capacité à accompagner son patient sur un moyen terme. La médecine ne peut plus réduire le patient à sa maladie et doit le considérer dans sa globalité, prendre en compte sa personne entière et sa psychologie. À un niveau international, en s'appuyant sur l'histoire de la génétique humaine, les cliniciens ont adopté une relation plus « personnalisée » avec leurs patients. Comme nous l'avons déjà souligné, les professionnels de la plupart des pays recommandent une modélisation anglo-saxonne, celle du biologiste universitaire Sheldon Clark Reed : le *Genetic Counseling*. C'est cette modélisation anglo-saxonne que nous souhaitons étudier dans notre première partie avant d'évoquer l'histoire du conseil génétique français dans une deuxième partie, puis le positionnement des psychologues-psychanalystes vis-à-vis du conseil génétique au regard de l'angoisse pour élargir le point de vue à notre propre positionnement dans une troisième partie.

PREMIERE PARTIE

Le *Genetic Counseling* aux États-Unis : histoire et positions éthiques des origines à nos jours

Sheldon C. Reed et le *Genetic Counseling*

L'histoire du conseil génétique commence aux États-Unis. On a peu d'éléments sur ses débuts. Il semble que l'un des premiers, ou même peut-être le premier laboratoire à avoir proposé du conseil génétique est celui du généticien C.B. Davenport à Cold Spring Harbor (Long Island, NY), dans les années 1910 (Terrenoire, 1986). Le projet était de donner aux couples des conseils sur leurs risques de transmettre une maladie familiale à leur progéniture, même si les connaissances en la matière étaient à cette époque très limitées. On sait également que Davenport a dirigé l'*Eugenics Record Office* de 1910 à 1934.

Pour avoir des informations fiables sur la pratique du conseil génétique aux États-Unis, il faut attendre les années 1940 et la création de plusieurs cliniques dépendantes de laboratoires de biologie universitaire dont les objectifs étaient de donner des informations sur la génétique connue des maladies héréditaires à des couples qui venaient souvent consulter après avoir eu un premier enfant handicapé. Ces derniers s'interrogeaient sur l'éventualité d'avoir un deuxième enfant handicapé et demandaient des conseils sur le risque encouru par rapport à une deuxième grossesse. On peut affirmer, qu'à cette époque, les chercheurs universitaires qui dirigeaient ces cliniques s'étaient déjà éloignés du mouvement eugéniste nord-américain du début du XXe siècle (Terrenoire, 1986).

En effet, même si cela reste peu évoqué, les États-Unis ont été le premier pays occidental à pratiquer l'eugénisme, notamment par le biais de stérilisations forcées, imposées par la loi. Cette prérogative législative est le fait des États. De 1907 à 1960 on estime que soixante mille personnes ont été stérilisées sans leur consentement. Ces stérilisations ordonnées par la justice étaient pratiquées dans les hôpitaux publics. Elles s'inscrivaient dans une politique d'élimination des « indésirables » : malades et déficients mentaux, alcooliques, criminels violents, délinquants sexuels... ou tout simplement membres de groupes ethniques perçus comme une menace pour la « suprématie blanche ». De 1907 à 1932, trente-deux États sur cinquante ont promulgué des lois autorisant la stérilisation forcée. Ce n'est que depuis 1973 que le département de la santé a interdit cette pratique.

Le petit Larousse définit l'eugénisme comme « la théorie cherchant à opérer une sélection sur les collectivités humaines à partir de la génétique » ; et l'eugénique comme « l'étude et mise en œuvre de méthodes censées améliorer l'espèce humaine fondées sur la génétique ».

C'est l'anglais Sir Francis Galton (1822-1911), cousin de Charles Darwin, qui a fondé l'eugénisme. Il a introduit le mot *eugenics* pour la première fois en 1883. Il définit l'eugénique comme la « science de l'amélioration de la race ». Ce terme de race renvoie à la désignation courante de « race blanche, jaune et noire » mais aussi désigne la classe sociale. Ainsi, pour lui, la « race anglaise » se divise en trois classes sociales : l'aristocratie, identifiée à l'élite qu'il appelle aussi les « désirables », la bourgeoisie sans talent particulier, et une importante classe de pauvres qu'il appelle les « indésirables ». Selon Galton, mais aussi beaucoup de ses contemporains, le pauvre est pauvre car il est biologiquement déterminé ainsi. L'idéologie eugénique est un réductionnisme qui réduit les problèmes sociaux à des problèmes biologiques. Aux yeux de Galton, les pauvres sont à la fois « indésirables et trop nombreux ». Il craint que les élites disparaissent au profit des pauvres dont le nombre, selon lui, augmenterait de génération en génération. Le projet de Galton est de réorganiser la société anglaise en imposant aux individus des mariages sélectifs et programmés donnant naissance à des enfants qui seraient censés posséder les caractéristiques héréditaires recherchées puisque la sélection naturelle n'est pas efficace. Les idées de Galton vont avoir un grand impact au début du XXe siècle et vont largement se diffuser dans les pays occidentaux. Un lobbying actif va entraîner l'adoption de lois imposant la stérilisation des « faibles d'esprit » et des « criminels » dans plusieurs pays. Une loi dans ce sens est votée dès 1907 aux États-Unis dans l'État de l'Indiana, et dès la fin des années 1920 dans les pays scandinaves et en Allemagne nazie. Cependant, et peut-être peut-on y voir un paradoxe « bienvenu », le Royaume-Uni n'a jamais voté de loi dite « eugénique ».

Ainsi, durant la période de 1905 à 1930 aux États-Unis, les relations entre la génétique, le mouvement eugéniste et l'action sociale ont été étroites. Il existait un mouvement social et politique important qui cherchait à « améliorer la qualité héréditaire de la race américaine » en s'appuyant sur la jeune science de la génétique. Les moyens étaient de favoriser des « mariages appropriés » entre personnes de classes favorisées estimées « supérieures » qui auraient supposément une progéniture détentrice de traits héréditaires identiques à leurs

parents, et d'éliminer les traits dits « nocifs » en interdisant des mariages ou en pratiquant la stérilisation d'individus jugés « inaptes » à la reproduction. Ces actions de contrôle social étaient soutenues par de nombreux hommes politiques et par la grande bourgeoisie. Ils se justifiaient en évoquant les « graves problèmes sociaux » en lien avec une importante industrialisation commencée à la fin du XIXe siècle et la croissance de l'urbanisation ayant comme conséquences une misère des classes laborieuses, des épidémies, une augmentation de la criminalité et de l'alcoolisme... Certains généticiens affirmaient l'origine héréditaire de ces fléaux sociaux. Certains faisaient même de la politique et demandaient l'internement des débilés, la stérilisation des criminels, et la limitation de l'immigration des pays de l'Europe du Sud et de l'Est dont les individus étaient jugés « faisant trop d'enfants » et « anti-sociaux ». La « race américaine native » (entendue comme la population des premières vagues d'immigration blanche) risquait de disparaître submergée par ces fléaux. L'historien K.M. Ludmerer estime même que, sur cette période, la moitié des chercheurs en génétique a pu ainsi participer d'une façon ou d'une autre au mouvement eugéniste (Ludmerer, 1969, 1972).

Mais les chercheurs biologistes universitaires des années 1940-1950, dont fait partie Sheldon Reed, ont des objectifs bien différents. D'abord, ils sont peu nombreux, ensuite, l'horreur de l'eugénisme nazi a fait changer les mentalités.

Entre 1941 et 1951, il existe seulement une dizaine de cliniques qui font du conseil génétique sur tout le territoire américain (Terrenoire, 1986). La plupart sont des annexes de laboratoire d'une université et occupent un modeste local du département de biologie ou de zoologie, en fonction du biologiste responsable.

L'une de ces cliniques va devenir mondialement célèbre : le *Dight Institute for Human Genetics* de l'université de Minneapolis dans l'état du Minnesota. Il a été créé en 1941 grâce à un don du médecin et politicien Charles Fremont Dight. Celui-ci est eugéniste : Il a été président de la *Minnesota Eugenics Society* et il s'intéresse à « l'amélioration de la race humaine ». Il a même écrit une brochure intitulée « *Human Thoroughbreds, why not ?* » (Dight, 1922), qu'on pourrait traduire par « Pur-sang humains, pourquoi non ? ».

Les conditions de son legs à l'université de Minneapolis prévoyaient la création d'un lieu de consultations à visée de conseils en génétique en vue de prévenir la naissance d'enfants handicapés. L'institut devait aussi évaluer les individus sur leurs capacités physiques

et intellectuelles et leur aptitude au mariage et à la procréation. Le premier directeur du *Dight Institute* ne consacre qu'un quart de son temps aux consultations. Par ailleurs, il n'est fait aucune publicité sur la clinique. Les couples consultants viennent des environs. La sociologue Gwen Terrenoire souligne que la population qui consulte se compose de « citoyens ordinaires » et non pas de populations stigmatisées comme à l'époque précédente de l'eugénisme (Terrenoire, 1986).

Sheldon Reed: *Counseling in Medical Genetics*, 1955, première édition

En 1947, Sheldon Reed (1910-2003) devient le nouveau directeur du *Dight Institute*, et en 1955, il publie la première édition de *Counseling in Medical Genetics*. Si on lui reconnaît l'invention du terme *Genetic Counseling* dès 1947, il n'est pas l'inventeur du terme *Medical Genetics* qui a été introduit une dizaine d'années plus tôt par la généticienne canadienne Madge Macklin (Macklin, 1932). Mais, c'est lui qui va développer une méthodologie du conseil génétique au succès mondial, qu'il définira rétrospectivement comme « un processus reposant sur *a kind of genetic social work* sans connotations eugéniques » (1975).

Le conseil génétique est donc avant tout un processus, une méthodologie qui, d'emblée, inclut la génétique et le social notamment sous la forme d'un soutien psychologique et d'un accompagnement sur une certaine durée. En fait, Reed a appliqué le *counseling* à la génétique, un type d'intervention spécifiquement nord-américain qui existait dans différents domaines depuis le début du XXe siècle, notamment dans le domaine social.

Le *counseling*, en français le conseil, est né au début du XXe siècle du mouvement réformateur nord-américain opposé au mouvement eugéniste. En effet, le mouvement réformateur n'avait pas la même analyse de la crise liée à l'accélération de l'industrialisation et de l'urbanisation aux États-Unis, entraînant une misère sociale et des actes de délinquances. Pour les réformistes (J. Riss, I. Tarbel, D. G. Phillips, U. Sinclair, J. Spargo), le problème n'était pas génétique mais lié aux inégalités, aux injustices et à la corruption. Ils dénonçaient, notamment, l'exploitation des enfants. Dans leur ouvrage, *Fundamental of Counseling* (1968), B. Shertzer et S. C. Stone estiment, qu'historiquement, le *counseling* est le produit de l'interaction entre la tradition puritaine, la philosophie des Lumières et le libéralisme économique. En effet, les puritains de la Nouvelle-Angleterre défendaient la singularité de l'individu, son autonomie personnelle et son indépendance. D'autre part, la

mentalité avait été fortement influencée par les philosophes des Lumières, en particulier John Locke (1632-1704). Ce dernier s'oppose à l'inné au profit de l'acquis des connaissances. C'est un empiriste qui défend la liberté, la tolérance mais aussi la propriété individuelle. Tous ces concepts s'inscrivaient bien dans la conception gouvernementale et économique de liberté, d'égalité et d'indépendance des États-Unis. Aussi, les réformateurs ont eu un impact dans l'opinion publique entraînant la création d'organisations caritatives, d'associations philanthropiques et de centres de sauvegarde de l'enfance.

Le *counseling* prend naissance en 1908 à Boston. Grâce aux opinions des réformateurs et à des dons philanthropiques, Franck Parsons (1854-1908) va y ouvrir le premier service d'orientation professionnelle dans un local municipal, le Centre de guidance infantile. Il y développe une méthodologie du *counseling* individuel auprès des jeunes. Pour la première fois, il propose d'aider une personne à trouver une profession par elle-même, en se fondant sur ses désirs, sans essayer de l'influencer. En 1909, un an après son décès, le premier ouvrage de *counseling* intitulé *Choosing a Vocation* est publié sous son nom. C'est l'ouvrage fondateur de l'orientation professionnelle. Sa démarche est déjà celle d'un processus, avec trois phases d'entretien, permettant de faire des liens entre la personnalité, les compétences et l'activité professionnelle choisie. La méthodologie de Parsons consistait à faire reposer le conseil d'orientation sur « un dispositif psychologique complexe requérant de la part des conseillers des aptitudes comme l'écoute, l'aide au développement personnel, notions habituellement inexistantes dans le cadre de l'orientation professionnelle » (Tourette-Turgis, 1996).

Par ailleurs, Granville Stanley Hall (1844-1924) va exercer une influence importante sur le *counseling* donné aux enfants. Il est un pionnier en matière de psychologie de l'enfant et il fonda, en 1888, la *Clark University* à Atlanta (Massachusetts). Grâce à ses études en psychologie expérimentale et ses nombreuses publications, l'enfant va être considéré comme une personne à part entière que les adultes doivent traiter avec respect et considération en tenant compte des différences de chacun.

Un autre mouvement va être très important pour le développement du *counseling*, c'est celui de l'hygiène mentale. En 1908, Clifford Beers (1876-1943) publia un livre bibliographique où il décrivait les mauvais traitements qu'il avait subi en tant que patient à l'hôpital psychiatrique. Suite à l'impact de son livre, avec le soutien de médecins comme

William James et Adolf Meyer, il créa, en 1909, le comité national pour l'hygiène mentale qui va œuvrer auprès de l'opinion publique et va permettre d'importantes réformes législatives et innovations dans les soins et la création de cliniques autonomes, dont la *Clifford Beers Clinic* à New Haven (Connecticut) en 1913. Le comité travailla d'abord sur l'amélioration des conditions de vie à l'hôpital psychiatrique. Ensuite, il va se mobiliser pour la réhabilitation des malades mentaux et insister auprès des pouvoirs publics pour que des diagnostics et des soins précoces soient réalisés. Le comité créa et anima, également, des programmes de *counseling* auprès des éducateurs et des soignants dans les cliniques et intervint dans les écoles au titre de la prévention.

C'est dans ce contexte brièvement évoqué que Sheldon Reed va développer le *counseling* en génétique. En 1955, dans la première édition de son ouvrage *Counseling in Medical Genetics*, il commence par répertorier les lieux, peu nombreux, où l'on fait du conseil génétique. D'après lui, avant 1941, il en existait une dizaine à travers les États-Unis et le Canada. En 1955, il estime qu'une vingtaine de cliniques rendent ce service. Les consultations y sont gratuites en raison des faibles revenus des personnes accueillies, souvent handicapées. Il précise que sans les *generous gifts* de la fondation Rockefeller, le *Dight institute* ne pourrait survivre. Dans l'introduction de son livre, il présente le Dr Dight susnommé (le donateur initial qui a permis la création de l'institut) comme un original, ayant construit sa maison dans un arbre pour y vivre. Reed ne fait aucune mention de son positionnement eugéniste. Au contraire, il le présente de façon positive : *Unusual people like Dr Dight often contribute invaluable gifts to society.*

Reed dit avoir écrit son ouvrage pour les médecins et pour les pédiatres qu'il estime peu ou mal informés des maladies génétiques de leurs patients et qu'ils peuvent donc induire en erreur. Son livre se veut être une référence à jour des connaissances scientifiques connues dans le domaine. D'emblée, il évoque le côté *highly stimulating* des consultations de conseil génétique en raison de la grande variété des pathologies rencontrées. Il insiste également sur le fait que les personnes venues consultées sont, elles aussi, intéressées par les connaissances apportées sur leur maladie et qu'elles sont reconnaissantes pour les efforts que le conseiller met en place pour leur venir en aide.

Reed énumère les vingt causes les plus communes qui motivent les consultations au *Dight Institute* : 1) couleur de la peau ; 2) épilepsie ; 3) consanguinité ; 4) déficience mentale et mongolisme ; 5) schizophrénie ; 6) bec de lièvre et fente palatine ; 7) couleur des yeux ; 8) jumeaux ; 9) facteurs rhésus et érythroblastose ; 10) cancer ; 11) spina bifida et hydrocéphalie ; 12) chorée de Huntington ; 13) diabète ; 14) albinisme ; 15) allergies ; 16) hémophilie ; 17) détermination de la paternité ; 18) psychose maniaco-dépressive ; 19) mucoviscidose ; 20) stérilité.

Les causes de consultation vont être détaillées et traitées dans les différents chapitres, avec quelques autres non citées ici. Ces chapitres détaillent les dernières connaissances en génétique connues sur les différentes maladies. Ils sont, également, illustrés de cas cliniques détaillés et de dialogues de consultations sous la forme question/réponse. Les réponses ne sont pas simplement scientifiques mais présentent aussi, du point de vue de Reed, la meilleure façon au niveau relationnel de communiquer des connaissances et d'accompagner le patient. En effet, si Reed est très exigeant et précis sur les connaissances scientifiques, il l'est tout autant sur la façon dont il estime que le conseiller doit mener sa consultation.

Nous tenons à nous arrêter sur le fait, qu'en 1955, dans une Amérique pétrie de préjugés racistes, Reed signale que le groupe le plus important de consultations concerne des demandes d'informations et de conseils génétiques sur la couleur de la peau et son hérédité. En fait, la majorité de ces demandes provient d'agences d'adoption et concerne la « faisabilité » d'adoption d'enfants métis par des couples blancs : *the children are usually brought to the Dight institute for an opinion as to their ability to « pass for white »* (p. 154). Les questions inévitables concernent la couleur de la peau et les traits du visage qu'auront les enfants en grandissant et la couleur de la peau et les traits du visage de leur future progéniture s'ils se marient dans la communauté blanche où ils ont grandi. En effet, Reed souligne que les futurs parents craignent, avant tout, la naissance d'un enfant noir, *the old myth that a « black baby »*, et que c'est très perturbant pour eux.

À cela, Reed répond qu'une personne métisse qui se marie avec une personne blanche n'aura jamais un enfant vraiment noir mais éventuellement « d'une teinte intermédiaire » : *and the usual condition is that the offspring are usually intermediate between the parents in general appearance. This is in accord with genetic theory (...)* (p. 154).

Mais « décider » qu'un bébé métis pourra passer pour un adulte blanc, lorsqu'il aura grandi, n'est pas si simple... Pour donner un avis, Reed s'appuie sur différents critères physiques comme la conformation du nez, l'épaisseur des lèvres, la texture des cheveux et autres critères négroïdes.

Cependant, il se demande si le fait de « passer pour blanc » est suffisant et va réellement permettre à un enfant de bien s'adapter et d'être pleinement accepté par sa nouvelle famille.

Par ailleurs, d'après lui, il y a trop peu d'enfants à adopter... et, ils appartiennent à trois catégories distinctes : La première est celle des enfants légitimes blancs mis à l'adoption car les parents, ou l'un des parents, sont incapables d'assumer leurs responsabilités et supportent des difficultés insurmontables liées à leur environnement. Pour Reed, *the legitimate children would seem to be poorest prospects for adoption* (p. 158) car ils ont un *appreciable risk* d'avoir des gènes favorisant les déficiences mentales et physiques.

La deuxième catégorie est celle des enfants blancs illégitimes : même s'il y a un risque de gènes délétères, ils sont souvent abandonnés en raison de mauvaises conditions sociales et ont les meilleures chances de se développer de manière très satisfaisante s'ils sont adoptés. Mais si les futurs adoptants privilégient ce choix, ces bébés sont très peu nombreux.

La troisième catégorie est celle des enfants métis : *children of Mixed Racial Ancestry* qui sont généralement le fruit d'attractions entre une personne blanche et une noire. Dans de nombreux cas, les deux parents ont de *considerable ability* et l'enfant est illégitime en raison des préjugés et pressions sociales. En 1955, dans de nombreux États nord-américains, les « mariages inter-raciaux » étaient interdits par la loi. Pour Reed, ces enfants sont les meilleurs candidats à l'adoption, car non seulement leurs parents ont des capacités qu'il juge « supérieures » aux deux autres catégories, mais également parce que : *... but genetic weakness peculiar to one of the ancestral races might be covered up by strenght in the other races.*

Reed réitère sa position en conclusion : les enfants issus de croisements raciaux ont le meilleur potentiel et sont les meilleurs candidats à l'adoption, d'autant plus qu'il y a une faible demande pour eux. Si les parents adoptants sont exempts de préjugés raciaux et si les enfants

ont un tant soit peu leur apparence, on peut s'attendre à ce que l'adoption soit très réussie. En tout cas, c'est ce qui se serait passé avec les suivis d'enfants adoptés observés au *Dight Institute*.

Le chapitre trois de *Counseling in Medical Genetics* est consacré à ce que Reed appelle *A philosophy for Counseling*. Il évoque d'abord les « tabous religieux » souvent intégrés à la loi comme l'interdiction des mariages consanguins. De ce fait, il estime que ses contemporains restent influencés par les religions en matière de reproduction humaine. D'autres ont des idées toutes « biscornues » qu'ils relient aux religions alors qu'elles sont éloignées des conceptions originelles.

Selon Reed, pour mener à bien un conseil génétique, le médecin ou le biologiste généticien doit répondre à trois exigences : la première est d'avoir de solides connaissances scientifiques en matière de génétique humaine ; la seconde, mais qu'il considère comme étant tout aussi importante que la première (*the second requirement-or perhaps the first-*) est d'avoir un profond respect pour les sensibilités, attitudes et réactions du consultant que Reed appelle un client, à l'instar des professionnels nord-américains ; la troisième exigence est d'avoir le désir d'enseigner la vérité pleine et entière sur la totalité des connaissances connues pour une maladie génétique donnée. Reed insiste sur cette fonction d'enseignement. En effet, la fonction principale du conseil génétique est de faire comprendre les problèmes génétiques rencontrés par une famille. De plus, pour lui, il y a des problèmes génétiques dans presque toutes les familles et le rôle du conseiller est de les aider dans leurs difficultés tout en faisant également preuve de bon sens.

Avant d'aborder les explications scientifiques, Reed se concentre sur les difficultés psychologiques des couples qu'il rencontre. Il évoque les disputes entre le mari et sa femme qui se rejettent l'un l'autre la responsabilité du handicap de leur enfant. Il évoque la honte ressentie par la personne qui vit très mal l'existence d'une maladie héréditaire familiale et qui se perçoit comme « porteuse d'un stigmat social ». Il insiste sur l'attention que doit porter le conseiller à cette mère qui se sent coupable d'avoir mis au monde un enfant avec une anomalie génétique. Il développe les cas possibles de détresse psychologique comme les cas de ces mères qui, peut-être, ne voulaient pas d'enfant et qui après une tentative d'avortement ne croient pas en la réalité de l'hérédité du problème mais sont persuadées que l'avortement

raté en est la cause. Le rôle du conseiller est alors de rassurer, d'expliquer la vraie cause de l'anomalie et sa réalité génétique afin d'épargner de fortes angoisses à la mère.

Mais, l'un des rôles le plus important du conseiller est de donner des statistiques aux couples sur les risques d'apparition d'une anomalie génétique pour une future grossesse, en particulier après la naissance d'un premier enfant malade ou handicapé. Reed estime que les couples paient d'abord le médecin pour cette information car ils souhaitent éviter un nouvel enfant malade ou handicapé et ont l'espoir que « la foudre ne frappe pas deux fois au même endroit ». En connaissant les risques statistiques réels d'avoir un second enfant malade ou handicapé, les parents sont armés pour y faire face si c'est le cas. Mais, si l'enfant est normal, ils éprouvent une grande gratitude et une paix de l'esprit. Reed précise que pour les quelques cas qu'il a rencontrés au *Dight Institute* où les parents ne savaient pas que leur enfant pourrait être « anormal », les mères étaient psychologiquement « fortement secouées » par ce qui leur était arrivé. Il a dû les aider à résoudre d'abord leurs difficultés psychologiques pour aller plus avant dans le conseil génétique. Il estime donc qu'un conseil génétique a un rôle de prévention qui permet d'éviter les « dégâts » psychologiques. Par ailleurs, même si les parents aiment beaucoup leur enfant malade ou handicapé, il n'en a jamais rencontré qui souhaitaient avoir un deuxième enfant « anormal ». En revanche, le désir de compenser leur infortune par un second enfant « normal » est souvent très fort. C'est pourquoi ils viennent consulter.

De plus, pour Reed, le conseiller n'ayant pas ressenti l'impact émotionnel, ni vécu les conséquences familiales et sociales de la naissance d'un enfant « anormal », il affirme que c'est au couple et à lui seul de décider s'il veut ou pas prendre le risque d'une deuxième grossesse. S'il décide de ne plus avoir d'enfant, Reed considère que c'est une décision « eugénique ». S'il prend le risque d'avoir un autre enfant, la décision est dite « dysgénique » dans le sens où l'anomalie génétique risque d'être de nouveau transmise.

Ainsi, Reed admet que le conseil génétique peut déboucher sur l'eugénisme. Cependant, cela n'implique ni la société, ni un scientifique, ni un professionnel. C'est la décision d'un couple, un choix personnel. Cependant, l'effet global du conseil génétique est plutôt d'encourager les couples à avoir plus d'enfants quand il s'avère que les risques de transmettre une anomalie sont minimes. Donc, l'eugénisme existe à un niveau individuel. Quant aux couples qui ont pris la décision « dysgénique » en acceptant d'éventuellement

transmettre le « gène anormal », il estime qu'en venant consulter un conseiller en génétique, ils accomplissent leurs obligations de parents et montrent qu'ils sont préoccupés par l'avenir ; et, pour lui, moralement parlant, cette attitude devrait se généraliser.

Enfin, Reed évoque la relation entre le *Genetic Counseling* et les préceptes religieux car la question lui est souvent posée par les clients du *Dight Institute*. Sa réponse est claire : il n'y a pas de connexions entre le conseil génétique et les préceptes religieux. C'est aux parents, et à eux seuls, de décider s'ils veulent plus d'enfants. Cependant, il tient à préciser que le *Dight Institute* n'est pas une clinique « anti-fertilité », pas plus qu'il n'informe sur les méthodes contraceptives.

Reed conclut son livre en s'adressant aux médecins. Il prédit que, dans un avenir lointain, les progrès de la médecine permettront de « réparer les dégâts » faits par les gènes délétères. En effet, pour lui, il est inéluctable que la génétique humaine continue à se développer en raison de la curiosité qu'à l'homme sur lui-même et sur le monde qui l'entoure : *We have passed the point of no return* (p. 228). Mais en attendant, la principale responsabilité du médecin de 1955 est d'apprendre comment rendre une famille heureuse en assurant la naissance d'enfants « normaux » pour chaque couple. Même si, pour cette obligation immédiate, il reste encore beaucoup à apprendre et pour cela espérer dans les progrès scientifiques. Cependant, Reed espère que son livre est utile car il développe quelques éléments de compréhension pour résoudre un certain nombre de problèmes en génétique médicale.

Ainsi, dès 1955, Sheldon Reed a défini dans sa totalité la consultation de conseil génétique encore pratiquée aujourd'hui. Reposant sur un processus assez long comportant le plus souvent plusieurs entretiens, le conseil génétique s'appuie sur l'éducatif et l'accompagnement psychologique et social des personnes. Celles que Reed a rencontrées venaient, le plus souvent, pour connaître leur chance d'avoir un enfant « normal ». Le rôle du conseiller n'était pas de les influencer mais de leur donner les informations connues et récentes leur permettant de prendre une décision éclairée et libre quant au choix d'avoir ou non un enfant, et de les accompagner psychologiquement dans leur choix. Certains, moins nombreux, venaient aussi pour avoir simplement des informations sur leur maladie génétique familiale. De plus, Reed insiste sur le fait que les considérations religieuses et morales

traditionnelles n'interfèrent pas dans le processus. L'objectif essentiel est de permettre aux familles d'être heureuses en ayant des enfants normaux.

Sheldon Reed: *Counseling in Medical Genetics*, 1980, troisième édition

Counseling in Medical Genetics a été édité trois fois, en 1955, 1963 et 1980. Nous avons tenu à étudier la troisième édition pour analyser les évolutions du conseil génétique vues par Reed sur une période de vingt-cinq ans.

La troisième édition commence par une mise en perspective des progrès accomplis en vingt-cinq ans en matière de conseil génétique. En effet, en 1980, il existe des consultations de conseil génétique dans la plupart des pays occidentaux. Et, aux États-Unis, Reed répertorie quatre cents lieux de consultations. Le public concerné est maintenant familier avec le concept, et vient consulter en connaissance de cause. Cependant, les cliniques qui proposent ce service le font toujours gratuitement, ce qui peut les mettre en danger de disparaître. Mais, le *Dight Institute* est toujours généreusement subventionné par la *Rockefeller Foundation*. De même, Reed s'adresse toujours de façon privilégiée aux médecins, et ensuite aux conseillers en génétique. Mais, il note que ce sont les progrès en biologie qui, en découvrant de nouvelles techniques, ont permis plus de rigueur scientifique dans les conseils donnés aux patients. Donc, en introduction, Reed exprime son contentement dû à l'importance croissante que prend le conseil génétique en médecine clinique. Par ailleurs, il élimine d'emblée la possibilité d'un renouveau de l'eugénisme : « tant que nous ne nous prenons pas au sérieux et que nous abordons les problèmes avec légèreté, il n'y aura pas de danger de recommencer les excès sanglants du passé commis au nom de l'eugénisme » (p.3).

À la fin de son introduction, Reed donne une longue définition du conseil génétique qu'il trouve « utile ». C'est celle de l'*American Society of Human Genetics* parue en 1975 dans *American Journal of Human Genetics* : « le conseil génétique est un processus de communication qui traite des problèmes humains associés à l'apparition ou au risque d'apparition d'un trouble génétique dans une famille. Ce processus implique une tentative, par une ou plusieurs personnes dûment formées, d'aider l'individu ou la famille à comprendre les faits médicaux, y compris le diagnostic, l'évolution probable de la maladie et la gestion disponible ; à apprécier la manière dont l'hérédité contribue à la maladie et le risque de récurrence chez des parents spécifiques ; à comprendre les alternatives pour faire face au

risque de récurrence ; choisir la ligne de conduite qui leur semble appropriée compte-tenu de leur risque, de leurs besoins familiaux et de leurs normes éthiques et religieuses, et agir conformément à cette décision ; et s'adapter au mieux à la maladie d'un membre atteint de la famille et/ou au risque de récurrence de cette maladie ». Reed approuve cette définition qui se veut complète. Elle ne met pas en avant les connaissances scientifiques mais la capacité à bien communiquer d'un être humain (le conseiller en génétique) face à un autre être humain (le client) qui a un problème en tant qu'humain. Le principe est celui d'une entraide faite de compréhension et de soutien. Le conseiller se soucie d'abord de la personne ou de la famille qu'il a en face de lui. Il est soucieux d'apporter des informations médicales claires, précises et à jour et de vérifier qu'elles sont comprises. Il est soucieux du ressenti des personnes, de leurs choix, et a pour objectif de les soutenir dans leurs décisions en fonction de leur situation. Les personnes et le respect des personnes sont la priorité. Ici, nous sommes très loin des principes généraux donnés par une religion ou une morale. Le conseil génétique est à dimension humaine. Son objectif est de « servir » l'intérêt particulier d'autres êtres humains tels qu'eux-mêmes le définissent en fonction d'une maladie génétique familiale.

Cette définition exhaustive du Conseil génétique termine l'introduction appelée « *In the Beginning* ». Mais ensuite, avant d'évoquer sa philosophie du *counseling* comme dans la première édition, Reed intercale une curieuse réflexion de trois pages, qu'aujourd'hui, nous jugeons « choquante » sur le plan éthique, et que nous résumons ici sans la cautionner.

Reed, avant de faire du conseil génétique, s'était spécialisé en zoologie. Est-ce la raison de cette réflexion intitulée « *Our Distant Relatives* » ? Est-ce la raison de sa question : « mais pourquoi le généticien devrait-il s'intéresser à nos parents vraiment éloignés comme les primates ? » ou bien est-ce dans la continuité de la discussion, ouverte en 1975, par l'article pionnier paru dans la revue *Science* de Mary-Claire King et Allan C. Wilson et qu'il cite avec d'autres. L'article s'intitule « *Evolution at Two Levels in Humans and Chimpanzees* ». Il discute le paradoxe entre le fait que les deux espèces (l'homme et le chimpanzé) ont des gènes à plus de 99% identiques et sont pourtant si différentes dans leur anatomie et leur mode de vie.

Pour Reed, les biologistes savent que la biologie n'a de sens que lorsqu'elle est vue à la lumière de l'évolution. En effet, encore aujourd'hui, nous avons des gènes datant de millions d'années qui viennent de nos ancêtres mammifères. Cependant, même avec les primates (les

mammifères les plus proches de nous), il n'y a pas d'hybridation avec l'homme, non pas seulement pour des raisons morales mais par impossibilité physiologique. Pourtant, en laboratoire, on a réussi à fusionner des cellules humaines avec des cellules végétales de tabac : le noyau humain a conservé son intégrité jusqu'à six jours après la fusion (*this clever research was described by Jones et al. (1976), but it is not the kind of mating that arouses one's prurient interests*, p.5). Reed estime que les croisements entre primates (en dehors de l'homme) et l'étude des caryotypes des hybrides sont vraiment *exciting* pour le biologiste.

Mais ensuite, pour illustrer son propos, Reed propose la photographie d'un caryotype d'un hybride imaginaire, faite par le Dr Dorothy Warburton, entre un homme et un chimpanzé. En effet, potentiellement, certains chromosomes d'homme et de chimpanzé pourraient être croisés. Pour lui, les chimpanzés, les gorilles et les hommes se sont séparés depuis six à douze millions d'années. Cependant, la technique de coloration des chromosomes (G-banding) de ces espèces sur les caryotypes montrent des motifs très comparables. Cela entraîne qu'avec ce type de chromosomes, on pourrait s'attendre à ce qu'il soit possible de produire des hybrides homme-singe par insémination artificielle. Pour Reed, l'intérêt de réfléchir à ce type d'hybrides n'est pas *frivolous* : la génétique des hybrides nous apprendrait beaucoup d'un point de vue biochimique, anatomique, physiologique, comportementale et sur l'environnement des deux espèces. Nous savons déjà que les génotypes de l'homme et du chimpanzé sont aussi similaires que ceux d'espèces apparentées d'autres organismes. Le paradoxe se situe dans le fait que l'homme et le chimpanzé qui sont si proches dans leurs gènes soient si différents dans leur anatomie et leur mode de vie. L'hypothèse de Mary-Claire King et Allen C. Wilson propose qu'il existe des mutations régulatrices rendant compte de leurs différences biologiques majeures. Reed va jusqu'à dire qu'un hybride humain-gorille serait plus intéressant car les deux espèces sont plus proches mais peut-être *less practical* qu'un fœtus hybride chimpanzé-humain (p. 7). La conclusion de Reed est que la possibilité d'hybrides parmi les primates permettrait d'avoir des données spécifiques sur l'héritage des traits fondamentaux mais aussi nous donnerait une bien meilleure idée des influences relatives entre facteurs génétiques et environnementaux affectant les comportements, et qui sont si difficiles à « gérer » pour le conseiller en génétique.

Cependant, dans le chapitre suivant *A philosophy for Counseling*, Sheldon Reed tient des propos plus rassurants et en adéquation avec l'éthique. Il souligne la nécessité pour les

médecins et autres professionnels qui font du conseil génétique d'avoir une « corde sensible » pour la condition humaine. Ce qui implique la volonté de vouloir communiquer avec tout le monde et au niveau de compréhension de chacun. Le médecin autoritaire de type *hand-me-a-scalpel* ne sera pas un « bon » conseiller en génétique. Un bon conseiller doit avoir la volonté d'écouter le consultant *even until the point of pain* (p. 9). C'est ce genre d'état d'esprit que le conseiller doit posséder !

La philosophie du *Genetic Counseling* s'intéresse aux aspects éthiques, juridiques et même politiques du conseil et, précise Reed, présente un grand intérêt pour les philosophes universitaires. Ici, il donne sa propre définition du conseil génétique : *It is a kind of social work which is often medical, but not always so* (p. 9). Bien sûr, le conseiller n'est pas un travailleur social mais il doit travailler dans le même esprit, avec compassion et sollicitude.

Comme dans la première édition de 1955, Sheldon Reed rappelle que la première fonction du *Genetic Counseling* est de fournir aux personnes une compréhension de type scientifique des problèmes génétiques qui existent dans leur famille. Il rappelle également, que dans pratiquement presque toutes les familles, il existe une situation problématique liée à cela. Souvent, le conseiller peut aider à atténuer les difficultés.

Reed présente ensuite les situations psychologiquement difficiles de la première édition et rappelle que par rapport à la délicate question de l'eugénisme, il n'y a pas de statistiques convaincantes pour savoir si l'effet du conseil génétique entraîne un eugénisme, un dysgénisme ou est neutre. Il rappelle également qu'il n'y a pas de lien entre le conseil génétique et les préceptes religieux : *it is not the duty of the counselor to make religious conversions* (p. 12). Par ailleurs, il souligne qu'en donnant les statistiques du pourcentage d'avoir un enfant « normal » par rapport à une anomalie génétique familiale, même le plus maladroit des conseillers soulage, dans une certaine mesure, l'angoisse profonde de son client qui a imaginé pire encore. Il ajoute que les désastres provoqués par la génétique peuvent arriver dans n'importe quelle famille et que lorsque les parents découvrent qu'ils ne sont pas les seuls à faire face à de tels problèmes, ils se sentent moins coupables. Enfin, il dit citer au client qui souffre de culpabilité ou d'apitoiement sur lui-même la phrase biblique : *He maketh His sun to rise on the evil and on the good and sendeth rain on the just and on the unjust* (p. 12).

Reed insiste également sur l'importance d'un conseil génétique rigoureux au niveau scientifique. Ce dernier doit succéder aux formes informelles et non scientifiques qui existent depuis des milliers d'années. Dans son processus, le conseil génétique inclut la réalisation et l'interprétation du caryotype, éventuellement la proposition d'une amniocentèse, et les études cliniques. Le conseiller doit posséder les connaissances scientifiques nécessaires pour mener à bien ce type de consultation. À ce propos, il cite les conseils pour l'accréditation et la certification du conseiller en génétique de l'*American Society of Human Genetics* de juin 1979 : les conseillers en génétique doivent avoir obtenu un *post-baccalaureate degree* qui leur permet de participer à la prise en charge et d'assister dans le soin les personnes avec des prédispositions et des troubles génétiques, et coordonner les services et ressources afférents. Ils peuvent également être détenteurs d'un certificat de généticien de laboratoire clinique et de génétique clinique ou être médecin généticien. Cependant, Reed regrette que beaucoup de fausses informations données au public proviennent de médecins qui n'ont pas de compétences en génétique. Pour lui, le savoir-faire du conseiller en génétique consiste à savoir qui peut poser un diagnostic correct (espérons-le !) par rapport à une maladie donnée, et souvent après, qui peut lui envoyer un diagnostic documenté.

Par ailleurs, (nous sommes en 1980), Reed précise bien que le conseil génétique est majoritairement gratuit et que les tests de laboratoire sont effectués, également gratuitement, dans le cadre de programmes de recherche. Pour lui, cela fait partie de la philosophie du *Genetic Counseling : Genetic Counseling is not an industry* (p.14).

Pour Reed, la philosophie du *Counseling* est liée aux objectifs que le conseiller espère atteindre. Avec l'expérience, le conseiller ou la conseillère développe des objectifs qu'il ou elle perçoit comme essentiels à la réalisation de ses objectifs personnels.

Reed s'appuie sur les objectifs développés dans l'article de Headings (1975).

- 1) Le consultant se sent « affirmé » comme étant la personne la plus importante impliquée dans le conseil génétique en tant que principal décideur concernant le processus engagé conjointement avec le conseiller.
- 2) Le consultant acquiert un concept précis de la maladie héréditaire, de sa base biologique et de son pronostic ainsi que des adaptations psychosociales qui peuvent s'être produites à la suite du trouble.

- 3) Les idées fausses du consultant et de ses proches sont corrigées.
- 4) L'anxiété du consultant est maîtrisée. Dans certains cas, c'est une conséquence de la correction des idées fausses ; dans d'autres, cela implique une évaluation consciente par le consultant des faits qui provoquent l'anxiété et qui sont alors perçus comme une composante réaliste de l'expérience personnelle.
- 5) Le consultant acquiert une compréhension claire des options disponibles pour modifier le pronostic et/ou prévenir la transmission intergénérationnelle, ainsi que les moyens par lesquels il/elle peut obtenir les résultats souhaités à partir de l'option choisie.
- 6) Le consultant développe une confiance personnelle en ses capacités d'adaptation, ce qui peut être nécessaire pour s'adapter aux propriétés biologiques et psychosociales qui caractérisent sa situation.

Reed rapporte que Headings insiste sur l'importance de l'image professionnelle que le conseiller a de lui-même. Il doit évoluer de l'image traditionnelle d'acteur principal dans le « drame » du *Genetic Counseling* à une image de co-acteur à côté du consultant, et à une recherche commune de la guérison et de la plénitude. Le fait que le consultant puisse faire l'expérience de la bienveillance et de l'empathie des conseillers en génétique semble être sous-estimé par la plupart d'entre-eux. Pour Headings, le conseiller doit faire preuve d'humilité et de générosité et comprendre la condition humaine. Si c'est le cas, le processus de *counseling* sera une réussite personnelle au point que parfois les futurs parents, venus consulter le conseiller, donneront son nom à leur enfant à naître car sa conception aura été éclairée par le conseil génétique. Reed ajoute que sa plus « grande vanité » se trouve dans ces quelques cas où un enfant a reçu son nom. Et récemment, avant la publication de son livre en 1980, il a eu une satisfaction indirecte lorsqu'il a appris que l'un de « ses bébés homonymes » venait de devenir une star nationale de Hockey.

De fait, Reed assure un suivi long, sur de nombreuses années, des familles dont il a fait le conseil génétique, mais il ne le dit pas aux consultants lors de la première consultation par crainte qu'ils l'interprètent comme une anticipation de résultats défavorables pour leur conseil génétique. En effet, s'il le disait, les consultants pourraient l'interpréter comme une tentative « pour leur remonter le moral » et que son assurance face à la possibilité de les aider à résoudre leur problème n'était que de façade.

Au demeurant, la difficulté réside dans l'évaluation du succès du conseil génétique. Antley et Hartlage (1976) ont constaté dans une étude que les niveaux d'anxiété, d'hostilité et de dépression étaient significativement plus élevés chez les parents d'enfants trisomiques demandant un conseil génétique que dans la population contrôle. Mais lorsqu'ils l'obtenaient, ces auteurs ont également constaté une baisse significative de l'anxiété chez ces parents. Les résultats de cette étude indiquent une amélioration de l'état mental des parents, ce qui semble être l'objectif le plus important du conseil génétique (p. 17). Reed pense que les mêmes résultats devraient être retrouvés pour les autres maladies génétiques.

Reed explique que lors de ses premières consultations, il ne fait pas passer de tests biologiques ou de questionnaires aux consultants. Ils ont déjà été trop interrogés ailleurs. En fonction du cas, il estime qu'il a suffisamment d'informations pour en parler jusqu'à ce que les consultants posent des questions. À partir de là, les informations circulent librement et l'interaction est franche et réconfortante. Bien sûr, avec ce système, Reed est privé des résultats antérieurs et ne peut s'appuyer que sur ceux qu'il a obtenus pour évaluer ses propres *counselings* et leurs réussites. Aussi, dans ses consultations, il s'appuie plutôt sur les résultats de cas similaires antérieurs qu'il a traités, et les présentent à ses clients. Il fait ici une remarque que nous jugeons « étonnante » : il pense que si les consultants sont « fascinés » par les comportements des parents précédents pour leur choix reproductif, ce serait en raison d'un « héritage » en lien avec l'eugénisme historique et il en conclut que le divorce entre le conseil génétique et l'eugénisme doit encore être finalisé dans son intégralité : « néanmoins, l'histoire reproductive ultérieure des parents consultants est intéressante » (p.17).

Reed évoque également une de ses propres études au *Dight Insitute*, en partenariat avec Larson (1975), où ils avaient sélectionné des couples à risque d'avoir un enfant avec une anomalie génétique. Dans cette étude, la réaction à l'information reçue était favorable à 90% pour ceux qui ont répondu. En effet, les informations données lors du conseil génétique ont été jugées « assez utiles » (*quite helpful or somewhat helpful*). Le suivi des couples a commencé et s'est poursuivi de quatre à dix-huit ans après le conseil génétique. Les consultants avaient été divisés entre ceux qui avaient un faible risque (en-dessous de 10%) et ceux qui avaient un haut risque (au-dessus de 10%). Plus de 60% des consultants se souvenaient de leur risque même après quatre à dix-huit ans. La plupart de ceux qui ne se souvenaient pas du chiffre se trouvaient dans le groupe à faible risque. Ils ont constaté que

46% des couples à haut risque n'ont pas eu d'enfants par la suite. C'était 33% pour les couples à faible risque. Chez les couples à haut risque 28% se sont fait stérilisés ; et seulement 1,3% chez les couples à faible risque, moins que dans la population générale. En effet, aux États-Unis en 1980, il y a eu probablement entre 10 à 25% des couples mariés qui se sont fait stériliser après avoir eu le nombre d'enfants désiré. Pour Reed, il est clair que la stérilisation fait partie intégrante de la pratique médicale et constitue une méthode de contraception permanente largement acceptée.

Reed considère que l'une des plus grandes réussites de sa consultation de conseil génétique est d'avoir soulagé les craintes, les angoisses qu'ils jugent inutiles et qui sont très fortes pour de nombreuses personnes. En effet, tout conseiller en génétique a rencontré des clients dont le risque était très faible mais qui lui ont demandé s'ils pouvaient avoir des « enfants normaux », même si après un enfant handicapé ou malade ils ont eu un « enfant normal » avant de le rencontrer. Dans une étude de mille consultations génétiques, Klein et Wyss (1977) ont montré que pour trois cent six couples à faible risque, il y a eu deux-cent-quatre-vingt-dix naissances à la suite du conseil génétique et seulement huit enfants (2,8%) qui ont eu l'affection redoutée. Cependant, il est important de constater que dix-neuf enfants (6,5%) ont été atteints d'une autre anomalie imprévisible souvent de type multigénique. Et les trois-cent-trente-huit couples à haut risque ont eu quatre-vingt-trois enfants dont quinze (18,1%) manifestaient la maladie redoutée et deux un autre trouble. Les données ci-dessus révèlent un fait désagréable et inattendu auquel devraient penser les étrangers à la génétique : le fait est que même lorsque le risque est faible, il y a toujours un risque supplémentaire d'environ 3% qu'un trait pathogène inattendu apparaisse et qui peut être pire que celui pour lequel le conseil génétique initial a été demandé. En effet, le fait que la deuxième anomalie soit génétiquement indépendante de la première ne la rend pas moins pesante. Elle l'est probablement encore plus parce que les parents ne la connaissent pas. Enfin, Reed indique que de nombreuses études et de nombreuses données sur les résultats du conseil génétique existent maintenant. Mais, la meilleure preuve du succès du conseil génétique est « sa croissance explosive » dans le monde entier.

Reed poursuit son chapitre en évoquant les questions éthiques. En effet, les philosophes et les théologiens ont été « très excités et émoustillés » par la composante éthique du conseil génétique. Certains pensent même que le *Genetic Counseling* est une

funeste conspiration, conçue, en quelque sorte, pour détruire la famille et nos traditions. Mais pour Reed, la « philosophie de base » du conseil génétique est simplement le désir d'aider une famille à résoudre sa problématique génétique de la manière qui lui est la plus utile. Le conseiller est là pour l'accompagner et la soutenir. Cette philosophie est si simple qu'elle ne présente pas réellement matière à analyse, aussi les philosophes et les théologiens « se rabattent » plutôt sur l'ingénierie génétique. Ils ont, par exemple, un grand intérêt pour le clonage qui ne concerne pas le conseiller en génétique, sauf pour la génétique des jumeaux. En effet, si l'eugénisme et le clonage sont d'un grand intérêt pour le généticien spécialisé en génétique humaine, ce n'est pas le cas pour le conseiller en génétique. Ainsi, parmi les nombreux problèmes philosophiques, éthiques et juridiques liés à la génétique humaine et médicale, seuls quelques-uns concernent le *Genetic Counseling*. Et, l'un d'entre eux est le « dépistage génétique de masse » involontaire. Mais, ici, Reed prend clairement position : le dépistage de masse sans conseil génétique ne sert à rien, sauf à l'usage de recherche scientifique, mais ce n'est pas dans ce sens qu'il a été utilisé aux États-Unis. L'exemple le plus polémique concerne le dépistage de la drépanocytose fait chez des écoliers noirs à la suite de nombreuses lois votées à travers le pays : un dépistage obligatoire effectué sans conseil génétique. Reed estime que, sans ce dernier, ces dépistages n'ont servi ni à l'enfant ni aux parents. Ces lois *ill-advised* ont d'ailleurs été abrogées et Reed estime qu'il est peu probable qu'on ait demandé l'avis d'un généticien avant de les adopter. Pour lui, les enfants atteints de cette maladie devraient être détectés par un médecin avant l'âge scolaire. L'intention de ces lois était de détecter les porteurs hétérozygotes de la drépanocytose, mais les enfants qui entrent à l'école ne sont pas en âge de se reproduire, de sorte que l'information ne leur est pas utile à ce moment-là. En revanche, les adultes noirs devraient pouvoir avoir accès au conseil génétique et au test biologique lorsqu'ils souhaitent avoir un enfant.

Pour ce qui concerne le dépistage de la phénylcétonurie ou des anomalies chromosomiques, le dépistage génétique est assez différent. Il se fait peu après la naissance, soit par des gouttes de sang prélevées par piqûre au talon chez le bébé, soit par un prélèvement sur le cordon ombilical en fonction de ce qui est recherché. Dans de tels cas, Reed estime que le consentement éclairé de la mère n'est pas indispensable, même s'il est préférable, car la détection précoce de l'enfant peut permettre un traitement sous la forme d'un régime alimentaire et une guérison ou au moins une amélioration significative des

problèmes résultant du défaut biochimique ou chromosomique. De plus, faire ces tests ne nuit à personne et au contraire aide beaucoup de gens, de sorte que les objections selon lesquelles le Quatrième Amendement américain est violé sans consentement des parents lui paraissent *foolish legalisms*. Mais il estime également que lorsqu'un enfant atteint est détecté, il est nécessaire qu'un rendez-vous avec un conseiller en génétique soit donné. Cette démarche, de la part des professionnels, ne devrait pas être une procédure de routine mais une obligation témoignant d'une attention et d'une sympathie particulière pour aider son prochain et ne pas lui nuire. En outre, le fait de ne pas informer les parents sur la maladie pourrait être considéré comme une faute professionnelle et un motif de procès.

Par ailleurs, la question du « dépistage de masse » des porteurs de traits récessifs ou liés à l'X est encore une autre affaire. Sauf s'il y a eu des cas familiaux antérieurs, une personne ne peut être au courant de son statut génétique car elle n'a aucun symptôme. Chacun d'entre nous porte probablement plusieurs gènes délétères et de ce fait est dans une condition d'hétérozygote. Dans cette situation, un enfant n'aura la maladie que si les deux membres du couple ont transmis le même gène délétère ou si la mère est porteuse d'un trait pathogène lié à l'X. Pour Reed, détecter les porteurs de ces traits génétiques pose un dilemme. Lorsque de jeunes couples lui demandent de faire un test génétique pour des traits récessifs non ciblés : *I don't laugh*. Pour lui, la demande est logique mais la difficulté à laquelle il se heurtait, en 1980, était liée aux limites des ressources médicales rendant la tâche irréalisable, car la chance de détecter la même anomalie chez les deux partenaires du couple était extrêmement faible avec les techniques de l'époque. Mais il estimait que si cela avait été réalisable, trouver une même anomalie génétique chez les deux membres du couple leur permettraient de prendre une décision éclairée pour faire ou non un enfant.

Pour Reed, le deuxième dilemme éthique du conseiller en génétique concerne les résultats de tests pour des maladies où il n'y a aucun traitement curatif et donc où il estime qu'il n'y a aucun bénéfice appréciable à connaître son statut génétique, et cela dans le cadre de dépistage de masse comme de tests familiaux. C'est le cas de la maladie de Huntington où le dilemme est particulièrement *excruciating*. La moyenne d'âge de l'apparition des premiers symptômes serait de quarante-quatre ans, et pour le conseiller en génétique c'est *clearly a pernicious situation* parce que les enfants d'un parent atteint ont 50% de risque d'être porteur de la maladie car elle est dominante.

Reed continue sa réflexion sur la maladie de Huntington en évoquant une étude de Pearson (1973). Pour Pearson, avoir 50% de risque de développer la maladie réfère le fait d'avoir une progéniture. Selon lui, les porteurs qui font le choix de ne pas avoir d'enfants auraient une vie plus heureuse et plus productive dans l'ensemble que ceux qui engendreraient des enfants mais développeraient la maladie par la suite. Nous sommes tous d'accord : développer la maladie est une terrible fatalité. Aussi, Pearson souligne la convergence entre les objectifs eugénistes et ceux de l'individu qui cherche un avenir meilleur pour sa progéniture. Il en conclut que si les conseillers en génétique parlaient plus franchement d'un point de vue eugénique, la qualité de vie des individus s'en trouverait améliorée, pour ceux d'aujourd'hui comme des générations futures. Reed rappelle qu'avant de défendre cette position, Pearson était partisan d'entretiens non directifs de conseil génétique, mais pour la maladie de Huntington, avec un risque de 50% de transmettre, il conseille maintenant de s'abstenir de procréer. Reed n'adopte pas ce point de vue : il reste partisan d'un conseil génétique non autoritaire et non directif, et estime que si le conseiller effectue bien son travail, les consultants feront le choix qui leur convient à court terme comme à long terme. Cependant, pour la maladie de Huntington, le conseil implique de dire la vérité sur la fin de vie et ce que serait la vie en institution pour les patients. En effet, très concrètement, il est rarement possible pour la famille de garder le malade à la maison. L'institutionnalisation est presque sans exception la meilleure solution, même si les familles hésitent et finalement mettent trop longtemps à placer le malade.

En 1980, il n'existait pas de test génétique prédictif pour la maladie de Huntington, cependant Reed évoque une tentative de Klawan et *al.* (1972) pour détecter la présence du gène délétère chez les présymptomatiques. Ils ont donné du L-dopa à trente enfants à risque. Dix d'entre eux ont développé des mouvements choréiques qui ont complètement disparu à l'arrêt du L-dopa. Ils en ont conclu que ces dix enfants avaient le gène délétère et pas les vingt autres.

Pour Reed, le dilemme éthique reste de savoir si on est en droit de faire un test de détection quand il n'y a pas de traitement connu ni même de soins palliatifs efficaces à long terme et en fin de vie. Le mieux étant de demander aux patients eux-mêmes, Reed évoque le questionnaire d'Eldrige (1974) envoyé à deux-mille-huit cents familles ayant certains de leurs membres atteints de la maladie de Huntington. Ce questionnaire leur demandait leur point de

vue sur le fait d'avoir un enfant s'ils avaient un test prédictif disponible. 23% des personnes à haut risque ont indiqué ne pas être certaines de faire un test prédictif s'il était développé, même s'il était simple et sûr. Cependant 98% des personnes ont répondu qu'elles auraient moins ou pas d'enfants, si elles étaient porteuses du gène délétère.

Face à ce dilemme éthique, Reed prend clairement position. Si un test fiable était développé, il recommanderait à toute personne présentant un risque d'être porteur d'un gène délétère de le faire. Il s'explique : le bénéfice pour les personnes à risque d'apprendre qu'elles ne seraient pas porteuses du gène délétère serait immense. Elles seraient libres, heureuses, avec une vie plus productive, et se réjouiraient de savoir qu'elles ne développeraient pas la maladie et ne la transmettraient pas à leurs descendants. Cependant, dans le même temps, il défend le droit de la personne de ne pas faire le test.

Pour Reed, si un test génétique était disponible, pouvoir le faire serait *a definitive right*. Pour ceux qui apprendraient qu'ils sont positifs, ce serait certes *a severe blow* mais ils s'y seraient préparés avant, et cela leur donneraient un avantage pour prendre certaines décisions pour l'avenir, aussi désagréables soient-elles. Par ailleurs, il est probable que les porteurs fassent le test bien avant de développer des symptômes. Cependant, pour la maladie de Huntington, même si on situe l'âge d'apparition des premiers symptômes au début de la quarantaine pour la moitié d'entre eux, il est très probable que la plupart des patients présentent en fait des symptômes bien avant. En effet, les patients commencent par faire un déni devant les premiers symptômes et c'est avec réticence qu'ils commencent à accepter le fait d'être malades. Accepter la maladie prend plusieurs années et c'est parfaitement compréhensible. Ainsi, pour le conseiller en génétique, le dilemme éthique, avant de proposer un test génétique, serait de peser les avantages très réels pour ceux qui ne sont pas porteurs de la maladie de Huntington face à la détresse de la personne qui en sera bientôt touchée. Aussi, il est absolument essentiel que tous ceux qui passent le test comprennent qu'ils peuvent être porteurs et qu'ils devront vivre avec cette certitude. Cependant, Reed insiste (*my value judgement*) sur le fait que ceux qui ne seront pas porteurs vivront une libération et que cela en vaut vraiment la peine, même si c'est au détriment de ceux qui sont porteurs (*the affected should make the sacrifice rather than the unaffected*, p. 22). En sachant, que dans le passé, *the heaviest burden* était celui de la famille de la personne malade de Huntington, en particulier les conjoints et les enfants.

Nous rappelons qu'en 1980, le test génétique pour Huntington n'était pas encore disponible sauf sur des bases expérimentales. Aussi, au niveau éthique, la question du test présymptomatique pour cette maladie se posait pour Reed à un niveau théorique. D'une façon générale, la question était alors : comment conseiller un jeune couple qui souhaite fonder une famille mais qui a 50% de risque de transmettre une maladie grave et sans traitement disponible ? Le dilemme éthique restait entier faute de réponse en termes de tests génétiques, en particulier pour les ataxies, Huntington ou d'autres traits génétiques dominants. Pour Reed, priver les 50% de personnes à risque, alors qu'elles ne sont pas porteuses, d'avoir des enfants n'est pas juste. Mais, malheureusement, en 1980, les conseillers en génétique ignoraient qui n'était pas porteur faute de techniques biologiques appropriés, et le seul moyen d'éviter la transmission d'une maladie grave (*in a way which will reduce the tragedy in the next generation*, p.22) était de s'abstenir de toute procréation.

Reed évoque ensuite une autre situation qui pose problème d'un point de vue éthique, celle qui concerne les tests génétiques pour les porteurs de traits liés à l'X. En effet, certains de ces traits peuvent entraîner de graves maladies pour la descendance comme la myopathie de Duchenne, l'hémophilie ou le syndrome de Lesch-Nylan... Ici encore, Reed anticipe la réflexion éthique car, en 1980, les tests génétiques n'étaient pas disponibles pour ces maladies. Cependant, Reed suppose leur existence et la libération qu'ils apporteraient au niveau psychique aux femmes appartenant à des familles à risque mais non porteuses et qui en seraient informées grâce à un test (*that the 50% of the sisters who are free of the undesirable gene are so notified and are enjoying the release and the relaxation from fear that the information provides*, p. 22).

Malheureusement, la réalité à l'époque de Reed était très différente et il n'a pu que témoigner de son expérience clinique. En effet, les femmes à risque d'être porteuses d'une anomalie liée à l'X qu'il a suivies étaient très perturbées psychologiquement par leur risque de 50% d'avoir l'anomalie entraînant la probabilité statistique d'avoir la moitié de leurs fils à naître atteints de graves symptômes. Aussi, elles se faisaient souvent stériliser sans réfléchir à d'autres options. Reed estime que la stérilisation est une action drastique mais qu'elle est le résultat du vécu de ces femmes qui ont côtoyé un ou plusieurs de leurs oncles ou de leurs frères malades.

Cependant, une avancée médicale, le développement de l'amniocentèse a fait évoluer les dilemmes éthiques des années 1970-1980. Grâce à cette technique, les femmes porteuses d'une anomalie liée à l'X pouvaient savoir au cours de leur grossesse si elles portaient un garçon ou une fille, et choisir, éventuellement, un avortement ciblé en fonction du sexe, les filles étant moins impactées par les symptômes. Mais, le dilemme pour le garçon restait entier, car s'il avait 50% de chance d'être « normal », il avait également 50% de risque d'être malade. Ainsi, le recours à un avortement induit la destruction d'un fœtus « normal » dans 50% des cas (car cette information ne pouvait être techniquement connue à l'époque). Dans cette situation, pour Reed, les femmes qui prendraient la décision d'avorter de leur fils, le feraient probablement à contrecœur. Il précise, qu'à l'époque (comme encore aujourd'hui en 2022), le médecin ne pratique une amniocentèse que si la femme a pris la décision d'avorter d'un fœtus mâle avant le geste, même si le principe n'est pas absolu et qu'elle peut changer d'avis.

Reed évoque également une autre avancée médicale nouvelle à son époque et qui ne se pratiquait que dans quelques centres sur tout le territoire américain : la fœtoscopie. Il l'a définie comme permettant de visualiser les vaisseaux placentaires en utilisant une aiguille de jauge extrêmement petite, attachée au fœtoscope et permettant de prélever du sang fœtal. De cette manière, les fœtus à risque d'hémoglobinopathies et de myopathie de Duchenne liées à l'X peuvent être identifiés. En 1980, cette technique servait surtout à détecter les fœtus masculins à risque d'hémophilie. Cependant, l'apparition de cette nouvelle technique donnait à la femme une option lui permettant de ne pas systématiquement avorter de ses fils et de pouvoir porter à terme un garçon « normal ».

Enfin, Reed envisage l'avenir du *Genetic Counseling* avec optimisme. Pour lui, le conseil se déploiera grâce à des équipes pluridisciplinaires constituées de médecins, de *basic scientists*, d'un généticien, d'un travailleur social, d'un psychologue, d'un conseiller en génétique et, éventuellement, d'autres spécialistes en fonction du problème génétique. Reed est ici visionnaire, car actuellement dans les pays ayant développé le conseil génétique, nous retrouvons exactement ce type d'équipes multidisciplinaires. Cependant, Reed précise que ce serait au conseiller en génétique d'agir en « chef d'orchestre » et de faire appel à ces experts en fonction de l'évolution du processus de *Genetic Counseling* qu'il superviserait seul en fonction de son client. Ici encore, c'est bien le client qui est au centre du processus, le conseil

génétique se faisant à son profit et non à celui des experts (*medical school*) (*The counselees do not care to be the center of a circle of experts in white coats*, p. 23). À cette fin, Reed fait un bref résumé des étapes les plus pertinentes, selon lui, du processus de conseil génétique (p. 23) :

- 1) Insister sur le diagnostic en le rendant le plus précis possible
- 2) Établir la façon exacte du mode de transmission de l'anomalie
- 3) Explorer l'état d'esprit et les difficultés et problèmes rencontrés par le consultant et par le conseiller
- 4) Déterminer quels sont les tests génétiques et les consultations et examens médicaux à prescrire
- 5) Faire un « sondage » discret sur les conceptions qu'ont les consultants de la contraception, notamment si la première impression laisse croire qu'ils sont « naïfs » à ce sujet
- 6) À la fin du conseil, laisser au couple *a feeling of friendship*, une impression de relations ouvertes et d'une volonté de se revoir si quelqu'un le souhaite.

Pour Reed, il ne cesse de le répéter, la priorité du *Genetic Counseling* est d'abord de répondre aux besoins de parents. Il souhaite et espère que le conseil génétique ne sera jamais utilisé à des fins de contrôle étatique. Il cite un article de Murray (1978) intitulé « Conseil génétique : aubaine ou fléau ? » qui énumère les possibles utilisations futures du conseil génétique et, parmi elles, la possibilité qu'un conseiller en génétique soit payé par un État pour s'assurer qu'aucun enfant ne naisse avec des « défauts », des maladies ou des handicaps pesant sur les ressources communes. Face à cette menace, Reed espère qu'au contraire, à l'avenir, le conseiller en génétique pourra continuer de travailler dans une relative paix et quiétude, en assurant une stricte confidentialité et en respectant l'intimité de ses clients.

Cependant, un conseiller en génétique aura besoin de l'apport d'un laboratoire de cytogénétique et de biochimie bien équipé pour faciliter les diagnostics complexes, tout en s'entourant de nombreux spécialistes appartenant à de grands centres médicaux et qu'il pourra contacter facilement. Il serait, également, intéressant et souhaitable que le processus de *counseling* et les conseils donnés soient associés à un programme de recherche en cours. Et, en même temps, le conseiller en génétique doit être proche de la population et ses services

faciles d'accès pour assurer des consultations de proximité. Encore faut-il avoir une idée de l'ampleur de la demande... En effet, alors que chaque année, il naît des millions d'enfants malades ou handicapés dans le monde qui pourraient justifier d'un conseil génétique, ce type de consultations, en 1980, n'est disponible que pour moins de cent mille personnes par an. Comme beaucoup d'autres services médicaux, le conseil génétique est inégalement réparti dans le monde, et Reed souligne que la grande majorité de la population mondiale ignore encore son existence. Il espère qu'au fur et à mesure que l'information sera diffusée dans le monde, on pourra former partout où c'est nécessaire des conseillers en génétique. Enfin, il rappelle, qu'au niveau mondial, pratiquement chaque famille a besoin d'un conseil génétique pour une raison ou pour une autre en fonction de ses particularités. La demande de ce service va donc continuer de croître.

À ce point de sa réflexion, Reed fait une remarque que nous trouvons curieuse. Il évoque le coût financier du conseil génétique qui pourrait, éventuellement, être plus important que ses avantages, à moins qu'il ne devienne une application efficace d'un eugénisme permis par un progrès scientifique à venir ...

Le rêve de Reed est que les progrès des techniques permettent un jour de transformer les gènes délétères en gènes permettant un état de santé normal sous la direction du conseiller en génétique. Alors, cette profession se développerait de façon exponentielle ! Mais Reed n'a aucune idée de la probabilité qu'un tel rêve se réalise un jour, d'autant qu'on ne dit jamais que les maladies génétiques vont continuer à augmenter au niveau de la population mondiale. En effet, la recherche médicale a permis de contrôler de nombreuses maladies infectieuses et d'améliorer les soins médicaux, entraînant en conséquence, une augmentation des maladies génétiques dans la population liée à la survie d'individus porteurs et engendrant, de ce fait, une progéniture.

Reed espère que les femmes joueront un rôle privilégié dans l'expansion du conseil génétique. Ce sont elles qui portent les enfants, elles sont attentives à leur progéniture et *Women are increasingly reluctant to be forced to produce souls for heaven or cannon-fodder for future wars* (p. 26). En 1980, selon Reed, elles se préoccupent de plus en plus d'elles-mêmes, de leur corps et du contrôle des naissances.

Ainsi, à l'avenir, la médecine génétique continuera à faire des progrès et le conseiller en génétique en utilisera une partie. Mais la question des manipulations génétiques et de leur acceptation ou non par la société est pour Reed un problème totalement différent du conseil génétique. Cependant, il imagine que dans un futur hypothétique, une famille pourrait demander à un conseiller en génétique de lui expliquer les risques d'une nouvelle ingénierie génétique encore à venir. Il redit qu'il lui semble évident que la médecine génétique, d'un avenir lointain, éliminera les mutations délétères. Et si, pour certains gènes, cette élimination est une erreur, il y aura de nouvelles mutations correctrices spontanées. Pour une société, il serait heureux de pouvoir agir sur une partie de la variabilité des génotypes délétères qui sont un fardeau tout en maintenant la variabilité des autres génotypes.

Cependant, aborder la « qualité » des enfants pose plus de polémiques que celle de savoir combien un couple doit avoir d'enfants. Pour Reed, l'objectif d'un individu et d'une famille est le bonheur. Il estime que pour avoir une vie satisfaisante, le meilleur nombre moyen d'enfants par personne est un peu en dessous d'un, donc les couples auront généralement deux à trois enfants. De plus, un État ne peut supporter une reproduction illimitée d'enfants car son devoir est d'avoir la capacité d'éduquer ses citoyens... Et la planète ne peut pas non plus supporter un nombre illimité d'humains...

Pour Reed, l'obligation d'un gouvernement en ce qui concerne la « qualité génétique d'une population » peut être énoncée comme une volonté mais il est loin d'avoir la capacité de définir un programme spécifique d'amélioration génétique, ou alors à très long terme... Cependant, Reed croit, qu'à l'avenir, on sollicitera fortement le conseil génétique pour améliorer la « qualité » des enfants et qu'à cause de cela on trouvera des financements. Mais comment se fera et sera gérer un tel projet ? *What the total dimensions of the edifice will be, eventually, is beyond my comprehension* (p. 27). Une certitude cependant : pour cela, le conseiller en génétique devra augmenter son niveau de compétence.

Mais Reed rappelle et insiste sur le fait que le conseil génétique est avant tout un processus qui s'adresse à une personne ou un couple de façon personnelle et intime. Il ne peut être inclus dans d'éventuels programmes gouvernementaux eugéniques ou dans des programmes de génie génétique aussi « séduisants » soient-ils. Il ne doit pas être exploité de manière contraire à l'éthique par les médias ou utilisé par les politiciens à leurs propres fins.

Enfin, Reed exprime sa peur, qu'à l'avenir, un conflit puisse survenir entre les conseillers en génétique qui cherchent à sauvegarder les besoins des familles et des politiciens, scientifiques ou non, qui voudraient imposer des programmes sociaux de contrôle génétique, éventuellement de nature encore inconnue, mais dans le but de réguler, de contrôler voire réprimer un certain type de population. S'il admet que dépister des gènes délétères peut être bénéfique pour une famille comme pour un gouvernement en réduisant le coût de la maladie et du handicap, il affirme qu'il ne peut se faire sans conseil génétique. Un gouvernement peut instaurer des dépistages génétiques qui peuvent se révéler nécessaires mais cela doit toujours se faire en respectant la dimension humaine, sinon, d'un point de vue éthique, ils seront répréhensibles et inappropriés.

Pour conclure son chapitre, *A philosophy for Counseling*, Reed termine sur le dépistage nécessaire de la phénylcétonurie chez le nouveau-né. D'un point de vue éthique, on ne peut accepter que des parents refusent ce test au risque de provoquer un grave retard mental et du développement chez un enfant atteint en ne mettant pas en place la diète nécessaire. Ce serait une négligence grave qui relève du tribunal qui pourrait obliger les parents à instaurer le régime alimentaire et le suivi médical indispensables à leur enfant. Reed juge que c'est un dilemme éthique sans rapport avec le conseil génétique mais qui intéresse le grand public et nécessite des mesures fermes en cas de négligence des parents.

Suite à ces considérations qualifiées, par Reed, d'éthiques et de philosophiques, il poursuit son ouvrage par l'exposition des dernières avancées scientifiques de son époque sur les maladies génétiques les plus communes. Nous ne les analyserons pas car elles sont aujourd'hui dépassées. En revanche, nous nous intéresserons à son dernier chapitre qui porte le même titre que dans la première édition : « *Putting the Puzzle Together* » (Assembler le puzzle). Il rappelle, en premier lieu, qu'on ne peut pas confondre le conseil génétique avec la génétique humaine ou médicale. Le conseil génétique n'est qu'une partie, tout à fait spécifique, de l'activité en génétique humaine. Si son concept intéresse le public, sa pratique se fait dans l'intimité, de façon très privée et totalement confidentielle pour des cas individuels. Aussi, ce service rendu n'est pas spectaculaire.

Ici encore, comme dans la première édition de 1955, l'interlocuteur privilégié de Reed est le médecin. Curieusement, il ne mentionne pas la profession de conseiller en génétique

créée en 1969 par Melissa Ritcher (biologiste et psychologue) au *Sarah Lawrence College*, université privée de la ville de Yonkers (État de New-York). En revanche, il entretient la polémique en estimant que les médecins qui s'intéressent à la génétique sont trop peu nombreux, souvent mal informés sur l'actualité scientifique des maladies génétiques, et se positionnant de façon maladroite quand ils font du conseil génétique (*The physician who is competent to make the correct diagnosis of a trait has a good chance of being unprepared to do acceptable genetic counseling*, p. 2019). Peu de médecins ont une formation académique correcte en génétique humaine. Reed estime qu'à l'université du Minnesota où il est professeur, seuls 1 à 2% des médecins diplômés et 10% des résidents (internes en médecine) ont eu un modeste aperçu des techniques de conseil génétique. De plus, Reed précise qu'un médecin généticien qui fait du conseil génétique n'est pas autorisé à poser des diagnostics. Le pourcentage de médecins généticiens capables ou désireux de faire du conseil génétique est infime. Aussi, en partant de ce constat, Reed estime que de nombreuses personnes ayant d'autres formations devraient être impliquées dans le processus de conseil génétique. Et pourtant, il ne mentionne toujours pas les conseillers en génétique détenteurs d'un Master du *Sarah Lawrence College* !...

Pour Reed, indépendamment du diplôme obtenu, le conseiller en génétique doit d'abord avoir des capacités personnelles lui permettant de bien communiquer et de savoir enseigner, et aucun diplôme universitaire ne donne ce type de garantie. Il propose alors la formation qui lui semble adéquat pour le conseiller en génétique non-médecin : il devra apprendre une grande partie de ce qu'un médecin apprend ! Non pas le nom de chaque muscle, car la plupart des médecins eux-mêmes l'ont oublié rapidement, mais les racines latines et grecques, certains cours de pathologie, de neurologie et de pédiatrie afin d'avoir une vue d'ensemble du monde médical. La formation continue est également très importante pour maintenir ses compétences à niveau.

Donc, le conseil génétique devrait prendre de plus en plus d'importance à l'avenir et dans le monde entier puisqu'il concerne presque toutes les familles. Cependant, il serait illusoire de croire qu'on puisse former des milliers de conseillers en génétique et en particulier des médecins. Il y a néanmoins un besoin, et de nombreuses familles impactées par des maladies graves, ainsi que la société, tireraient un bénéfice appréciable du conseil génétique en termes de santé et de rapport coût-bénéfices. Aussi, il est probable, qu'au niveau mondial,

on continue à former de plus en plus de conseillers en génétique. Reste à savoir comment leurs services seront pris en charge ?

Reed continue d'insister : c'est le médecin de famille, en raison de sa proximité, et à condition qu'il soit correctement formé, qui pourrait être à l'avenir le conseiller en génétique adéquat. Mais, aux États-Unis, en 1980, il n'en a pas les moyens au niveau économique. En effet, Reed explique passer une heure de son temps pour une consultation afin de pouvoir écouter et parler avec les personnes impliquées. De plus, hors consultation, il y a tout le temps consacré à l'obtention de tests biologiques, d'informations techniques et de contacts spécifiques aux cas rencontrés. En parallèle, il donne l'exemple de son médecin de famille qui ne passe que quelques minutes avec lui... car il est pressé de passer au patient suivant. C'est pour lui, un système de soins mécanisé qui même s'il est efficace ne convient pas à l'épanouissement du conseil génétique. Cependant, si le conseil génétique est lié à un problème médical, un diagnostic assuré par un médecin est nécessaire et il doit être aussi précis et complet que possible.

Le conseil génétique s'apparente à une procédure de type « travail social » : le conseiller écoute patiemment le consultant, s'entretenant avec lui en abordant souvent le problème de façon informelle et toujours non autoritaire. Ainsi, Reed est étonné que des médecins peu informés de la génétique puissent dire de façon catégorique à leurs patients de ne pas avoir d'enfants à cause d'une maladie familiale. De plus, si les médecins en question prétendent faire ainsi du conseil génétique, ce dernier est manifestement inutile et n'aide personne. Les patients ainsi traités iront chercher de l'aide en choisissant une personne moins autoritaire et plus sympathique qui prendra en considération leur problème génétique.

Cependant, si la compétence du conseiller en génétique s'appuie sur des connaissances génétiques fiables, il n'est pas compétent en psychométrie, en psychologie clinique, ni même pour obtenir un test de paternité. Il peut orienter vers d'autres spécialistes mais il ne peut pas tout faire. Mais il a une priorité, sans être psychologue, il doit agir avec empathie et il doit comprendre que les parents ont toujours de grandes attentes pour chacun de leurs enfants, et qu'ils feront de grands efforts pour éviter *a defective child*, car un enfant moins que parfait est un « coup terrible à leur égo ». Reed cite ici Mac Intyre (1973) :

« Il n'est pas contre nature pour les parents d'un enfant malformé d'éprouver des sentiments de répulsion ou même de haine pour ce dernier à cause du terrible coup porté à leur égo lors de sa naissance. De plus, il n'est pas anormal que de tels parents nourrissent le souhait secret que l'enfant meure » (p. 222). Mais heureusement, la plupart des malformations ou des maladies ne sont pas suffisamment graves pour provoquer des réactions aussi extrêmes. Ici, Reed donne sa conception du désir d'enfant pour la majorité des couples. Elle contient la philosophie de ses interventions lors du processus du *counseling* : « les couples souhaitent donner naissance à des enfants selon leurs normes » (p. 222). Et, toute sa vie professionnelle, Reed va s'employer à les y aider. Quant aux enfants avec « désavantages », si les parents naturels ne souhaitent pas les garder, certains couples sont prêts à les adopter car ils ont un système de valeurs qui favorise ce type de réponse caritative.

En fait, le conseiller en génétique se trouve le plus en difficulté lorsqu'il doit répondre aux problèmes psychologiques de ses clients. Cela fait pourtant partie de ses compétences au même titre que sa capacité à enseigner la génétique. En plus de son rôle éducatif, il doit donner la pleine mesure de son empathie et être capable d'assurer un véritable soutien psychologique. Reed est obligé de constater que l'empathie et le soutien psychologique ne peuvent pas être apportés par un médecin qui ne dispose pas du temps suffisant pour cela, bien que le médecin de famille, notamment par sa proximité, soit la personne logique pour faire du conseil génétique. Mais le fonctionnement d'un cabinet de médecin généraliste n'est pas propice au conseil génétique qui nécessite disponibilité, délicatesse et précision. Aussi, Reed pense que la plupart des médecins généralistes sont bien conscients de la difficulté et sont heureux d'envoyer leurs clients à un centre référent en conseil génétique, quand c'est possible.

En 1980, comme encore aujourd'hui, les centres référents en conseil génétique se trouvent habituellement dans des universités ou de grands hôpitaux, même si actuellement en 2022, la pratique libérale de conseillers en génétique détenteurs d'un Master est bien implantée aux États-Unis et au Canada. Les professionnels du conseil génétique ont toujours des liens étroits avec les universitaires. Ces derniers sont à la fois qualifiés et ont la disponibilité pour faire de la recherche fondamentale (grâce aux laboratoires de cytogénétique et de biochimie) et du conseil génétique, tout en étant payés correctement grâce à des salaires suffisants.

Pour Reed, l'essentiel est que le conseil génétique soit assuré par des scientifiques compétents, « laïcs » (c'est-à-dire libres de toute idéologie totalitaire ou religieuse), ce qui nécessite des soutiens financiers publics. Mais, il estime que ce soutien financier est difficile à conserver dans la durée, bien que le conseil génétique présente un grand intérêt en santé publique, au niveau individuel, sur la prévention des maladies chroniques, des déficits intellectuels et de la santé mentale, des malformations congénitales, de la dentisterie... Et, à l'avenir, l'impact du conseil génétique en santé publique ne cessera de grandir. Les écoles de santé publique, les établissements de formation en santé devraient enseigner les éléments de base du conseil génétique et de son application en santé publique.

En conclusion de la troisième édition de *Counseling in Medical Genetics*, Reed insiste sur l'intérêt et le plaisir qu'il éprouve à faire du conseil génétique. Ce dernier est *a chance to educate* en matière de génétique. Mais, la tâche la plus valorisante est d'apaiser l'anxiété, de réduire la peur et de rassurer. Et dans la majorité des cas, même pour les maladies génétiques les plus graves, le conseiller a les statistiques en sa faveur et il peut dire aux consultants que la situation n'est pas aussi fâcheuse qu'ils l'avaient imaginée. Enfin, Reed suppose que le développement futur du conseil génétique sera mondial et indéniablement important. Et pour lui, ce sera une « science saine » dans la mesure où elle trouvera appui sur les sciences de la santé.

La question de l'eugénisme

Suite à l'horreur de l'eugénisme nazi, Sheldon Reed et les conseillers en génétique de sa génération ont abandonné toute idée d'amélioration de la race humaine et ont construit leur pratique autour de l'aide à la procréation pour des couples ayant dans leur famille une maladie héréditaire grave. Il s'agissait de donner à ces couples toutes les chances d'avoir un « enfant normal ». Reed et les conseillers en génétique de cette époque ont privilégié l'intime et la liberté de choix des futurs parents. Leur objectif était de créer des « familles normales » et d'augmenter ainsi leur capacité au bonheur. Ils espéraient éliminer la question de l'eugénisme, notamment celle concernant des populations entières jugées par des politiques comme devant être éliminées ou contrôlées, (et en 2022, nous pourrions ajouter transformées) comme les juifs pour les nazis ou les noirs pour les Américains.

Malgré tout, ce positionnement, privilégiant les individus leur intimité et leurs choix, participe, pour certains, d'une forme d'eugénisme et est de ce fait condamnable comme une atteinte à l'intégrité de l'humanité, à la possibilité de la laisser vivre dans toute sa diversité, même si au nom de cette conception des individus naissent handicapés ou malades. Cela suscite, tout d'abord, la question du droit à la vie pour toutes les personnes humaines à naître. Cependant, Reed et ses confrères ne dénie pas le choix de faire vivre des « enfants malformés », ils le laissent aux parents. Leur rôle est celui d'une éducation au niveau de la génétique et d'un accompagnement psychologique des personnes quelle que soit leur décision. Les conseillers en génétique ont fait leur choix : ils estiment qu'ils dépassent l'eugénisme en substituant au politique l'intimité des couples et le bonheur familial.

En philosophie, d'une façon très générale, le bonheur renvoie à un état de satisfaction complète caractérisé par sa stabilité et sa durabilité. Pour les conseillers en génétique, cet état serait assuré par la possibilité d'avoir « des enfants normaux ». En effet, ils estiment qu'aucun parent ne souhaite avoir des enfants handicapés ou malades. En effet, un « enfant anormal » même s'il est accepté viendrait perturber comme un élément extérieur par sa singularité, la stabilité du bonheur familial. Or, nous pouvons supputer que le bonheur et sa recherche représentent, pour la majorité d'entre nous, le but le plus élevé de l'existence. De plus, être heureux est une expérience fondamentalement humaine même si elle est individuelle. Et, parce qu'il est individuel, le bonheur est intimement lié au désir : « (...) être heureux, ce serait réaliser tous ses désirs, ou du moins réaliser tous ces désirs importants. L'homme heureux accomplit les objectifs qu'il s'est fixé, ceux qui ont une valeur pour lui-même. Le bonheur est donc ancré dans l'individu, dans ses projets et ses représentations (...). Le « contenu » du bonheur est indéterminé. Il n'y a pas d'accord sur les éléments particuliers et précis qui seraient constitutifs du bonheur (...) » (dicophilo, internet le 28/03/2019).

Lors d'un conseil génétique, privilégier cette recherche du bonheur heurte certaines sensibilités, notamment celle des religieux, car certains considèrent que privilégier les désirs individuels prive l'homme de sa dimension spirituelle et universelle et du respect que l'on doit éprouver pour toutes les vies humaines quelle que soit leur forme. Pour eux, il y a une sacralité dans la vie humaine : elle ne peut être refusée ou détruite au profit du bonheur et des désirs. Aussi, pratiquer le conseil génétique en favorisant le bonheur familial et la naissance d'enfants normaux reste une pratique eugénique et condamnable.

Nous ne défendons pas cette thèse. Pour nous, l'Humanité s'incarne dans l'humain, dans un individu et sa réalité concrète. L'idée d'un concept d'humanité universelle est une simple généralité si elle ne peut s'appuyer sur les individus particuliers. Si pour un individu, la naissance d'un enfant normal incarne le bonheur pourquoi le lui refuser si cela est possible ? De même, tout enfant handicapé et/ou malade, au fur et à mesure qu'il grandit et qu'il prend conscience de son environnement, souhaite être « normal », être comme les autres enfants et ne plus souffrir : il souhaite être heureux ! Le handicap et la maladie peuvent être conçus comme extérieurs et accidentels et être une source de grave déséquilibre à la stabilité du bonheur familial. Un principe universel ou une religion peuvent aussi être conçus comme extérieurs à l'humanité car ils ne servent pas la multiplicité des hommes dont la particularité doit être prise en compte. Le bonheur individuel n'est pas alors une exigence irréaliste mais un droit de la condition humaine. Ainsi, les conseillers en génétique ont dédié leur vie professionnelle à l'aide et au service de l'humanité à travers ses représentants singuliers, leurs clients. Ici, nous ne considérons pas leur pratique comme eugéniste mais, au contraire, comme exaltant la vie à travers la volonté du bonheur.

Dans les années 1950, le positionnement des biologistes-généticiens-conseillers contre l'eugénisme et son exclusion de leur pratique semblent clairs car les moyens techniques et scientifiques étaient très limités. Cependant, la question de l'eugénisme a repris de l'acuité dans les années 1960, 1970 et 1980, en raison de l'utilisation de nouvelles techniques comme l'amniocentèse qui permet de déterminer si un fœtus est handicapé ou malade et potentiellement d'avoir recours à un avortement dit « thérapeutique » en fonction du choix des parents. Pour évoquer le renouveau de cette question, nous nous appuyons sur l'article de la sociologue Gwenn Terrenoire de 1986 : « L'évolution du conseil génétique aux États-Unis de 1940 à 1980 : pratique et légitimation ». Elle rappelle, tout d'abord, que depuis les années 1940, les conseillers en génétique avaient affirmé leur opposition à la pratique des eugénistes nord-américains du début du XXe siècle en insistant sur la prévention individuelle. Les années 1970 ont vu une médicalisation du conseil génétique et le renforcement de la prévention individuelle, notamment grâce à la découverte de nouvelles techniques permettant un diagnostic prénatal. En conséquence, le secteur public de santé, concerné dans les années 1920 par la stérilisation de sujets jugés « inaptes », s'est intéressé de nouveau à la prévention individuelle des maladies génétiques graves, mais d'un autre point de vue, et a pris en charge

une grande partie du coût du diagnostic prénatal. Ainsi, à la fin des années 1960, les avortements thérapeutiques pratiqués pour éliminer des fœtus « génétiquement imparfaits » ont ravivé la question de l'eugénisme. Cette problématique, en 2022, est toujours actuelle puisqu'un avortement thérapeutique peut être choisi par des couples après un diagnostic prénatal et un conseil génétique. Pour Terrenoire, l'intérêt du secteur public pour la prévention des maladies génétiques graves peut, à tout moment en fonction des politiques, entraîner le retour de mesures coercitives quant à la reproduction humaine. De plus, elle estime qu'en se centrant sur l'individu « on peut se demander si l'objectif de prévention des maladies génétiques graves et les nouvelles techniques d'identification des fœtus atteints ne constituent pas une nouvelle forme d'eugénisme, individuel plutôt que collectif, volontaire plutôt qu'obligatoire, dont la force résiderait précisément dans le fait qu'il est assumé librement par les couples et qu'il répond au désir de tout un chacun de mettre au monde des enfants sains et normaux » (p. 53). Pour Terrenoire, la question est celle de la valeur de l'individu qui serait déterminée alors par son patrimoine génétique, notamment en voulant éliminer les parties délétères de son génotype, ce qui permettrait de rendre socialement acceptable l'élimination « des fœtus moins que parfaits ». Peut-on qualifier ce positionnement de retour à l'eugénisme ? En effet, en se centrant sur les couples et leur désir, on favoriserait l'élimination de tous les individus « hors normes ».

Pour approfondir cette problématique, Terrenoire s'intéresse à l'histoire du *Dight Institute* depuis son ouverture, le 1^{er} juillet 1941. Elle souligne que, dès l'origine, l'esprit était celui d'une collaboration entre les biologistes généticiens et les couples. Les couples communiquaient des informations sur leur famille, les chercheurs les enregistraient dans leurs bases de données et prodiguaient en échange des informations et des conseils par rapport au problème familial spécifique. « Les rapports annuels du *Dight Institute* confirment la subordination de l'objectif de conseil aux exigences de la recherche fondamentale » (Terrenoire, p. 56). Ainsi, son premier Comité de Direction définissait sa mission en trois volets : 1) recherche fondamentale en génétique humaine ; 2) formation des professionnels de la santé à des notions de science génétique ; 3) consultations publiques. De plus, le *Dight Insitute* a cherché à collaborer avec le service de santé publique de l'État du Minnesota dès sa première année de fonctionnement. Le généticien-conseiller donnait souvent son avis aux services sociaux chargés du placement d'enfants à adopter, notamment pour éviter des

disparités dans la couleur de la peau de l'enfant et de la famille adoptive. Il donnait également un avis aux tribunaux pour les recherches en paternité.

Pour la sociologue, le lancement des cliniques, dont le *Dight Institute*, par des biologistes chercheurs, sur l'ensemble du territoire américain, s'inscrit dans des stratégies plus larges et plus ambitieuses dans le domaine des rapports entre la science et la société de cette époque. Le conseil génétique et son évolution en représente la réalisation concrète. Dès 1948, les généticiens se regroupent dans l'*American Society of Human Genetics*. L'année suivante, ils créent l'*American Journal of Human Genetics*. Durant les premières années, de nombreux présidents de l'association sont aussi responsables de cliniques de consultations. Cependant, l'association a pour mission de rassembler tous les chercheurs du domaine de la génétique humaine, quelle que soit leur approche. Par ailleurs, ces biologistes universitaires ont dès le départ essayé de se rapprocher des médecins. Nous rappelons que Sheldon Reed a écrit *Counseling in Medical Genetics* d'abord pour eux. L'*American Society of Human Genetics* a joué, également, un rôle essentiel dans la création du réseau international de débats sur la génétique humaine : en 1956, le premier congrès international de génétique humaine a eu lieu, rapprochant des Européens et des Américains. Par la suite, le conseil génétique fut un pôle permanent de ces congrès.

Les généticiens sont aussi soutenus par l'*American Eugenics Society* fondée en 1926 pour promouvoir les thèses eugénistes. Mais entre 1937 et 1940, l'association révisé ses objectifs et décide d'encourager la recherche sur les maladies héréditaires et d'en appeler au soutien du public.

Les règles du conseil génétique s'appuient sur un important travail de réflexion des biologistes chercheurs sur leur activité sociale. D'après l'historien K. Ludmerer, dès les années 1920, certains généticiens, à titre individuel, se sont opposés à la propagande raciste et à la législation sur l'immigration aux États-Unis de 1924. Par exemple, un chercheur comme L. C. Dunn a dénoncé l'utilisation de « faux » concepts génétiques, l'inhumanité des mesures nazies, et a prôné le retour du scientifique au laboratoire en refusant toute utilisation politique de la science. Ce positionnement fut officiellement et dès l'origine, celui de l'*American Society of Human Genetics*. Ses membres prônaient une réflexion globale sur leur responsabilité dans l'application de la science à l'homme et avaient comme objectif à long terme de la génétique

humaine le bien-être de l'humanité. Selon Ludmerer, « après la guerre (...) les généticiens ont essayé de construire des moyens plutôt que des fins (...). La responsabilité dans sa forme moderne, signifie apparemment analyse et non pas prescription » (Ludmerer, p. 359).

Ces réflexions ont défini, pour les généticiens-conseillers, le domaine de la procréation humaine comme étant privé : « les cliniques seront organisées de telle sorte que les conseillers pourront s'acquitter de cette responsabilité de « fournir les données de l'hérédité » plutôt que de prescrire aux couples telle ou telle ligne de conduite » (Terrenoire, p. 60).

Les objectifs des généticiens-conseillers se situent à trois niveaux : le premier est celui de la recherche du bien-être de la famille par la prévention individuelle des maladies héréditaires graves. Le couple est libre et responsable de ses décisions quant à son projet de procréation. Le généticien a le devoir de donner aux couples des informations complètes pour faciliter la prise de décision en accord avec leurs souhaits, notamment en cas de risque d'un enfant « anormal ». Les généticiens s'adressent à des « couples ordinaires » et motivés par le désir d'avoir des enfants « normaux ». Ils sont responsables de leurs décisions et vivent de façon autonome ; ce qui exclue les personnes déficientes intellectuelles ou vivant en institution.

Le deuxième objectif du conseil génétique est la prévention collective des maladies. Ici, les choix individuels et librement consentis de couples à risque de maladies héréditaires servent également la communauté dans son ensemble. Le conseil génétique est aussi conçu comme un moment d'éducation. À ce titre, pour les généticiens, il devrait être soutenu de la même façon que la collectivité soutient l'éducation : par les impôts.

Le troisième objectif est la prévention eugénique. Il s'agit d'éviter l'accumulation de « gènes nocifs » et de préserver la qualité de l'espèce en évitant la naissance d'enfants constituant « un fardeau génétique » et d'attirer l'attention du public sur les dangers de grossesses « irréfléchies ».

Le généticien-conseiller poursuit ces trois objectifs, qui relèvent de sa responsabilité sociale, dans le cadre de ses consultations.

Terrenoire souligne que ces trois objectifs correspondent chacun à une perspective particulière : l'individu, la nation, l'espèce humaine. La priorité est donnée à la prévention individuelle des maladies fondée sur la décision éclairée de couples responsables. Par ailleurs, ces trois objectifs ont été élaborés à un moment où les biologistes chercheurs avaient peu de consultations, faisaient du bénévolat, s'adressaient à un public ignorant et à des médecins réticents. Les généticiens, conscients de ces restrictions, ont élaboré le conseil génétique comme un modèle pour l'avenir.

L'année 1959 a vu trois découvertes majeures : la mise au point de l'amniocentèse, la découverte du nombre de chromosomes humains, l'établissement du caryotype de la trisomie 21.

Pour Terrenoire, l'établissement du caryotype de la trisomie 21 a été d'une importance capitale pour l'évolution du conseil génétique pour plusieurs raisons, mais notamment parce qu'il a permis de susciter l'intérêt des médecins généralistes qui ont des patients atteints de trisomie et qui en ont pour la première fois une explication scientifique. Aussi, dans les années suivantes, la cytogénétique va devenir une priorité de la recherche médicale : des laboratoires furent établis près des facultés de médecine, et les cliniques de consultation ont commencé à travailler en collaboration avec eux : « les outils fournis par la cytogénétique permettront la généralisation de ce mode d'approche des maladies héréditaires à tel point que dans la période précédant l'avènement du diagnostic prénatal, conseil génétique sera synonyme d'étude des chromosomes » (Terrenoire, p. 65). Mais, malgré ces progrès techniques, jusqu'à la fin des années 1960, le conseil génétique reste essentiellement fondé sur des statistiques de récurrence d'une maladie génétique spécifique et ne peut proposer aux couples concernés que la décision de courir ou non le risque d'avoir un enfant atteint. Pour Terrenoire, ce manque de solutions explique le nombre peu important de cliniques jusqu'à la fin des années 1960. En 1964, elle en estime le nombre à trente aux États-Unis dont dix-sept rattachées à la recherche universitaire (Terrenoire, p. 65). Cependant, les années 1960 vont voir croître l'intérêt des médecins pour la génétique humaine : ce qui va permettre aux généticiens-conseillers de centrer leur pratique presque exclusivement sur un objectif médical de prévention individuelle, en accord avec les principes établis antérieurement de respect de la liberté du choix du couple et de l'attitude non directive du conseiller qui doit, néanmoins, promouvoir des décisions rationnelles chez ses clients. « De ce point de vue, le processus de

conseil est implicitement considéré comme ayant réussi lorsqu'un couple à haut risque renonce à un projet de grossesse » (Terrenoire, p. 66). Ce rapprochement entre discours médical et discours du conseil génétique transparaît dans les publications des généticiens, entre 1960 et 1968. Elles sont peu nombreuses mais la plupart paraissent dans des revues médicales avec un objectif d'information des médecins (Terrenoire, p.66). En revanche, le rôle joué par les cliniques auprès des services sociaux et juridiques s'étiolo. Une exception cependant, celle de l'État du Minnesota, où en 1959, une section de génétique humaine dotée d'un service de consultations est créée au sein du département de la santé publique. Il faut y voir essentiellement la réussite des efforts de Sheldon Reed et son insistance sur l'importance de la responsabilité des pouvoirs publics en matière de prévention des maladies génétiques.

Pour Terrenoire, dans les années 1960, la référence à l'eugénisme disparaît complètement. Même si jusqu'en 1968, la question de l'avenir de la génétique de l'humanité est beaucoup discutée, elle l'est dans le cadre de la recherche fondamentale notamment par le biais de la biologie moléculaire. Mais les généticiens-conseillers ne semblent pas se considérer comme concernés par ces débats et ils n'y participent pas (Terrenoire, p. 67).

Pour la sociologue, c'est à partir de 1967 et la mise au point des techniques de dépistage prénatal d'anomalies chromosomiques et d'anomalies du métabolisme que le conseil génétique prend sa forme actuelle. Le diagnostic prénatal se développe ainsi que les avortements dits thérapeutiques au choix des parents. Paradoxalement, les généticiens-conseillers tiennent un discours « nataliste » car grâce à la possibilité d'avortement ciblé sur les fœtus « anormaux », ils encouragent, dans 95% des cas, les couples dans leur projet de procréation. C'est aussi l'époque où les conseillers vont être rejoint par d'autres professionnels de santé et que le conseil génétique cesse d'être le domaine privilégié des biologistes-généticiens. La fin des années 1960 et le début des années 1970 ont vu de nombreux colloques interdisciplinaires et l'apparition du mouvement de la bioéthique dont le conseil génétique est l'un des sujets de prédilection. Ce dernier devient également une préoccupation importante du secteur public de la prévention. En effet, avec des techniques de diagnostic prénatal simples, peu coûteuses et fiables, les responsables politiques et ceux de la santé publique pensent à les appliquer à toute la population, mais aussi à cibler des sous-populations concernées par une maladie génétique spécifique. Certains États nord-américains vont mettre en œuvre des programmes de dépistage systématique des porteurs de graves

maladies génétiques. Le premier fut celui de la phénylcétonurie : l'objectif était de dépister les enfants à la naissance afin de leur donner un traitement curatif. Ces programmes régis par des lois, rendirent la participation des populations souvent obligatoire, avec ou non un conseil génétique. Ils suscitèrent de nombreux débats, notamment lors de la campagne de prévention de la drépanocytose.

Avec l'apparition de ces nouvelles techniques, les cliniques privées de conseil génétique vont également augmenter dans les années 1970 et 1980 dans tous les États-Unis. De même, l'opinion publique fut de plus en plus tolérante à l'idée des avortements de fœtus handicapés ou gravement malades. Avec l'augmentation de la demande sociale, les conseillers en génétique, eux-mêmes de plus en plus nombreux, vont mettre en place une réglementation plus serrée de leur pratique. L'*American Society of Human Genetics* va promouvoir une "*voluntary self-regulation*". Les conseillers se dotent d'une autoréglementation soumise à l'éthique professionnelle et qui limite l'accès à leur service. Ainsi, les femmes doivent donner leur accord préalable à un avortement thérapeutique pour pouvoir bénéficier d'un diagnostic prénatal et du conseil génétique qui l'accompagne, ce qui est toujours le cas actuellement. Terrenoire note ici que les généticiens prennent leur distance par rapport aux principes des années 1950 qui laissaient aux couples l'entière liberté de leurs décisions : à l'époque, le conseiller en génétique était simplement présent pour leur communiquer des informations scientifiques, les accompagner et les soutenir dans leur cheminement.

Deux programmes d'information et de détection pris en charge par le secteur public américain vont souvent être comparés. Il s'agit des programmes concernant la maladie de Tay-Sachs et la drépanocytose, maladies récessives sans traitement curatif encore en 2022. Les deux programmes visaient la détection d'individus à risque pour les amener éventuellement à modifier leurs projets de procréation en fonction des résultats des tests génétiques.

La maladie de Tay-Sachs est une maladie neurodégénérative, pouvant apparaître à tout âge. Elle est due à un déficit en hexosaminidase provoquant une accumulation du ganglioside GM2. Elle affecte principalement les juifs ashkénazes et elle est létale après quelques années suivant son apparition. Au début des années 1970, la mise au point de

techniques simples et fiables de détection des hétérozygotes a conduit des responsables de santé publique à proposer des dépistages aux juifs ashkénazes américains. La première campagne de prévention a eu lieu à Baltimore. Les responsables de la campagne ont dès le début recherché le soutien de la communauté juive ashkénaze et en particulier de leurs leaders. La campagne visait les adultes en âge de procréer. La participation était volontaire. Les tests, librement consentis, permettaient d'identifier les hétérozygotes et donnaient à ces derniers la possibilité de faire un diagnostic prénatal en cas de grossesse. Cette campagne, faite dans le respect des valeurs et des droits des couples, a été couronnée de succès.

En revanche, la législation sur la prévention de la drépanocytose a été élaborée sous pression politique à un moment de tension raciale entre les communautés blanche et noire. Dans certains États, le test était obligatoire pour tout enfant noir entrant à l'école élémentaire et chez les adultes pour pouvoir se marier. Les informations données sur la maladie au public étaient souvent erronées, notamment l'explication sur la transmission, les hétérozygotes et le fait que ces derniers n'étaient pas malades... lorsqu'il y avait un semblant de conseil génétique. De plus, le secret des dossiers n'était pas toujours respecté, avec comme conséquence la stigmatisation des porteurs et des pratiques discriminatoires de la part de certains employeurs et compagnies d'assurance. Pour certains, cette campagne de prévention a été interprétée comme un moyen de pression pour réduire la population noire aux États-Unis. Elle a suscité de très nombreuses contestations qui ont conduit les législateurs fédéraux à réviser la réglementation sur l'ensemble du territoire des États-Unis pour tout dépistage systématique.

Deux nouvelles lois fédérales vont voir le jour : le *National Sickle Cell Anemia Control Act* de 1972 et le *National Genetic Disease* de 1976. Ces deux lois vont marquer le passage dans le secteur public des principes fondamentaux du conseil génétique : 1) la participation des individus est volontaire ; 2) les informations recueillies sont soumises au secret ; 3) la liberté des individus quant aux décisions pratiques prises à la suite du dépistage doit être respectée ; 4) la reconnaissance d'une nécessité d'éduquer le public et d'offrir des conseils génétiques à tous ceux que les tests révèlent comme atteints ou transmetteurs d'une maladie génétique grave.

L'*American Society of Human Genetics* joue un rôle très important dans ce mouvement de légitimation de la prévention collective. Elle est à l'origine d'une étude exhaustive de toutes les campagnes publiques de dépistage systématique de maladies génétiques réalisées par le *National Research Council* entre 1972 et 1974. Suite à cela, des recommandations vont être proposées et introduites dans la loi de 1976. Elles reprennent les principes qui fondent la pratique privée du conseil génétique. Ainsi, les subventions fédérales ne sont versées que si les campagnes publiques de prévention des maladies génétiques des États correspondent à ces principes et garantissent le volontariat des sujets et le secret des dossiers.

Nous arrivons aux années 1980. C'est le moment où, d'après Terrenoire, les conseillers en génétique deviennent majoritairement des médecins. Cependant, il existe une diversité de profils : certains conseillers sont psychologues, d'autres travailleurs sociaux, d'autres infirmiers... En 1980, l'*American Board of Medical Genetics* met en place l'harmonisation des qualifications des futurs conseillers. En 1981, il élabore les premiers examens de certification de la profession. L'orientation psychologique du conseil génétique est affirmée. Les compétences requises sont liées au processus de communication et aux moyens de la rendre le plus efficace possible. L'accent est mis sur l'interaction entre conseiller et consultants et sur les facteurs psychologiques qui peuvent la perturber du côté du conseiller comme de ses clients. Le consultant doit pouvoir comprendre l'information génétique et l'accueillir sans trop d'angoisse. Le conseiller doit aider le consultant à faire face à ses sentiments de culpabilité, de refus, de colère, de dépression de telle sorte qu'il puisse prendre la meilleure décision possible. La revue des articles scientifiques montre que les conseillers en génétique commencent à s'interroger sur la façon dont les consultants font face émotionnellement au résultat du test et aux diverses étapes psychologiques par lesquelles ils passent lorsqu'ils prennent une décision en fonction de ce résultat, et en particulier sur leur décision d'avoir ou non une progéniture. « Dans la perspective historique, ce déplacement des objectifs représente une certaine mise en cause de l'image de l'homme comme être de raison qui prédominait dans les années 1960. Il peut signifier aussi par l'appel qu'il fait à des compétences non strictement scientifiques que le conseil génétique est en train d'échapper à ses techniciens, les généticiens qui avaient fondé la première pratique » (Terrenoire, p. 75).

Si les années 1980 ont vu le conseil génétique se recentrer autour de la prévention, les cliniques privées constataient que le nombre de couples qui venait consulter était minime par

rapport au nombre potentiel de couples à risque. Pour les conseillers, si les couples à risque ne venaient pas consulter, c'étaient essentiellement en raison du manque d'informations et de sensibilisation des médecins généralistes sur les maladies génétiques. Depuis les années 1950, ce problème subsistait. Par ailleurs, malgré la volonté de recentrer leur pratique sur la prise en compte de la psychologie de leurs clients, l'étude Sorenson montre que la majorité des conseillers se contente de communiquer des informations sur le mode de transmission et les statistiques connues d'une maladie génétique spécifique et évite les implications familiales, psychologiques et sociales de la naissance d'un enfant malade et/ou handicapé dans une famille. « Il y a là une indication que l'approche psychologique prônée officiellement n'est pas encore tout à fait acceptée par tous les conseillers » (Terrenoire, p. 76).

Quant au secteur public, il se recentre sur le dépistage néonatal en vue de la prévention et du traitement d'une maladie génétique plutôt que sur des campagnes de diagnostic prénatal (exception faite des hétérozygotes pour la maladie de Tay-Sachs et la drépanocytose). Néanmoins, en 1983, la Commission présidentielle consacrée au conseil génétique a envisagé l'opportunité de lancer des programmes de prévention par diagnostic prénatal de la mucoviscidose sur participation volontaire, et y a renoncé.

Par ailleurs, Terrenoire souligne que malgré le *Genetic Diseases Act*, un certain nombre d'États n'ont pas créé de service de conseil génétique. De plus, très peu d'États se sont assurés du secret des dossiers médicaux.

Enfin, qu'en est-il de la question de l'eugénisme ? qu'en est-il de l'acceptation des personnes « hors normes » et de leur droit à la vie ?

Pour la santé publique, les personnes handicapées et malades chroniques constituent un coût important. La question principale n'est pas d'ordre éthique mais économique. L'opportunité d'imposer la prévention anténatale de maladies coûteuses pour la société représente à la fois une tentation et une facilité face à l'incertitude et au dilemme qu'entraînent la prévention individuelle et volontaire. Le souci n'est pas moral. Les responsables de la santé publique laissent à la communauté tout entière la réflexion éthique. Au bout du compte, les décisions prises en matière de prévention des maladies génétiques reviennent aux responsables politiques issus des urnes, donc d'un consensus, aux États-Unis comme dans les autres pays démocratiques.

En conclusion de son article Gwenn Terrenoire s'interroge : « des principes qui ont favorisé la responsabilité et les droits des individus en matière de procréation pourraient être mis en cause par une autre logique fondée sur la responsabilité et les droits de la collectivité dans le même domaine (...) L'on peut considérer que le conseil génétique continuera encore longtemps à être au centre d'un débat social sur les rapports entre l'individu et la collectivité » (Terrenoire, p. 77).

Après cette mise en perspective historique du conseil génétique moderne, comment peut-on comprendre le positionnement des conseillers en génétique en ce qui concerne l'eugénisme ? Nous ne pouvons que constater qu'ils ont déplacé cette question de l'universel vers le particulier. Si d'un point de vue universel la question du droit à la vie des personnes « hors normes » se pose, elle n'est pas prise en compte, en tout cas pas de cette façon, par les conseillers qui se focalisent sur la décision et le choix. Leur choix étant de faire le bonheur d'une famille singulière, ce qu'ils estiment moral. Leur éthique est d'être au service des individus. Ils font le choix de l'intime et de la liberté individuelle plutôt que celui des intérêts d'une morale universelle, de la religion ou de la société. Ce principe est au fondement du conseil génétique moderne depuis son origine, dans les années 1950. Il n'est pas étonnant, qu'au fil des années jusqu'à nos jours en 2022, il ait évolué vers l'importance prioritaire donnée à la psychologie du conseiller comme des consultants et que certains conseillers vont jusqu'à dire que leur pratique relève d'une psychothérapie brève (Austin *et al.*, 2012). En s'appuyant sur la psychologie et sur la psychothérapie, le débat sur le droit à la vie des personnes « hors normes » est écarté. L'idée d'une humanité au niveau général et universel est réduite à une humanité s'incarnant dans une multitude de personnes singulières et à l'importance de leur accorder la plus grande liberté possible quant à leur choix de procréation, en les accompagnant, en les soutenant au niveau psychologique et en les aidant à « être heureux » selon leurs normes. L'introduction de la psychologie évite le débat sur les désirs égoïstes et le choix d'avoir un enfant normal qui relèvent de la philosophie morale et de l'éthique. En effet, le bien-être psychologique fait partie de la santé au même titre que la santé physique. Nous rappelons la définition de 1946 de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) : « la santé est un état complet de bien-être physique, mental et social et ne consiste pas seulement en une absence de maladie ou d'infirmité ». Si l'arrivée d'un enfant handicapé ou gravement malade perturbe le bien-être psychologique des parents, de la fratrie et de la

famille tout entière, l'éviter devient un acte de soin et ne relève plus de la morale ou de l'universel. La norme est celle de la santé mentale, la question de l'eugénisme n'en fait pas partie et il n'est plus nécessaire d'en discuter. Sheldon Reed faisait du conseil génétique une sorte de travail social et cherchait à faire le bonheur familial ; un certain nombre de *Genetic Counselors* modernes en font une psychothérapie et cherche à préserver la santé mentale au sein de la famille. Le travail se fait sur la notion d'équilibre et d'harmonie familiale dont les parents sont les régulateurs. La naissance d'un enfant « hors norme » est vue comme la possibilité d'un danger perturbant voire détruisant cette homéostasie familiale. En effet, la famille doit être capable d'accepter cet enfant et de s'en occuper correctement et avec amour, ce qui n'est pas toujours le cas. Ici, non seulement l'individu est renforcé par ce positionnement mais également la communauté familiale dont les conseillers en génétique essaient de préserver son autogestion. Au-delà de la préservation du bien-être psychologique, notre hypothèse est qu'ils admettent et qu'ils privilégient également l'idée d'une culture particulière à chaque famille qui pourrait, éventuellement, être en léger décalage avec la culture d'une société et ses principes fondateurs. Cette culture familiale et ses valeurs sont, pour eux, parfaitement respectables. Ils font l'effort de les comprendre et de les servir lorsqu'ils pratiquent un conseil génétique, ce qui peut impliquer un avortement thérapeutique. En effet, la naissance d'un enfant « hors normes » nécessite qu'elle soit acceptée librement par la famille concernée comme un choix mais aussi au nom de ses valeurs morales. De même, le choix de l'avortement n'est pas considéré comme immoral mais comme faisant partie d'un autre système de valeurs, différent en fonction des familles. Par exemple, le choix de ne pas faire souffrir physiquement et psychologiquement un enfant en refusant de le faire naître handicapé ou malade peut avoir une connotation altruiste. C'est une position à laquelle se réfèrent souvent les patients que j'ai pu rencontrer au cours de mon expérience clinique et qui ont eu recours à un avortement thérapeutique. Le fœtus est détruit avant qu'il ait conscience de son malheur et qu'il en souffre. Ici, les questions pourraient être : Peut-on accorder une conscience au fœtus ? Est-ce que la vie humaine commence avant la conscience ? Pour un certain nombre de familles, il semble que le fœtus n'est pas conscient et que son avortement ne soit peut-être pas un dilemme moral. Mais, les couples le vivent plutôt comme une souffrance psychologique : celle de faire disparaître un enfant qui aurait pu être, souffrance acceptée pour préserver un être à venir de la souffrance... En effet, nul ne

peut nier que la maladie ou le handicap entraîne une souffrance physique et psychologique pour l'individu ; s'y ajoute le regard de l'autre qui est une souffrance supplémentaire...

Nous concluons la question de l'eugénisme par un article de Jean Gayon : « L'eugénisme, hier et aujourd'hui » paru en 1999 dans la revue « Société Française de Génétique ». Gayon commence par rappeler à quel point le mot « eugénisme » fait désormais l'objet d'une aversion. Ainsi, lorsqu'une idée ou une pratique sont qualifiées d'eugéniques, c'est souvent un moyen de les condamner. L'eugénisme est assimilé à une pseudo-science reposant sur des préjugés de classe ou de race associés à une « idéologie biologisante » et au nom de laquelle on a commis les pires crimes du XXe siècle : « une médecine et une hygiène publique retournées contre les malades, les handicapés et les malades mentaux – telles sont aujourd'hui les représentations les plus communes de l'eugénisme » (Gayon, 1999).

Jean Gayon, comme Gwenn Terrenoire, souligne que, d'un point de vue contemporain, le retour du questionnement eugénique s'est fait dans les années 1960. Cela pour deux raisons : la mise au point des techniques de diagnostic prénatal d'anomalies chromosomiques et génétiques ; la dépénalisation de l'avortement dans un certain nombre de pays (Grande-Bretagne : 1967 ; États-Unis : 1973 ; France : 1975) qui réglementait également les conditions de l'avortement thérapeutique. À partir de cette période, les parents ont pu librement décider de garder ou non un fœtus atteint d'une maladie chromosomique ou génétique. En 2022, la situation n'a pas beaucoup évolué, le diagnostic prénatal et l'avortement thérapeutique sont proposés dans à peu près les mêmes conditions. Pour certains, la démarche de diagnostic prénatal et sa possible conclusion conduisant à un avortement représente un « nouvel eugénisme », qualifié « d'eugénisme individuel » ou « d'eugénisme domestique » (*home eugenics*). Ainsi, Gayon s'interroge sur le sens que pourrait avoir la qualification d'eugénisme pour les pratiques biomédicales contemporaines qui laissent aux futurs parents la possibilité de contrôler, dans une certaine mesure, les qualités génétiques de leur progéniture. Pour lui, l'eugénisme n'est pas un concept scientifique mais « le nom (...) d'une réalité historique sinieuse » (Gayon, 1999). De plus, il n'y a pas de consensus sur le sens du mot « eugénisme ». Il distingue « quatre dimensions ou strates successives de l'eugénisme, qui ont sédimenté au cours de l'histoire », chacune laissant une trace dans la suivante. Il s'est agi, d'abord, d'une idée remontant à l'antiquité, la première strate : « L'idée eugéniste consiste à dire qu'il

convient de sauvegarder (et éventuellement améliorer) les qualités d'une famille ou d'un peuple par le contrôle des mariages » (Gayon, 1999). Cette idée était répandue dans beaucoup de peuples et parfois appliquée comme à Sparte où, entre diverses dispositions, les enfants les plus faibles étaient abandonnés sur le mont Taygète pour y être dévorés par les animaux. De même, Platon, dans la République, privilégie la reproduction des élites et conseille d'éliminer celle qui vient de ce qu'il appelle « le rebut », cela sous l'œil vigilant et discret des Magistrats. « Il est difficile de ne pas voir dans de tels propos une anticipation de l'eugénique d'État ». (Gayon, 1999). Cette idée de la sélection par la reproduction des élites a parcouru l'histoire, d'abord dans la littérature politique, et à partir du XVIIe siècle dans la littérature médicale.

La deuxième strate historique est celle de « l'idéologie eugéniste » qui s'est constituée dans la deuxième partie du XIXe siècle. La définition originelle de Francis Galton, inventeur de l'*eugenics* a donné lieu à différentes interprétations, éventuellement contradictoires : « était-ce une science, un ensemble de techniques de santé publique, un projet politique ? S'agissait-il d'hygiène publique en général ou d'hygiène raciale ? – L'hérédité jouait-elle un rôle prédominant ou non ? L'eugénique dépendait-elle de la validité d'une certaine théorie de l'évolution appliquée à l'homme ou non ? » (Gayon, 1999). Les questions restaient ouvertes. Mais si on admet que l'eugénisme est une idéologie, cela veut dire, également, qu'à un moment donné de l'histoire, il a été le reflet d'une certaine réalité sociale et qui pouvait être éventuellement conflictuelle.

Tout d'abord, l'eugénisme s'est structuré autour des théories de l'hérédité et de l'évolution dans la seconde moitié du XIXe siècle : « les doctrines eugénistes y ont trouvé non point exactement un fondement, mais assurément un vocabulaire et un style d'argumentation » (Gayon, 1999). Pour Galton, les organismes individuels sont, du point de vue de la transmission, « des transporteurs passifs » ; les caractères héréditaires étant pour lui « latents », indépendants du corps manifeste. À la fin du XIXe siècle, August Weismann (1834-1914) s'aligne sur la même idée et fait la distinction entre le *soma* (phénotype) et le *germen* (génotype transmissible). Cette nouvelle représentation de l'hérédité a été utilisée par les politiciens pour défendre l'idée que les problèmes de santé publique, de misère et de déficience mentale ne pouvaient être résolus par l'hygiène et l'éducation. « Le concept de

l'hérédité est allé de pair avec un discours fataliste sur la maladie, la délinquance et toutes sortes de handicaps sociaux » (Gayon, 1999).

La théorie de l'évolution a également contribué à la naissance de l'idéologie eugéniste. Si Darwin n'avait rien dit sur l'évolution de l'homme dans *L'origine des espèces*, d'autres l'ont fait pour lui. À la fin du XIXe siècle, le rôle de la sélection naturelle dans les populations européennes « civilisées » se trouvait au centre de la polémique. En effet, pour certains, la sélection naturelle ne jouait plus son rôle d'amélioration de l'espèce. Au contraire, divers facteurs favorisaient la dégénérescence des peuples européens et la prolifération des « inaptes » : les guerres en tuant les plus vigoureux des jeunes hommes ; la médecine moderne en sauvant les êtres maladifs et en leur permettant de se reproduire ; enfin, la reproduction des classes dites inférieures de la société qui était supposée être prolifique. Ainsi, une sélection sociale supplantait la sélection naturelle qui entraînerait la décadence des sociétés « civilisées », si on ne réagissait pas. Cependant, « en toute rigueur, on ne peut pas dire que le discours eugéniste était une conséquence du darwinisme. Darwin lui-même s'est appliqué à le récuser, précisément au nom de la sélection naturelle, dans *La descendance de l'homme*. » (Gayon, 1999).

Pour Gayon, la définition la plus claire de l'eugénisme se trouve dans cette idée d'une programmation de la sélection artificielle des humains pour produire « une race supérieure », selon l'expression de Galton.

La popularité de l'eugénisme reposait, en grande partie, sur des peurs et aspirations profondes qui travaillaient l'Occident à la fin du XIXe siècle, et qui s'exprimaient de façon différente dans chaque pays. En Grande-Bretagne, la grande peur était que le prolétariat submerge la nation. Aux États-Unis, la dégénérescence venait de l'immigration. Quant à la France, son positionnement vis-à-vis de l'eugénisme était différent, subordonné à l'importance donnée à la natalité : toutes les classes sociales devaient engendrer des enfants dont l'État avait le devoir de leur assurer le meilleur développement ; « un eugénisme plutôt insolite » (Gayon, 1999).

Gayon précise que l'eugénisme a aussi interféré et même parfois convergé avec l'histoire du féminisme. En effet, à la fin du XIXe siècle, les féministes revendiquaient « le droit à l'amour libre ». Elles voulaient épouser qui elles voulaient, et souhaitaient pouvoir exercer

un métier. Certains eugénistes allaient dans le même sens car ils estimaient que, sous la contrainte sociale, les femmes se mariaient souvent avec des hommes âgés et pour leur fortune, au lieu d'épouser des hommes vigoureux et talentueux. Cependant, beaucoup d'eugénistes étaient opposés au féminisme, soit parce qu'il le jugeait immoral, soit parce qu'ils redoutaient que des femmes libres ne veuillent pas d'enfant. Mais, cette connexion entre féminisme et eugénisme « ne doit pas être sous-estimée » (Gayon, 1999).

Par ailleurs, il est à noter que le lien entre l'idéologie et la loi n'a pas été systématique. L'Angleterre, qui a vu naître l'eugénisme qui y était très influent idéologiquement, n'a jamais légiféré en ce sens. La France, où l'idéologie était faible, a promulgué une loi unique qu'on peut qualifier d'eugénique, celle sur l'examen prénuptial, en 1942, sous le régime de Vichy ; et cette loi « ressemblait plutôt à une mesure d'hygiène générale et non discriminative » (Gayon, 1999). Aux États-Unis, en Allemagne nazie et dans les pays scandinaves, des lois de stérilisation ont été promulguées. Enfin, en Allemagne nazie, l'eugénisme a aussi pris la forme d'une extermination massive et légale des malades mentaux, des marginaux, des homosexuels, des Juifs et des Tziganes... « menée au nom d'une politique d'hygiène raciale que les Nazis refusaient de distinguer de l'eugénisme » (Gayon, 1999). Mais, en raison de contextes politiques différents, ce serait réducteur de faire de l'eugénisme une simple question qui relèverait d'un jugement moral : tous les pays qui ont promulgué des lois eugéniques n'ont pas tué en leur nom.

La quatrième et dernière strate historique de l'eugénisme est contemporaine. Après la deuxième guerre mondiale, les atrocités nazies ont fait tomber la popularité de l'eugénisme. Mais, le changement le plus fondamental est venu du contexte scientifique. Le premier eugénisme s'appuyait sur les théories de l'hérédité et de l'évolution avec en corollaire un état des connaissances dérisoire. En revanche, le contexte scientifique du « nouvel eugénisme » est complètement différent. L'intérêt pour l'évolution humaine est marginal alors que des moyens techniques fiables ne cessent de se développer. Nous sommes à l'inverse de ce qui a précédé. Le développement de la génétique médicale a repensé la question de l'eugénisme en se fondant sur de nouveaux critères. Alors que les maladies mentales et leur hérédité sont au cœur de « l'ancien eugénisme », les travaux du psychiatre et généticien anglais Lionel Penrose (1898-1972) ont démontré qu'elles n'obéissaient pas à un déterminisme mendélien simple, ce qui a considérablement affaibli l'idée d'un déterminisme génétique des maladies

mentales. Dans le même temps, la découverte d'un déterminisme mendélien simple pour un grand nombre de maladies humaines, neurologiques ou non, a permis de découvrir également qu'elles n'étaient pas systématiquement fatales. « Les cas de la phénylcétonurie et de la mucoviscidose sont devenus paradigmatiques à cet égard » (Gayon, 1999). Pour la première maladie, un régime alimentaire adapté élimine les symptômes ; pour la seconde, le traitement des symptômes secondaires, grâce à des cures d'antibiotiques, la prise de Créon et la kinésithérapie respiratoire, entrave le développement de la maladie.

Dans le même temps, la communauté scientifique internationale s'est rendu compte du « peu de fondement et l'irréalisme de toute politique d'éradication des gènes délétères par le contrôle de la reproduction » (Gayon, 1999) se rangeant aux arguments développés par les généticiens des populations d'avant-guerre. En effet, chaque individu est « porteur sain » (hétérozygote) de plusieurs gènes récessifs délétères et l'ignore. On ne peut pas pour autant lui interdire de se reproduire. Par ailleurs l'éradication complète de gènes récessifs délétères est impossible à l'échelle de l'humanité et les pratiques dites dysgéniques n'ont un effet sur la reproduction qu'à très long terme. « Ainsi, la génétique médicale a-t-elle puissamment contribué à relativiser les peurs constitutives du vieil eugénisme, et à discréditer ses solutions » (Gayon, 1999).

De plus, le conseil génétique, dans sa version anglo-américaine dominante, a redéfini la pratique de la génétique humaine dans sa dimension médicale. Jean Gayon insiste sur le fait que la déontologie du conseil génétique, stabilisée dans les années 1960, repose sur le principe de neutralité du conseiller. Il doit se contenter de communiquer des informations scientifiques démontrées et exhaustives sur une maladie héréditaire spécifique, en respectant les opinions des parents, et en s'abstenant de tout jugement ou recommandation. « L'incidence sur la question eugénique est importante. Le principe de neutralité signifie en effet que le conseiller est au service des parents non de la société. Il présuppose que la reproduction est une affaire privée dans laquelle ni l'État ni les institutions ne doivent s'immiscer » (Gayon, 1999). En 1999, le conseil génétique concernait peu de monde, mais pour Gayon, sa déontologie s'est largement diffusée dans la société sous la forme du « principe d'autonomie reproductive ». Ainsi, la décision d'avoir ou non un enfant revient aux parents et ils ont le « droit imprescriptible » d'apprécier par eux-mêmes s'ils sont en mesure d'assumer ou non la responsabilité de mettre au monde un enfant et de prendre le risque ou

non d'avoir un enfant malade ou handicapé. Quelle que soit leur décision, on ne peut pas la leur reprocher.

Suite à cette perspective historique de l'eugénisme, la question est de conclure pour savoir si le mot est bien adapté à certaines pratiques biomédicales contemporaines. Il y a deux aspects à cette question : « 1) une question théorique ou conceptuelle : si nous conservons le mot au nom de quelle cohérence le faisons-nous ? 2) une question plus pratique : dans le contexte social qui est le nôtre, quels motifs avons-nous soit de l'abandonner, soit de le garder ? » (Gayon, 1999).

Tout d'abord, si l'on s'interroge sur la définition, « l'ancien » et le « nouvel » eugénisme sont très différents. Avant la seconde guerre mondiale, l'eugénisme reposait sur des programmes publics d'amélioration sélective des qualités héréditaires des populations, et « visait donc à modifier à long terme la constitution génétique d'une population (telle « race », telle nation, voire l'espèce humaine entière) » (Gayon, 1999). Le « nouvel eugénisme » se définit comme « l'autonomie reproductive » de la femme ou du couple et informe les futurs parents sur les probabilités d'une maladie ou d'un handicap pour leur progéniture. Le choix de prendre le risque d'avoir ou non un enfant malade ou handicapé leur appartient. On s'inquiète, ici, des qualités immédiates de la progéniture individuelle. Ensuite, les contextes de l'ancien et du nouvel eugénisme sont également très différents. Pour Gayon : « l'eugénisme n'est pas une théorie abstraite bien définie mais une réalité historique complexe dont la description et l'évaluation exigent de prendre en compte des éléments contextuels : contexte scientifique, contexte social ou culturel, contexte politique ».

L'ancien eugénisme appartient à une époque où l'idée de l'évolution dégénérative de l'homme était une angoisse obsédante. Le contexte scientifique était celui d'une « théorie de l'humanité archaïque et impuissante » (Gayon, 1999). L'angoisse était identitaire, relative tantôt aux classes sociales, tantôt aux races, tantôt aux nations. La traduction politique de cette idéologie en acte a toujours été coercitive.

Le nouvel eugénisme s'inscrit dans un contexte scientifique complètement différent. La science de la génétique humaine est informée et efficace, et « au demeurant discrédite la vision des races et la maladie qui faisait le fonds de commerce de l'ancien eugénisme » (Gayon, 1999). Au niveau culturel, la reproduction est devenue une affaire privée et concerne

la progéniture immédiate d'un couple responsable. Au niveau politique, cette liberté donnée aux couples d'avoir un choix relatif de leur progéniture n'est peut-être pas compatible avec tous les gouvernements, contrairement à l'ancien eugénisme qui s'est accommodé de presque tous les régimes politiques qui ont souhaité mettre en place des pratiques coercitives.

Si d'un point de vue théorique, le mot eugénisme ne semble pas devoir s'appliquer aux pratiques contemporaines de la génétique médicale, « en pratique, cependant, il n'est pas sûr qu'il soit sage de s'interdire d'utiliser le mot en particulier dans le contexte du débat moral et politique d'aujourd'hui » (Gayon, 1999). En effet, et toujours en 2022, l'eugénisme s'appuie sur une idéologie et des pratiques. Et, si notre époque est culturellement différente, il est important de ne pas oublier les erreurs du passé et de garder en mémoire des mots capables de faire le lien avec les problèmes d'aujourd'hui. « Mais l'on devrait s'astreindre à utiliser le mot accompagné d'adjectifs : eugénisme étatique, eugénisme coercitif, eugénisme raciste, eugénisme individuel » (Gayon, 1999). Cela nous permet de bien faire les différences d'un point de vue moral autant que politique dans le champ du « débat social ordinaire », ce qui est très important.

La deuxième raison de conserver le mot eugénisme est que la question au sens ancien du terme pourrait revenir à l'avenir avec l'invention de techniques biomédicales dont nous ne savons rien encore, et dans un contexte politique et culturel très différent. « Supposons par exemple que l'on mette au point des techniques de thérapie germinale qui ne soient pas dangereuses, qui soient réversibles, qui touchent à des gènes dont l'éradication serait un bienfait pour l'humanité entière, et seraient aisées à mettre en œuvre » (Gayon, 1999). Cette utopie doit éventuellement pouvoir être dénoncée si elle se réalise et le mot eugénisme pourrait alors la désigner. Mais, ici, Jean Gayon se positionne en honnête homme : « l'idée même d'une amélioration génétique de l'humanité n'est pas par elle-même répugnante d'un point de vue moral. Ce qui est répugnant, c'est la représentation inégalitaire de la dignité des hommes et les pratiques coercitives qui ont accompagné l'eugénisme du passé. Rien ne nous empêche de rêver d'une autre humanité, culturellement, politiquement et scientifiquement suffisamment avancée pour mieux maîtriser le cortège de souffrance qui accompagne son évolution naturelle ».

La formation de conseiller en génétique niveau Master, « le bébé spécial de Sarah Lawrence »

En 1969, Melissa Ritcher (1920-1974), docteur en psychologie et biologiste, propose de créer un Master en *Genetic Counseling* au *Sarah Lawrence College* de Bronxville dans la banlieue de New-York ; c'est ce qu'elle appelle le « bébé spécial de Sarah Lawrence ». Le programme repose sur la formation en santé, en psychologie et en *counseling*.

Melissa Ritcher est une ancienne étudiante du *Sarah Lawrence College*. Après son doctorat de psychologie obtenu à la *Connecticut University* en 1959, elle enseigna à *Vassar College* (*Poughkeepsie, NY*) la physiologie et la biologie, pendant quelques années. Elle revint au *Sarah Lawrence College* en 1963, comme professeur, chercheuse, et directrice du *Center for Continuing Education*.

Fondé en 1926, le *Sarah Lawrence College* était une université destinée aux femmes jusqu'en 1969 où il devint mixte. Il prodigue un enseignement dit « d'arts libéraux », c'est-à-dire de sciences humaines et d'arts. Le projet de Melissa Ritcher était de proposer une formation en sciences à des femmes de plus de trente ans en reprise d'études, déjà mariées et déjà mères. Elle pensait que la profession de conseiller en génétique leur serait particulièrement adaptée car les femmes sont généralement plus concernées par la santé et la préservation de la vie (Ritcher, 1968, p. 2). En établissant la profession au niveau Master, elle espérait créer une nouvelle opportunité pour des conseillers en génétique d'un nouveau type. En effet, jusque-là, les conseillers étaient principalement des docteurs en biologie ou des médecins. Elle prévoyait un créneau naissant pour des spécialistes formés aux aspects de laboratoire, de statistiques et de psychologie : « les chercheurs font de nouvelles percées en génétique tout le temps... mais il n'y a personne pour transmettre ces services aux parents. Il y a un écart énorme à ce stade entre la connaissance et le service » (Ritcher, 1971, p. 5).

Melissa Ritcher était féministe et militait pour que les femmes aient accès à un enseignement scientifique de qualité. Son programme s'appuyait sur un enseignement rigoureux de la génétique humaine, mais mettait également l'accent sur la psychologie et la gestion des émotions. Les découvertes en génétique médicale, l'expansion des services prénatals et des tests génétiques, le diagnostic prénatal et la dépénalisation de l'avortement mais aussi la naissance de la bioéthique qui, aux États-Unis, privilégiait l'autonomie des parents et le changement de la relation médecin-patient sont des éléments qui ont concouru

à appuyer son projet. En proposant ce programme, elle se montrait pionnière et visionnaire et anticipait les changements de la société occidentale.

Pourtant, sa proposition pilote a été écrite dans un langage néo-malthusien et eugénique. Elle exprimait clairement sa position sur les mariages appropriés ou non en vue de la reproduction, sur l'importance de limiter les « défauts » génétiques et sur le normal et l'anormal. Elle croyait en la nécessité d'un contrôle génétique pour éliminer les maladies héréditaires. Les raisons de la création de son programme reposaient sur le fait qu'elle estimait que les maladies génétiques ne cessaient d'augmenter dans la population, en particulier les maladies mentales et les troubles anxieux et émotionnels. Elle craignait également un accroissement des naissances engendrant un surpeuplement responsable d'une montée des problèmes sociaux. En cela, elle s'inscrivait dans l'opinion de sa classe sociale, en tant que femme blanche de la classe moyenne (Minna Stern, 2008, p. 4). Les conseillers en génétique avaient pour mission de faire de la prévention par l'éducation, ce qui, dans l'esprit de Ritcher, devrait permettre d'éliminer les traits délétères dans la population tout en aidant les familles à éviter les souffrances et la honte inutiles. Le modèle de la profession de conseiller en génétique était copié sur celui de travailleur social médical. Le conseil génétique avait également l'objectif de persuader les individus de faire des choix judicieux en matière de reproduction pour leur bénéfice et celui de la population générale.

La première promotion du programme était formée de douze femmes mariées de plus de trente ans, ayant jusqu'à quatre enfants (une seule avait moins de vingt-six ans et n'était pas mariée). Le programme était à temps partiel, aménagé en fonction des disponibilités de ces mères de famille. Melissa Ritcher trouvait que le métier de conseiller en génétique leur convenait bien, car, leur diplôme obtenu, elles travailleraient à temps partiel : en effet, dans les années 1970, les cliniques de conseil génétique étaient généralement ouvertes une fois par semaine (Minna Stern, 2008, p. 9). Les premières promotions de conseillères en génétique se sont rapidement intégrées aux cliniques. Les médecins, monde plutôt masculin à l'époque, n'y voyaient pas une concurrence mais les assimilaient à des infirmières spécialisées (Minna Stern, 2008, p. 7).

Cependant, avec l'émergence de la réflexion bioéthique, la position de Melissa Ritcher et de ses continuateurs a évolué et elle s'est recentrée sur la libre décision des couples dans

leur choix de reproduction. Le rôle du conseiller en génétique était, alors, de les informer de façon rigoureuse et exhaustive et de les accompagner quelle que soit leur décision. La profession entrait de plein pied dans la pratique des soins aux patients.

Au début des années 1970, il y eut de nombreux congrès et conférences aux États-Unis sur la bioéthique et le conseil génétique auxquelles Melissa Ritcher participa. Elle écrivit même, à titre privé, au généticien français, Jérôme Lejeune, catholique fervent, pour lui exprimer son désaccord. En effet, il avait une vision essentialiste de la vie humaine qui excluait la possibilité de l'avortement, et en particulier l'avortement thérapeutique, au nom du droit à la vie de tous les « visages » de l'humanité. En revanche, pour Ritcher, si un État n'était pas en droit de légiférer sur l'élimination des traits génétiques délétères, un couple était parfaitement respectable s'il faisait le choix, grâce au conseil génétique, d'éviter d'avoir un enfant malade ou handicapé (Ritcher, 1970-1973, Minna Stern, 2008, p. 7).

Les préoccupations éthiques de Ritcher se resserraient alors sur la pratique du conseiller : comment communiquer le risque génétique avec sensibilité, science et précision ? Comment informer de façon exhaustive et compréhensible, comment bien communiquer de façon empathique, et soutenir et accompagner les parents sur la durée ? Comme elle le précisait, en mai 1970, lors d'une conférence pour la *New England Association of Nurses du Boston College*, les préoccupations éthiques du conseiller en génétique sont celles du soin (*Care*) et de la meilleure façon de le prodiguer de sorte que « tout le monde puisse naître sans malformations congénitales ».

Grâce à l'initiative de Melissa Ritcher, la profession de conseiller en génétique niveau Master s'est implantée dans l'ensemble des États-Unis. Et en 1997, le *Sarah Lawrence Human Genetics program* fut le premier à être accrédité par l'*American Board of Genetic Counseling*.

Ainsi, en recentrant leur pratique sur la sphère privée et en adoptant l'éthique du soin (*Care*), les conseillers en génétique nord-américains ont voulu rompre définitivement avec la question de l'eugénisme. Ils ont souhaité considérer l'homme dans sa singularité, en tant qu'être sensible et souffrant. En effet, la nature sensible de l'homme le laisse vulnérable à la souffrance physique et psychologique. L'éthique du soin (*Care*) permet de prendre en considération la souffrance pour essayer de la soulager voire de la supprimer. Si pour des raisons de limitations des connaissances ou des moyens techniques à disposition cela se révèle

impossible, l'attitude empathique du soignant et sa disponibilité doivent permettre d'accompagner la souffrance dans le respect de la personne. À ce titre, pour les maladies héréditaires, en raison des limitations de la connaissance et/ou des outils techniques insuffisants, le conseiller en génétique se doit d'accompagner la souffrance. N'étant pas dans une position médicale mais de conseil, l'accompagnement du conseiller en génétique est essentiellement psychologique. Et pour éviter la souffrance psychologique d'un couple, l'accompagnement peut aller jusqu'à l'avortement thérapeutique d'un fœtus à risque ou atteint, si c'est le choix des parents. Il s'agit d'éviter la souffrance, celle des parents et celle de l'enfant à naître malade ou handicapé. À un essentialisme de la nature humaine de type religieux ou doctrinal, l'éthique du conseiller privilégie la nature sensible de la personne et le traitement de la souffrance existentielle par l'accompagnement empathique qui va jusqu'à poser l'acte de supprimer une vie humaine en puissance. Ainsi, à notre époque, les conseillers en génétique nord-américains sont au-delà des idéologies politiques ou morales dont les systèmes explicatifs englobent le particulier au profit de principes généraux et donc peu adaptables à une situation donnée. Dans l'éthique du soin (*Care*) préconisée ici, ce qui est pris en compte c'est la personne souffrante, la relation qu'on a avec elle et les solutions qu'on peut lui proposer pour alléger sa souffrance. Le soignant cherche des solutions efficaces pour alléger la souffrance avec l'objectif de l'éradiquer, si possible, complètement. Désarmés face à la souffrance physique, au fil des années, les conseillers en génétique nord-américains se sont de plus en plus intéressés à la souffrance psychologique, à la psychologie de la relation, à la psychologie humaniste de Carl Rogers, rompant ainsi, en tous cas à leurs yeux, de façon définitive avec l'eugénisme.

Le conseil génétique et la psychologie de la relation : l'analyse de Seymour Kessler

Un des acteurs important de ce tournant majeur est Seymour Kessler (1928-2019). Docteur en philosophie et psychologue clinicien, il a consacré la majorité de son activité professorale et professionnelle au conseil génétique, notamment à l'université de Berkeley en Californie. En 1979, il publie un ouvrage collectif : *Genetic Counseling-Psychological Dimensions* dont il a rédigé seul une bonne moitié. Compte-tenu du rôle essentiel de Kessler quant à l'introduction de la psychologie dans le conseil génétique, nous nous sommes attachés à étudier exclusivement sa position.

Tout d'abord, Kessler s'adresse aux équipes pluridisciplinaires, qui à la fin des années 1970, sont bien implantées aux États-Unis et dans le monde et qui font du conseil génétique : les pédiatres, les obstétriciens et autres médecins, les *genetic associates*, les psychologues cliniciens, les travailleurs sociaux, les infirmières du secteur public, et tous les spécialistes qui travaillent dans le secteur du conseil génétique et de la psychologie de la santé. Il pose les bases de l'ouvrage sur deux prémisses. La première est que le conseil génétique tient compte du comportement et du fonctionnement psychologique de l'être humain. À ce titre, et c'est la seconde prémisse, le conseil génétique n'est pas différent des autres pratiques de *counseling* centrées sur la personne et notamment de la psychothérapie. En se penchant sur les dimensions d'abord psychologiques mais aussi sociales, le conseiller est mieux à même de comprendre la situation du consultant victime de problèmes génétiques et de lui proposer des solutions pratiques. Prendre en compte les dimensions psycho-sociales est donc un gage d'efficacité. Cependant, malgré le souci de neutralité du professionnel, le conseil génétique fonctionne sur un processus d'interaction avec le consultant, ce qui va obligatoirement modifier les attitudes, les croyances, les schémas cognitifs, la compréhension intellectuelle de ce dernier. Même si les professionnels ne l'admettent pas, le but implicite du conseil génétique est d'influencer les comportements de la personne par rapport à sa procréation, en informant et en éduquant. Tout d'abord, le conseiller se heurte à la culpabilité du consultant face à ses problèmes génétiques. L'une de ses premières actions est de tenter de soulager cette culpabilité. À cette fin, il va essayer de modifier le comportement affectif et cognitif du consultant pour favoriser un comportement plus efficient et une meilleure estime de soi et lui permettre de se sentir mieux. Il s'agit là d'une véritable volonté d'avoir une action de type psychothérapeutique (*thus, as an educator, as a facilitator of decision-making, and, overall, as a helping professional, the genetic counselor functions in way similar to those other professionals engaged in counseling or psychotherapy*, p. xii). Le conseiller en génétique se positionne dans une relation d'aide au même titre que le psychologue et le psychothérapeute et pour cela il met en place le même type de processus et d'interactions. L'objet de la réflexion de Kessler est d'essayer de comprendre comment le conseiller en génétique peut mettre en place cette relation d'aide, de l'appuyer dans son rôle de guidance, de lui permettre de donner une direction à son travail et de choisir entre les entretiens directifs ou non-directifs. Cela présuppose que le conseiller soit au clair avec ses valeurs et ses croyances dont il n'est pas forcément conscient. Il doit également être capable d'évaluer la santé mentale du consultant.

Kessler va notamment appuyer sa réflexion sur la théorie des systèmes, en particulier familiaux (psychothérapie familiale systémique), sur la philosophie existentielle et la psychologie existentielle et cognitive. Cependant, il souligne, qu'au début du XXe siècle, il y avait un fossé profond entre l'eugénisme qui a inventé le conseil génétique, la psychologie clinique et la psychiatrie. En effet, alors que les conseillers en génétique privilégiaient l'hérédité, les psychologues et les psychiatres privilégiaient l'aspect culturel des pathologies (*the polarization of the nature-nature controversy served to further isolate genetic counselors from the attitudes, principles, and skills of their colleagues in the mental health professions*, p. 2). Mais, les années passant, et bien que les premiers conseillers en génétique soient essentiellement des biologistes, ils ont de plus en plus intégré la psychologie à leur pratique. Ce qui n'est pas sans poser question : par exemple, le conseil génétique allant au-delà des informations scientifiques quand commence-t-il et quand finit-il ? Quelles sont ses limites ? Comment fait-on avec le diagnostic et le traitement de la maladie ? sont-ils séparés ou intégrés au processus de conseil génétique ? Bref, qu'est-ce qui caractérise le conseil génétique ? Si du point de vue de Kessler, on ne peut séparer les composantes techniques et la consultation de conseil génétique qui font partie du même processus, l'attitude psychologique demandée aux consultants est différente. En effet, lorsqu'il s'agit d'une prise en charge technique à visée diagnostique et/ou thérapeutique, on demande aux consultants d'être psychologiquement passifs, alors qu'au contraire, lors de l'entretien de conseil génétique, leur participation active est requise. Cependant, le fonctionnement du processus de conseil génétique repose sur la communication et la prise de décision, toutes deux de nature psychologique, cognitive et émotionnelle. Le fait que l'objet de ce *counseling* soit la santé et la maladie, la vie et la mort exacerbe les émotions, celles du consultant comme celles du conseiller. Ainsi, en fonction des situations singulières, ce dernier peut être fortement affecté, ce qui va jouer sur la façon dont il va transmettre les informations scientifiques et médicales, sans compter l'impact émotionnel qui les déforme chez le consultant qui les reçoit. Ainsi la façon dont l'information est reçue, retenue et éventuellement utilisée par les consultants impacte une série de processus complexes et multidimensionnels ; ces processus ayant un lien majeur avec le rationnel et le non-rationnel.

Par ailleurs, la prise de décision implique la personnalité du consultant, sa motivation, sa façon de percevoir et de comprendre, sa dynamique interpersonnelle avec le conseiller et

son entourage... Bref, les émotions, la motivation consciente et inconsciente, les besoins et les souhaits du consultant déterminent sa prise de décision. Les conseillers doivent en être conscients. Or, ce sont les psychologues et les psychothérapeutes qui ont étudié toutes ces dimensions psychologiques permettant de comprendre le processus de prise de décisions et d'établir une bonne communication et une relation d'aide avec leurs patients. Par exemple, la naissance d'un enfant atteint de troubles génétiques provoque chez les parents toute une série de réponses émotionnelles et cognitives auxquelles le conseiller doit répondre tout en gérant ses propres réponses émotionnelles face à ce drame. Ce dernier peut tirer un grand profit de l'étude et la compréhension de la pratique du psychothérapeute qui se retrouve lui aussi face à des personnes ayant vécu un stress majeur et/ou des traumatismes et qu'il doit aider en modifiant leurs émotions, leur fonctionnement intrapsychique et interpersonnel, et cela sur du long terme. Pour Kessler, les deux situations professionnelles, celle du conseiller en génétique et celle du psychothérapeute, sont semblables. Le conseiller doit gérer à la fois ses émotions et celles du consultant en espérant obtenir un effet positif sur le long terme. Les dimensions psychologiques et la santé mentale sont une part intégrante du conseil génétique.

Dans les années 1970-80, et à l'exemple de Seymour Kessler, les conseillers en génétique ont donc entamé une réflexion sur leur pratique qui se poursuit aujourd'hui. Ils ont étudié la théorie des systèmes et sa dynamique incluant la psychothérapie familiale, les théories cognitives incluant le processus de prise de décision, la psychologie humaniste, en particulier celle du psychologue Carl Rogers, les psychothérapies comportementales et cognitives (TCC), la psychodynamique de type analytique... Ils ont réfléchi à la nature de l'homme en se fondant sur la philosophie notamment existentielle. Ils ont appris la communication et les principes de l'interaction entre les personnes et la dynamique familiale. Bref, ils ont essayé de réfléchir, de théoriser et d'améliorer leur positionnement et leur pratique durant les entretiens, en tenant compte de toutes ces dimensions. Kessler est l'un de ceux qui a joué un rôle central dans ces réflexions. Il avait pour objectif d'aider à « nourrir » la pratique de chaque conseiller en génétique sans imposer un modèle. Son ambition, à terme, était de contribuer à l'élaboration d'une psychologie des troubles génétiques différente, selon lui, des autres problèmes médicaux. Par exemple, l'une de ses hypothèses est qu'il y aurait des processus psychologiques et émotionnels, des copings (stratégies comportementales et cognitives face au stress) spécifiques au conseil génétique. Il s'intéresse à la dynamique

complexe de la communication et de l'interaction entre le conseiller et le consultant. Il privilégie toujours l'autonomie, l'intimité et l'individu au détriment éventuel des intérêts de la société. Cependant, en pratique, il reconnaît, qu'en fonction des consultants et du conseiller, ce dernier peut se trouver en conflit avec ces principes en raison de ses croyances et valeurs personnelles, et précise-t-il, en particulier lorsqu'il est médecin... Mais la priorité du *Genetic Counseling* est toujours celle de l'aide à la personne et du respect de ses décisions. Cependant, Kessler rappelle que, malgré tout, le conseil génétique tente aussi d'influencer le comportement humain afin « qu'un comportement reproductif éclairé se produise » (*genetic counseling and the delivery of genetic disease service is an attempt to influence human behavior so that informed reproductive behaviour occurs*, p. 5). L'objectif du conseil génétique nord-américain est clairement de réduire le nombre des maladies génétiques mais en ayant la volonté d'aider les couples à risque qui le souhaitent (*in any Machiavellian maneuvers to manipulate the behavior of masses of persons*, p. 5), et sans privilégier la prévention par la stérilisation ou l'avortement ou la recherche fondamentale. En effet, les couples aidés quant à leur choix reproductif peuvent avoir de graves séquelles psychologiques : le fait d'être « porteur sain » ou d'avoir une maladie génétique attaque l'estime de soi. La personne éprouve souvent un mélange variable de honte, de culpabilité, de dépression, de rage... De plus, aux conséquences psychologiques individuelles peuvent s'additionner des dysfonctionnements familiaux qui, pour Kessler, rendent les épouses particulièrement vulnérables. Les discordes conjugales sont nombreuses, entraînant des séparations, des divorces, des problèmes sexuels, des relations extra-conjugales... en particulier après la naissance d'un enfant porteur de désordre génétique. Cependant, tout dépend de la personnalité des parents. Chaque couple adopte une stratégie de coping pour réduire le stress et la détresse dans des limites acceptables, en accord avec ses valeurs personnelles, et pour maintenir des relations fortes avec les autres. Mais malgré tout, la maladie génétique reste une épreuve, une souffrance remplie de culpabilité. Les parents qui entament un processus de conseil génétique ont la volonté de connaître des informations scientifiques, de trouver de l'aide et un sens à leur vécu face à la maladie familiale.

Cependant, même si les conseillers en génétique ont œuvré pour le rapprochement entre leur pratique et la psychologie clinique, leur monde et celui de la psychologie et de la psychiatrie sont très éloignés. Les traditions, les manières de conceptualiser les problèmes,

les recherches méthodologiques sont très différentes ; le langage professionnel aussi. Kessler donne un exemple : le psychologue Carl Rogers préfère appeler son patient un client, ce qui pour lui témoigne de son respect et de son implication dans leur relation en soulignant avec ce mot leur statut commun et égal. Mais, la plupart des conseillers en génétique trouvent à ce mot une connotation trop commerciale donc négative et préfère parler de consultant. Du reste, beaucoup de conseillers privilégient l'aspect scientifique et informatif de leur profession et négligent ses autres aspects, comme l'importance de comprendre les métamessages ou l'importance d'une bonne qualité de relation entre le conseiller et le consultant. Pourtant, les métamessages et la qualité de la relation sont des indications importantes sur la souffrance éprouvée par les patients et leur capacité à intégrer les connaissances. Donner beaucoup de connaissances relève de la méthode scientifique, mais il n'est pas sûr que cela aide le consultant, du moins pas autant que le conseiller l'imagine.

Pour Kessler, l'attitude idéale du conseiller serait dans sa capacité à informer tout en observant les métamessages des consultants, afin d'adapter son comportement en ayant une approche empathique et compréhensive, dans le respect de la valeur de la personne et de sa souffrance. À son époque, la question a été maintes fois discutée : est-il nécessaire que les conseillers en génétique acquièrent les compétences du psychologue clinicien alors que nombre d'entre eux sont des bactériologistes, des biologistes, des chimistes et des médecins ?

Ainsi, dans les années 1970-80, la prise en compte des émotions dans le processus de *Genetic Counseling* est montée en puissance ; et les conseillers ont admis que le conseil génétique ne pouvait être entièrement neutre et rationnel. Les conseillers se devaient de répondre de façon adaptée à la psychologie des consultants, notamment pour leur permettre de comprendre et d'intégrer les informations scientifiques et la portée d'un diagnostic médical. Les conseillers en génétique en sont venus à penser que les processus psychologiques fixent des limites au degré de succès que l'on peut attendre d'une approche centrée sur le contenu. Ils se sont également de plus en plus intéressés aux motivations inconscientes des consultants et aux ressorts psychologiques de la prise de décision, notamment en matière de reproduction. Il s'en est suivi un intérêt soutenu pour les processus en œuvre dans les psychothérapies (*if attended to, the counselor enters the arena of psychotherapy*, p. 19). En effet, il est d'évidence que le conseil génétique a de fortes conséquences psychologiques sur le consultant et interfère dans son relationnel. Il peut atténuer ou exacerber les conflits intra

psychiques et interpersonnels déjà présents. Enfin, les conseillers en génétique ont admis, de plus en plus largement, qu'un des objectifs majeurs du conseil génétique traditionnel, prévenir les maladies génétiques, n'était pas réalisable.

Ainsi, notamment avec Seymour Kessler, une approche du conseil génétique plus psychologique ou centrée sur la personne a émergé. Cette approche part du principe que le conseil génétique traite des comportements humains les plus importants, la santé et la maladie, la procréation, la parentalité, et parfois, la vie et la mort. Elle considère que les problèmes posés par les troubles génétiques sont intimement liés à la situation globale des personnes, à leur façon de résoudre les problèmes, de prendre des décisions et de s'adapter aux crises et aux difficultés de la vie. Alors que l'approche centrée sur le contenu mettait l'accent sur les faits, l'approche centrée sur la personne met l'accent sur les différentes significations que les faits ont pour les consultants ainsi que sur les conséquences intra psychiques et interpersonnelles de ces significations. L'ancienne approche centrée sur le contenu met d'emblée une distance émotionnelle entre le conseiller et le consultant. Le conseiller s'y adjuge un rôle d'autorité et d'éducateur. Il prodigue souvent des conseils directifs, voire il décide pour le consultant. Dans ce cas, il estime qu'il ne voit pas l'intérêt ou qu'il n'a pas les capacités de composer avec les émotions du consultant et qu'il n'est pas efficace pour l'aider au niveau émotionnel. Mais pour Kessler, ce type de conseiller perd l'opportunité de partager avec le consultant une expérience humaine signifiante et importante et qu'il se limite lui-même. Bref, cela ne « l'aide pas à grandir » en tant qu'être humain. Par exemple, si le consultant vient de subir un décès en lien avec le problème génétique, le conseiller, qui centre sa pratique sur le contenu, va retarder le temps de la consultation en se fiant à ses critères, jusqu'à ce qu'il estime que le consultant s'en soit remis. Au contraire, le conseiller qui intègre les dimensions psychologiques va gérer son timing en fonction des émotions et du besoin de soutien du consultant. Il va s'interroger sur la question du processus de deuil et agir en fonction. Pour lui, il n'y a pas de temps inapproprié pour mettre en place un conseil génétique fondé sur la relation d'aide. Face à un deuil, l'un des objectifs du conseil sera d'aider le consultant à comprendre et à intégrer son expérience. Il est vrai que le risque de cette approche est, éventuellement, de renvoyer le conseiller à sa propre vulnérabilité mais au profit d'une forte aventure humaine, en s'ouvrant aux expériences, aux idées et à la sagesse des consultants. Cela implique, également, qu'il doit renoncer à sa

position d'autorité en tant que professionnel. On voit, ici, que l'approche centrée sur le contenu et celle centrée sur la personne divergent dans la philosophie, les buts et la pratique.

Cependant, si le psychothérapeute ou le psychopraticien est souvent dans un positionnement non directif et est relativement passif, le conseiller en génétique, en général, joue un rôle actif dans le timing et la construction du processus de *Genetic Counseling*, même s'il doit faire preuve, comme le psychothérapeute, d'intuition et de flexibilité mentale. De plus, dans le contexte du conseil génétique, les consultants ont souvent besoin d'être rassurés sur leur compréhension des informations scientifiques, sur la valeur de leurs expériences personnelles et sur la validité de leurs espoirs et de leurs fantasmes face aux troubles génétiques.

Dans l'ouvrage *Genetic Counseling-Psychological dimensions*, Kessler tente donc d'explicitier le positionnement du *genetic counselor* en tant que psychothérapeute. Pour cela, il commence par donner la définition de différents concepts que nous dirons « clés » avant de décrire les phases qu'il juge essentielles au conseil génétique, ce qui donne une forme à la fois originale et plaisante à sa démonstration. Cependant, fidèle à notre volonté de nous centrer d'abord sur le conseil génétique, nous avons inversé l'ordre dans notre analyse, et avons préféré commencer par sa conception du processus de conseil génétique lui-même.

Kessler divise le processus de conseil génétique en trois phases essentielles : le commencement ou la phase initiale de contact, la phase intermédiaire appelée celle de la rencontre, et la fin ou phase de synthèse. Précédent le conseil génétique lui-même, les consultants sont souvent soumis à une attente qui peut durer plusieurs mois entre leur demande de rendez-vous et la première consultation. Sur cette période d'attente, il peut y avoir des contacts téléphoniques, des échanges de lettres et des demandes d'informations entre le consultant et le centre de génétique, notamment avec la secrétaire, une infirmière ou un assistant en génétique, sans que cela soit directement le conseiller en génétique.

La phase de contact, avec le conseiller en génétique, se fait généralement lors de la première consultation. Elle est relativement courte, et elle consiste fréquemment en une conversation informelle permettant une mise en condition et de débiter le dialogue. Aussi brève et informelle qu'elle soit, cette phase entraîne des conséquences importantes pour la suite du conseil génétique en établissant le lien relationnel. Comme dans n'importe quelle

autre situation sociale, ces quelques minutes d'introduction permettent à chaque personne de s'évaluer, de déterminer ce qu'elle peut attendre de l'autre, d'envoyer des métamessages sur ses propres attentes, et de se comparer à l'autre par rapport à de multiples dimensions conscientes et inconscientes. Ainsi, chaque personne détermine les transactions possibles avec l'autre et les limites de leur interaction relationnelle dont beaucoup sont établies sur un mode implicite. C'est également généralement à ce moment-là que le conseiller envoie des métamessages pour dire aux consultants ce qu'il attend d'eux : « j'attends de vous que vous soyez passifs... ou actifs... ». La question essentielle pour le conseiller comme pour les consultants est de déterminer s'ils peuvent avoir confiance en l'autre. La première fonction de cette phase est d'établir une confiance mutuelle sans laquelle l'efficacité du conseil génétique est fortement compromise. Sur cette courte période, les consultants ne montreront pas ce qu'ils pensent et ce qu'ils ressentent vraiment. Ils se protégeront derrière leur rôle social. Par ailleurs, le conseiller doit saisir la façon dont les consultants le perçoivent. En effet, si ces derniers se méfient de lui, les informations génétiques et médicales fournies peuvent être mises en doute, voire pas crues. De plus, si le conseiller perçoit qu'on ne lui fait pas confiance, cela peut influencer les sentiments qu'il ressent envers les consultants et interférer avec sa capacité à fournir des informations et à faire preuve d'empathie. Enfin, si le premier contact a lieu au cours de la première consultation et non avec le centre de génétique, le conseiller doit demander aux consultants ce qu'ils attendent du conseil génétique.

La phase intermédiaire ou celle de la rencontre est le cœur du conseil génétique et nécessite, le plus souvent, plusieurs séances. C'est là que le conseiller communique des informations et discute de la génétique du problème familial, indique qu'elles sont les solutions médicales et psychosociales, gère les réactions émotionnelles des consultants et les aide à prendre des décisions... Il explore également leur désir d'enfant et les options possibles en matière médicale et de santé pour éviter le problème génétique.

La phase de la rencontre s'organise autour de plusieurs points : vérifier l'histoire familiale du problème génétique, construire un arbre généalogique, déterminer le niveau actuel des connaissances scientifiques des consultants sur leur problème et éventuellement les réactualiser avec eux, gérer les dysfonctionnements conjugaux, prendre en compte leurs sentiments de culpabilité, et les aider à prendre leurs décisions.

C'est dans cette phase que les consultants évoquent leur histoire familiale, les grossesses non désirées, les fausses couches et les décès de parents proches, les souvenirs douloureux et les conflits non résolus... Ils peuvent exprimer de fortes émotions à travers le discours ou des comportements non verbaux (voix brisée, pleurs, silences...). Il est important de souligner que les consultants accorderont ou non leur confiance au conseiller en fonction de ses réactions verbales et non verbales au récit de leur histoire familiale et de l'expression de leurs émotions. Le conseiller se doit d'avoir une réponse empathique, sincère, appropriée. Cela lui permet de renforcer sa relation avec les consultants et de leur transmettre le message qu'il se soucie d'eux, de leurs sentiments et qu'il est prêt à écouter leur douleur intérieure. C'est également le moment pour le conseiller de vérifier les mythes familiaux concernant la santé, celle des consultants et de leurs proches. Il ne doit pas s'étonner d'entendre des certitudes totalement fausses sur le problème génétique familial, des diagnostics et des symptômes improbables. Dans cette phase, il se gardera bien de démentir ou de corriger les idées fausses. Il est dans le moment de l'écoute et de la conciliation. De plus, il n'a pas encore le recul nécessaire pour comprendre le rôle de ces mythes dans le système général des croyances des consultants. Il doit essayer de retenir et de comprendre les principaux détails pour si besoin les traiter plus tard, éventuellement dans une autre séance, lorsque la relation conseiller-consultants aura été renforcée.

C'est au fur et à mesure de la consultation, lorsque la phase intermédiaire progresse, que le conseiller commencera à traiter le trouble génétique spécifique et son mode d'hérédité. Avant de le faire, il vérifiera le degré de compréhension des consultants par rapport à la génétique et aux autres informations factuelles pertinentes. Cela lui permet, en même temps, de solliciter la participation active des consultants et de faire du *Genetic Counseling* une expérience enrichissante.

La phase de synthèse intervient à la fin du processus de conseil génétique. Lors de cette dernière séance, il est souvent judicieux de passer brièvement en revue les points importants qui ont été discutés qu'ils soient d'ordre génétique, médical ou psychosocial. Le conseiller peut demander aux consultants comment ils ont perçu les faits importants du *Genetic Counseling*. Il aura, également pour rôle de reprendre les différents thèmes soulevés, de les clarifier si nécessaire, et de les unifier afin que les consultants puissent renforcer et intégrer leurs connaissances sur leur problème génétique. Une autre approche consiste, pour le

conseiller, à prendre l'initiative de résumer les principaux thèmes et problèmes abordés pour ensuite demander aux consultants s'il y a des points qui auraient pu être oublié. Dans cette phase, il est également important de reformuler le risque génétique et autres faits médicaux abordés sans introduire de nouvelles données. Enfin, le conseiller doit conclure en rappelant les questions qui ont pu être traitées et celles qui restent en suspens.

De plus, si cela est possible, il est toujours souhaitable de rencontrer les consultants à distance du conseil génétique pour un *follow-up* ou suivi. Cela donne au conseiller l'occasion de déterminer dans quelle mesure les consultants ont intégré les données du conseil génétique. Il peut, également, se rendre compte que les consultants ont pu réévaluer tout ou partie de leurs décisions et de leurs actions avec le recul. À distance, la personne peut avoir un nouveau point de vue sur le même fait. De même, le conseiller peut éventuellement se rendre compte que les consultants ont mieux compris et intégré les données que précédemment. Le *follow-up* peut se concevoir comme une séance de « renforcement » des informations fournies précédemment. C'est aussi une opportunité, pour le conseiller, d'évaluer les effets de son travail avec les consultants : par exemple, quelles décisions ont-ils prises à la suite du *counseling* ? Quels effets a eu le *counseling* sur leur relationnel et en particulier sur leur relation de couple ? Y-a-t-il eu une séparation ou un divorce à la suite du *counseling* ?

En effet, les décisions prises à la suite du conseil génétique peuvent avoir eu de graves répercussions sur la famille au niveau financier, conjugal, psychologique... Le *follow-up* permet d'explorer ces problèmes. De plus, les consultants ont alors la possibilité de faire un retour sur le *counseling* : qu'est-ce qui les a aidés ? Qu'est-ce qui ne les a pas aidés ? Qu'est-ce que le conseiller aurait pu faire différemment de leur point de vue ? C'est aussi le moment où les consultants peuvent exprimer leur gratitude ou leurs ressentiments lorsque les circonstances ne l'ont pas permis plus tôt.

Pour la consultation de *follow-up*, la difficulté réside dans la planification de ce suivi : elle ne doit arriver ni trop tôt pour ne pas être perçue comme intrusive, ni trop tard pour une efficacité maximale, avant que les consultants oublient le déroulé du conseil génétique ou aient tourné la page.

Dans de nombreux cas, le conseiller peut privilégier une séance de *follow-up* au domicile des consultants ou dans un endroit différent de la consultation afin d'éviter l'impact émotionnel élevé du lieu où a été initié et vécu le conseil génétique. Cela permet d'éviter des souvenirs pénibles qui risqueraient d'interférer avec la pertinence de l'évaluation.

Ainsi, plusieurs étapes sont nécessaires pour réussir un processus de conseil génétique, dont deux sont essentielles. La première tient dans la capacité du conseiller à établir une relation de confiance mutuelle. La seconde est celle où le conseiller va permettre aux consultants de développer leur autonomie. Pour cela, le conseiller ne doit se montrer ni trop protecteur ni trop rassurant. Il ne doit pas non plus avoir besoin de trop mettre en avant ses propres compétences et connaissances au risque d'instaurer une relation de pouvoir entravant ainsi le développement de la prise d'initiatives et de décisions des consultants.

Pour Kessler, le conseil génétique permet d'aider à « grandir humainement » un individu à risque de troubles génétiques, son couple et sa famille. C'est également le cas pour le conseiller pour qui chaque *Genetic Counseling* est une aventure humaine unique de type existentiel où l'interaction relationnelle permet un enrichissement mutuel en tant qu'être humain. De plus, la façon dont le conseiller aide les consultants à faire face à la question du trouble génétique familial leur permet de se situer dans la succession des générations. Cela a également des effets à long terme sur le développement psychosocial, l'estime de soi, et le sens que les consultants donnent à leur vie. Ainsi, le conseil génétique s'inscrit pleinement dans le cadre du *counseling* à orientation psychologique et psychothérapeutique.

Donc, le *Genetic Counseling* centré sur la personne s'est détaché de l'eugénisme. En adoptant ce positionnement, le conseiller en génétique devient un professionnel du champ de la psychologie de la santé dont il a les points de vue, l'éthique et les compétences. Il est directement concerné par le comportement humain, au niveau psychodynamique comme au niveau du fonctionnement interpersonnel. Il s'interroge sur la signification psychologique des problématiques soulevées par les problèmes de santé, de procréation, de grossesses, d'avortements, de parentalité ainsi que sur les processus complexes par lesquels les objectifs du conseil génétique sont atteints.

Cette entrée du conseil génétique dans le champ de l'éthique et de la psychologie de la santé nous semble être une réelle rupture avec l'eugénisme. Afin d'essayer de le démontrer,

nous avons choisi d'aller plus loin dans l'analyse, avec Kessler, en approfondissant les concepts que nous dirons « clés » autour du *Genetic Counseling* qu'il a choisis et définis dans la première partie de l'ouvrage précité et qui prouvent son intérêt et son respect pour les personnes et leur psychologie. Kessler définit, également ici, le *Genetic Counseling* comme une rencontre et une expérience humaine entre des individus égaux et respectueux : l'un (le conseiller) souhaitant aider l'autre (le consultant) en lui proposant un service en fonction de ses besoins et de ses demandes ; cela sur une durée suffisante dans le temps correspondant à un accompagnement empathique, notamment de sa souffrance.

Santé et maladie : ces concepts sont difficiles à définir. Ils ont des sens différents pour le médecin, le patient, le statisticien ou l'administrateur hospitalier. Au niveau individuel, la santé et la maladie ont des sens différents qui dépendent du statut social de la personne, de son âge et de son état de santé. Offer et Sabshin (1974) considèrent que la santé et la maladie doivent être considérées comme des processus plutôt que comme des états. Cependant, pour Kessler, subjectivement, la maladie et la santé sont bien vécues comme deux états d'être différents. Lorsqu'on est en santé, on est conscient d'aller bien et d'être efficace. Au contraire, dans la maladie, on est conscient que nos capacités physiques et mentales sont diminuées. Les ressentis associés à la maladie sont ceux de l'impuissance, du malaise et d'un rétrécissement de son attention et de ses objectifs de vie. Subjectivement, la santé est vécue comme une partie intrinsèque de soi-même, la source interne et globale à tout l'organisme. En revanche, la maladie est généralement vécue comme une force externe dont les effets sont circonscrits à la plus petite zone corporelle possible ou à la plus petite part de la vie de la personne. En raison du risque que la maladie fait peser sur l'intégrité de soi, la personne met en place des mécanismes de défense psychologiques qui sont évoqués pour diminuer ou apaiser l'anxiété qui l'accompagne. La maladie et ses symptômes ne sont pas vécus comme appartenant au moi intérieur mais comme une menace extérieure qu'il s'agit plus ou moins de nier. Parfois, le déni de la maladie est tel que certains patients évitent de consulter un médecin. La maladie peut être vécue comme une perte, en particulier de l'estime de soi, de son sentiment de sécurité et aussi comme une privation de satisfaction et de plaisir. Elle entraîne souvent l'arrêt des activités physiques, sexuelles et intellectuelles habituelles. Elle affecte également les relations interpersonnelles entraînant des sentiments de pertes, de peur de l'abandon, de tristesse et de solitude. Elle peut empêcher certains de travailler et de

gagner de l'argent. Pour d'autres qui se sentent coupables de leurs actions passées, elle est vécue comme une juste punition et peut même apporter un sentiment de soulagement. D'autres encore l'utilisent pour influencer ou contrôler leurs proches, ce qui leur donne un sentiment de pouvoir. Elle peut aussi réduire les angoisses générées par le travail, les exigences sexuelles ou sociales et ainsi renforcer positivement le patient ; dans ce cas la guérison peut être vécue comme une perte. Au niveau psychologique, la maladie est vécue différemment en fonction de sa personnalité, de ses antécédents, de la qualité des relations interpersonnelles actuelles, de son environnement, du processus pathologique spécifique à la maladie, de son niveau socio-économique... Face à elle, la personne va réagir comme elle réagit habituellement aux différents stress de la vie. Une personne plutôt obsessionnelle va demander de façon insistante des explications détaillées concernant ses symptômes, son diagnostic, son pronostic et son traitement. Une personne à tendance paranoïaque va accuser les autres d'avoir provoqué la maladie et va reprocher aux médecins et aux soignants en général leur incompetence. Une personne ayant des traits hystériques va exagérer ses symptômes et devenir trop dépendante et impuissante. Par ailleurs, d'une façon générale et pour tous, l'anticipation de la souffrance est généralement conditionnée par les premières expériences de vie.

La particularité des maladies génétiques est qu'elles sont provoquées par des causes internes : le dysfonctionnement d'un ou plusieurs gènes. Les gènes sont une part de nous-mêmes. Or, de façon fantasmatique, ils sont souvent investis de notre force vitale et d'une énorme puissance. Il est vrai qu'ils maintiennent les processus physiologiques et biochimiques de la vie et gardent la personne intacte et fonctionnelle. Lorsqu'ils fonctionnent mal, ils ne peuvent être localisés. Aussi, la personne malade se vit souvent comme entièrement atteinte et « défectueuse ». Pour Kessler, au XXe siècle, les gènes jouent le rôle que jouait l'âme autrefois. On ne peut diminuer la menace qu'incarne un gène délétère. Au contraire, si on y réfléchit, par projection, on ne fait qu'augmenter les pouvoirs effrayants de la maladie génétique. Alors que beaucoup d'autres maladies sont curables et que la personne atteinte guérit et retrouve la santé, la maladie génétique est inscrite dans notre génotype qui ne peut pas changer, « fixé » pour toute la durée de la vie. Aussi, les troubles génétiques sont souvent ressentis comme insolubles, inaltérables et permanents. Le diagnostic de maladie génétique est semblable à une sentence de malheur. Pour les parents, mettre au monde un enfant (to

be responsible for an innocent child, p. 24) atteint d'une maladie génétique, « difforme » ou « imparfait » engendre une terrible culpabilité.

Procréation : Il y a une multitude de motivations derrière la décision de devenir parents : des raisons religieuses, le désir d'avoir un statut social conforme aux normes, obtenir un avantage financier grâce aux aides sociales et au dégrèvement d'impôts, et d'autres raisons encore... Mais le désir d'enfant est souvent associé à des fantasmes comme celui de pouvoir revivre sa vie par procuration à travers son enfant ou d'améliorer sa relation avec son conjoint. Avoir un enfant peut également être considéré comme un moyen d'obtenir plus d'indépendance, plus d'autonomie, ou au contraire, être un moyen d'augmenter sa dépendance à son conjoint ou celle de son conjoint à soi. Avoir un enfant peut aussi donner l'impression aux parents que quelqu'un a besoin d'eux. En effet, plus les enfants sont jeunes plus ils sont dépendants de leurs parents. Ces derniers peuvent ressentir que leurs propres besoins sont satisfaits par les soins qu'ils donnent à leur enfant en s'identifiant à lui... Bref, les raisons qui sous-tendent le désir d'enfant sont complexes et jamais tout à fait conscientes. Même dans le meilleur des cas, les besoins et les motivations des deux futurs parents sont en partie contradictoires et ambivalents. Quand il y a un risque que l'enfant naisse avec un problème génétique, l'ambivalence augmente. C'est particulièrement vrai dans les situations où l'étiologie du risque génétique ou sa récurrence est ambiguë. Les couples ayant un fort besoin inconscient d'avoir un enfant sont susceptibles de comprendre les informations du *Genetic Counseling* différemment des couples moins motivés. Mais dans les deux cas, les couples ont tendance à avoir une écoute sélective en privilégiant certaines informations ou en retenant un chiffre de récurrence erroné, en fonction de leurs besoins émotionnels... Et, en fonction de leurs besoins inconscients, le même risque génétique peut sembler négligeable pour un couple alors qu'il est énorme pour un autre.

Grossesse : La première grossesse dans un couple est une étape importante pour la relation entre les deux partenaires, mais aussi pour chacun pris individuellement. Elle implique la nécessité d'assumer de nouveaux rôles, de nouvelles identités en tant que parents. Un réajustement et un nouvel équilibre s'en suivent dans le couple, dans la famille, et dans leur environnement au sens large. Chez les deux partenaires, s'adapter à leur nouveau rôle parental soulève, invariablement, des conflits non résolus de l'enfance et des craintes concernant leur adéquation et leur capacité à être parent. La grossesse a généralement de

multiples significations psychologiques pour les futurs parents. Or, il est à noter que pratiquement toutes les femmes enceintes ont, à un moment donné ou un autre, le fantasme d'avoir un bébé avec une anomalie congénitale ou un trouble génétique, et probablement tous les futurs pères aussi. Inconsciemment, la personne se retrouve face à face avec les projections redoutées de son propre moi mal aimé ou déficient. Par ailleurs, lorsqu'on propose une amniocentèse en cas de suspicion de problèmes génétiques, si on sait de façon empirique que, sur le moment, cela provoque beaucoup d'angoisse pour les futurs parents, les conséquences psychologiques n'ont pas été étudiées (ni en 1979, ni aujourd'hui).

Avortement : Les psychothérapeutes savent depuis longtemps que, pour de nombreuses femmes, l'avortement est une expérience profonde et perturbante. Des années après le geste, les souvenirs de l'avortement reviennent encore, provoquant des sentiments de souffrance, de remords, de honte et de culpabilité. La femme pleure encore pour l'enfant qu'elle aurait pu avoir, même si elle a conscience, que dans des circonstances identiques, elle subirait, probablement, un nouvel avortement. Même si de nombreux professionnels tentent de dépersonnaliser le fœtus, la femme sait qu'elle a agi à l'encontre de ses valeurs morales et éthiques intérieures, et à un certain niveau de conscience l'avortement est souvent vécu comme un meurtre. Pourtant, entre le choix d'avoir un enfant atteint d'un problème génétique et l'avortement, de nombreux couples choisissent l'avortement. Après une amniocentèse suivi d'un avortement sélectif, les couples ne s'en sortent pas indemnes au niveau psychologique, surtout s'ils répètent l'expérience. Une dépression est possible, l'estime de soi est en baisse. Les couples se considèrent comme responsables de l'avortement et les sentiments de culpabilité s'intensifient. Souvent des difficultés conjugales y font suite... sans compter les souvenirs de stress antérieurs et les difficultés futures anticipées, s'il y a déjà eu un ou plusieurs avortements.

Parentalité : Les familles et leur mode d'organisation sont plurielles, du modèle traditionnel avec le père comme chef de famille à ceux plus souples où les rôles parentaux sont plus ou moins partagés. Et nous ajoutons, en 2022, la constellation des familles monoparentales, recomposées, et avec deux parents homosexuels (les couples lesbiens font très souvent appel à la procréation assistée). Kessler souligne, ici, que les parents de ces différentes familles ont des croyances très différentes sur la parentalité. Chaque parent a sa propre personnalité, ses propres attitudes et croyances, ses valeurs et un fond d'expérience de sa propre famille

nucléaire, lui permettant de « fonctionner » dans son couple et en tant que parent. L'enfant joue un rôle central dans la dynamique relationnelle du couple que chaque naissance modifie, et dans la maturation psychique en tant que parent. Ceci dit, on peut comprendre l'effet extrêmement perturbateur que peut avoir la naissance d'un enfant atteint d'une maladie congénitale ou génétique. Au lieu de la joie, de la satisfaction et de l'épanouissement apportés par l'arrivée d'un enfant normal, les parents voient dans l'enfant malade le reflet de leurs propres déficiences et défauts. Plus que la perte de l'image mentale d'un enfant en bonne santé, les parents perdent les potentialités intuitives de leur développement personnel. Incapables de s'identifier à l'enfant, ils vivent une expérience défailante dans un important aspect d'un cycle de vie, et le cours normal de leur maturation psychique en est compromis. La durée et le degré de cette crise dépendent de nombreux facteurs dont la force de l'égo, la qualité des soutiens familiaux et environnementaux, la présence d'autres enfants dans la famille... De même, certaines personnes sont capables de transformer la tragédie induite par une maladie génétique en une expérience qui leur permet dans de nombreux cas de transcender leur souffrance personnelle et d'arriver à « grandir » par d'autres voies. Par ailleurs, dans un certain nombre de cas, la naissance d'un enfant malade va diminuer le désir d'enfant, vraisemblablement en raison des exigences accrues en matière de soins, les charges économiques plus lourdes, et les poids émotionnels imposés à la famille. Enfin, lorsqu'un enfant décède tôt en raison de la maladie, tous les parents ne réagissent pas de la même façon. Certains choisissent d'avoir rapidement un autre enfant : c'est un moyen de se confirmer leur capacité à avoir un bébé en bonne santé et à faire face à la sensation de dépression. D'autres, et ce n'est pas rare, changent leur environnement amical et social ou déménagent suite à leur deuil. En abandonnant leurs investissements personnels et leurs liens émotionnels, ils espèrent ainsi abandonner leurs souvenirs douloureux. C'est aussi, probablement, un moyen possible de faire face aux sentiments de honte d'avoir déçu des parents et des amis en ayant eu un enfant « défectueux » et ainsi échoué en tant que parents. Après la perte d'un enfant, d'autres, encore, choisissent de se faire stériliser. C'est un moyen de composer avec les sentiments de culpabilité pour avoir apporté un enfant « défectueux » au monde. Cela peut être aussi un moyen de se punir et d'expier leur défailance.

Processus de communication, prise de décision et coping : Par certains aspects, le conseil génétique est similaire à l'interaction entre le médecin et son patient mais il diffère sur deux

points majeurs. Premièrement, la plupart des consultants ne sont ni malades ni patients, et ne nécessitent donc pas de soins médicaux. Deuxièmement, alors que les décisions concernant la santé future sont souvent censées être prises par le médecin, dans le conseil génétique, on s'attend à ce que les décisions soient prises par les consultants. Malgré ces différences, il est intéressant d'explorer brièvement l'efficacité de la relation médecin-patient avant d'examiner le processus analogue qui se produit dans le conseil génétique. Une étude de Korsh et Negrete (1972) suggère qu'il existe des lacunes considérables dans le processus de communication entre le médecin et son client. Les difficultés s'accompagnent de sentiments d'insatisfaction mutuelle, et souvent l'efficacité des soins de santé fournis en est diminuée. Korsh et Negrete ont observé plus de huit cents visites dans une clinique pédiatrique sans rendez-vous et ont enregistré la majorité des interactions médecin-patient : à noter qu'ils ont désigné la mère en tant que patiente et non l'enfant. Suite à la consultation, les chercheurs ont constaté qu'environ la moitié des mères ignoraient toujours ce qui avait causé la maladie de leur enfant. L'analyse des enregistrements, au niveau du contenu et du ton des interactions verbales a révélé que les médecins avaient tendance à utiliser un jargon médical et technique qui, bien qu'il ait impressionné et même flatté certaines patientes, n'a pas été réellement compris par la plupart d'entre-elles. Les médecins avaient de meilleures relations avec les enfants qu'avec les mères qu'ils ignoraient souvent, ne répondant pas à leurs préoccupations et à leurs ressentis vis-à-vis de la maladie de leur enfant. Ainsi, il y avait souvent une rupture complète de la communication. Certaines patientes étaient tellement préoccupées par leur questionnement sur la maladie qu'elles étaient incapables d'écouter le médecin qui ne répondait pas à leurs attentes. Naturellement, la majorité des mères étaient insatisfaites de la consultation car elles estimaient que le médecin n'avait pas compris leurs préoccupations. Pour le médecin, son insatisfaction était fortement corrélée à la non-compliance de la mère par rapport à ses avis et au traitement médical. Les mères satisfaites de leur visite, parce qu'elles avaient été comprises, ont complètement adhéré au traitement médical à 53,4%. Celles qui étaient insatisfaites l'ont fait à 16%. Sans être aussi détaillées, plusieurs études à travers les États-Unis et ailleurs dans le monde, suggèrent que les conseillers en génétique rencontrent également des difficultés à transmettre correctement des informations génétiques et médicales aux consultants. Leonard, Chaise et Childs (1972) ont étudié soixante et une familles dont au moins un enfant avait soit une phénylcétonurie (PCU), soit une mucoviscidose, soit une trisomie 21. Chacune de ces familles avait reçu un

conseil génétique. À la suite, les parents ont été interrogés pour déterminer leurs connaissances sur la maladie spécifique de leur enfant, le risque génétique et d'autres informations biologiques et génétiques. Ces chercheurs ont conclu que seule la moitié des parents avaient la capacité de comprendre les informations données et de les utiliser. Et, sur les soixante et une familles, cinq ont affirmé n'avoir jamais reçu de conseil génétique. Dans d'autres études, les chercheurs ont constaté qu'entre 21 et 75% des consultants ne se souviennent pas ou n'ont pas compris les informations données lors d'un conseil génétique. Il existe donc clairement un fossé entre les objectifs des conseillers en génétique et ceux qui sont réellement réalisés. Il est facile d'imaginer que bon nombre, si ce n'est toutes les difficultés de communication identifiées dans les études sur l'interaction médecin-patient sont les mêmes dans l'interaction conseiller en génétique-consultant. Kessler en conclut que les professionnels, qu'ils soient médecins ou conseillers en génétique ne pourront améliorer ce problème sans une meilleure compréhension de la communication humaine.

Les connaissances sur la communication humaine n'ont guère évolué depuis le milieu du XXe siècle. Elles viennent essentiellement de l'école de Palo Alto, influencée par le courant cybernétique de Norbert Wiener qui généralise les apports de la théorie mathématique de la communication aux relations entre les êtres vivants. La communication interpersonnelle est fondée sur la relation de personne à personne : chacune étant à tour de rôle l'émetteur ou le récepteur des informations verbales et non verbales transmises dans une relation de face à face. La rétroaction est censée être facilitée sinon quasi systématique.

La communication humaine se produit sur plusieurs niveaux simultanément (Ruesch et Bateson, 1951 ; Haley, 1963 ; Satir, 1964 ; Watzlawick, Beavin et Jackson 1967). Les deux principaux niveaux auxquels Kessler s'intéresse sont la dénotation (le sens littéral d'un terme, ce que l'on peut définir) et la métacommunication (l'art de communiquer à propos de la communication). Alors que la dénotation englobe le contenu littéral de la communication, la métacommunication sert à l'émetteur à transmettre des messages sur ses besoins, ses sentiments et des informations sur son subconscient ou inconscient. Les métacommunications prennent souvent la forme de comportements non verbaux (postures, gestes, respirations...). Elles s'expriment également dans la façon dont la personne utilise sa voix (sa qualité, son ton, son volume). Les métacommunications représentent le premier principe majeur de la communication.

Le deuxième principe majeur de la communication humaine est que, dans un cadre social, on ne peut pas ne pas communiquer : même une absence de réponse à un message est une communication. Quand les personnes font des expériences angoissantes, souvent, leur processus de communication est altéré. Alors, les messages véhiculés aux différents niveaux peuvent être inadaptés et incongrus. Le message transmis à un niveau peut ne pas concorder avec celui d'un autre niveau : par exemple dire « oui » alors qu'on secoue la tête en disant « non ». Ces incohérences peuvent refléter la présence d'un conflit non résolu. Cela peut également être le moyen par lequel la personne se défend de révéler ouvertement des sentiments de culpabilité, de honte ou de dépression. Lorsqu'un message évoque de l'anxiété chez un récepteur, il est probable que la personne se sente menacée, que son estime de soi est en baisse et que c'est la seule façon qu'elle ait trouvée de réduire la menace. Parfois, les messages et métamessages impliquent des injonctions si conflictuelles que le destinataire ne les comprend pas et se sent bloqué et perturbé, ne sachant que répondre. C'est ce qu'on appelle le double lien (Bateson, Jackson, Haley et Weakland, 1956). Par exemple, à la fin d'une consultation, lorsque le conseiller en génétique pose cette question : « avez-vous pu intégrer quelque chose de cette session ? », le consultant peut l'interpréter comme : « j'ai travaillé dur et j'espère que vous l'appréciez » ou « si vous sentez que cette session n'a servi à rien, je m'attends à ce que vous ne le disiez pas ». Ces deux métamessages mettent ensemble, l'émetteur et le récepteur, dans une situation de double lien pathogène. Si le consultant répond sincèrement « oui », le conseiller peut avoir du mal à le croire parce qu'il peut penser qu'il le dit uniquement pour protéger sa sensibilité. Si le consultant répond « non », il risque de mécontenter le conseiller qui dans son métamessage pouvait sous-entendre qu'il attendait un « oui ». Ainsi, toutes les parties sont perdantes dans une situation de double lien.

Un autre aspect important de la communication humaine est le contexte dans lequel elle se produit. Le contexte comprend des composants physiques, sociaux, linguistiques et syntaxiques. Le fait que la plupart des consultations de conseil génétique se fassent dans des centres médicaux exerce une influence majeure sur la communication entre le conseiller et le consultant. Le conseiller est sur son terrain. Il est généralement entouré d'infirmières, de personnels paramédicaux et de laboratoires en blouse blanche, de box de consultations et de laboratoires, d'odeurs d'hôpital... personnes et choses qui connotent la communication et qui ont une action de stimuli pour le consultant qui, généralement, va façonner son

comportement dans le sens de la compliance, de la déférence et de la coopération. Les patients ou les consultants qui ne se comportent pas conformément aux attentes du personnel médical et paramédical ont tendance à être étiquetés comme agressifs, obstructifs et non coopératifs. Par ailleurs, l'atmosphère du centre médical est familière au conseiller en génétique. La procédure d'enregistrement du patient, les couloirs, les panneaux indicateurs, l'animation créée par les soignants et les patients sont, en général, à peine remarqués par le conseiller. Pour les consultants, les mêmes stimuli peuvent évoquer des images et/ou des souvenirs effrayants et induire une forte anxiété, de l'inconfort, de la confusion et de l'impuissance. D'autre part, les moyens utilisés par le conseiller pour communiquer avec le consultant vont orienter le conseil génétique. Par exemple, la même information donnée par téléphone a un sens différent que si elle est donnée dans un entretien en face à face. Par téléphone, l'opportunité d'un contact physique et d'un soutien psychologique entre l'émetteur du message et le receveur n'est pas possible. Il en résulte que la gamme des échanges émotionnels est sévèrement réduite par rapport à celle vécue lors d'un entretien. Et, en fonction du sexe du consultant, un conseiller de même sexe sera vraisemblablement perçu comme un allié et un soutien. Et, si la consultation se fait à deux conseillers, un homme et une femme, le consultant (consciemment ou inconsciemment) va percevoir des métacommunications concernant le pouvoir et les attentes liés au rôle sexuel. De plus, le contexte syntaxique va influencer sur la communication. Par exemple, il n'est pas rare que le consultant pose la même question deux fois ou même plus au cours de la consultation. La signification d'une question comme : « quelles sont nos chances d'avoir un enfant normal ? » peut être différente lorsqu'elle est posée avant ou après que le conseiller ait fourni une estimation du risque. Dans le premier cas, la question est plutôt le reflet d'une recherche d'information ; dans le second cas, c'est peut-être une demande de réassurance, même si le contenu du message est resté le même. Même si elles ne sont pas explicites, tous les messages contiennent des demandes. Elles peuvent être une incitation à une action et/ou une réponse spécifique pour le récepteur. Le plus souvent, il s'agit de demandes de sympathie, de soins ou d'un autre sentiment. Ainsi, la simple déclaration « le risque de récurrence est d'un sur quatre » sous-tend le plus généralement « validez-moi, mes idées et mes connaissances, montrez-moi à travers vos réponses que vous m'appréciez et me comprenez ». La validation réciproque de l'autre est la règle. Ainsi, parmi les messages transmis par le conseiller, pas forcément consciemment, il y a ses propres sentiments sur la maladie génétique (qu'il juge

grave ou non) et sur les consultants. Par exemple, quand le conseiller dit : « vous avez une chance sur trois d'avoir un bébé normal » plutôt que « vous avez une chance sur quatre d'avoir un bébé atteint », les métamessages sont très différents. Dans le premier, on peut interpréter le métamessage comme « je veux que vous m'aimiez et vous m'aimerez davantage si je ne parle pas de vos chances d'avoir un enfant atteint » ou peut-être « je vous vois comme fragile et incapable de gérer l'impact d'un risque négatif ». De plus, les valeurs du conseiller font partie du métamessage. Par exemple, un conseiller peu croire au bien-fondé de l'eugénisme, et en véhiculant un chiffre de risque, il peut, consciemment ou non, souligner la possibilité d'avoir un enfant atteint plutôt que normal en espérant que le couple consultant renonce à avoir un enfant. Certains conseillers en génétique se concentrent plutôt sur le contenu, sans doute, parce qu'ils pensent qu'ils sont incapables ou qu'il est risqué d'exprimer leurs sentiments. De même, le consultant peut avoir du mal à exprimer ses émotions et ses ressentis par peur d'être rejeté par le conseiller. De telles situations n'encouragent pas l'établissement de la confiance, et sans la confiance les objectifs du conseil génétique ne seront probablement pas atteints.

Ainsi, dans le *Genetic Counseling*, le contenu et les problèmes psychologiques sont interdépendants. Pour Kessler, axer le conseil sur le contenu est inadapté car il n'encourage pas et ne permet pas au conseiller d'entendre les métamessages sous-jacents aux questions des consultants. Cela ne lui permet pas non plus d'être au courant des métamessages qu'il transmet. En d'autres termes, le processus de *counseling* est interrompu. Mais, il est nécessaire que le *Genetic Counseling* contienne des informations scientifiques précises pour être efficace, notamment, pour permettre aux consultants de prendre des décisions éclairées. Enfin, lorsqu'il y a deux ou plusieurs conseillers, lors de l'entretien, les métamessages sont multiples, foisonnants, voire contradictoires. Il faut tenir compte du fait que les entretiens en équipe entraînent des conséquences psychologiques spécifiques.

Communication efficace et *counseling* efficace : le conseiller en génétique transmet donc de multiples messages et métamessages dans sa communication. La qualité de ces deux types de messages détermine largement le sentiment de satisfaction du consultant et celui d'avoir été compris. Cela conforte également son estime de soi. Nous avons ici affaire au même type de communication que celui d'une psychothérapie ou d'un *counseling* personnel. L'objectif du conseiller ou du psychothérapeute est d'augmenter les capacités intellectuelles, cognitives et

affectives du consultant, mais aussi du conseiller en partageant une expérience existentielle et humaine. Pour cela, le conseiller ou le psychothérapeute doit se montrer empathique, avoir un regard respectueux et positif envers le consultant et la volonté de concrétiser ensemble le pourquoi du *counseling*. Kessler fait appel à Carl Rogers pour rappeler qu'être empathique est bien plus qu'être sympathique. L'empathie permet de se mettre à l'écoute de l'autre à des niveaux plus profonds que celui de la conscience ordinaire en comprenant le monde intérieur du consultant, ses expériences et ses sentiments, et en lui communiquant qu'on l'a compris. Cela implique que certains niveaux de conscience, en particulier émotionnels et inconscients, se modifient, deviennent flous et fluides, permettant au conseiller de « sentir » le monde du consultant comme s'il était le sien, en restant lui-même et en n'oubliant pas l'importance du « comme si ». À cela s'ajoute le regard positif et inconditionnel du conseiller envers le consultant, ce qui fait référence à sa capacité de le respecter et de le prendre en charge. La capacité à être authentique implique également que si le regard positif est le plus souvent chaleureux, il peut également communiquer, par exemple, un sentiment comme la colère sans rompre la relation. Être authentique, c'est aussi être capable d'exprimer sa compassion par rapport à ce que dit et à ce que ressent le consultant. De manière optimale, l'authenticité signifie que le conseiller est librement et profondément lui-même. Il ne se cache pas derrière une façade, sciemment ou non. Il est authentique grâce à sa conscience de lui-même et ses expériences. Concrètement, son expression verbale et non verbale, ses messages et ses métamessages sont fluides, directs et complets, sans contradictions ni discordances. Par exemple, il n'hésite pas à parler de ses sentiments et de ses expériences quels qu'en soient leur contenu émotionnel. Ainsi, *a minima*, le conseiller permet au consultant de discuter de façon personnelle et pertinente en termes spécifiques et concrets, plutôt qu'en faisant preuve de caprices ou d'abstractions. Et, de manière optimale, il est capable de guider la discussion, de laisser le consultant exprimer directement ses sentiments et de raconter ses expériences de manière fluide et spécifique. Pour ce qui concerne le *counseling* en général, une étude de Carhuff et Berenson (1967) suggère que toutes les interactions qui se produisent lors du conseil peuvent entraîner des conséquences positives ou négatives, constructrices ou destructrices pour les consultants. Le *counseling* est efficace lorsque le conseiller a un haut niveau d'empathie, de regard positif, d'authenticité et qu'il est capable de concrétiser ce qu'il propose. Cependant, Kessler tient à souligner que l'un des messages élémentaires mais néanmoins important des psychologues cliniciens est de rappeler que la question de la

communication efficace n'est pas propre au *counseling*. Elle se pose dans toutes les interactions humaines. C'est une autre façon de dire que toutes les dimensions du comportement humain qui permettent de communiquer dans la vie quotidienne sont les mêmes que celles qui conduisent à des résultats positifs dans le *counseling*. Cela implique que naturellement les conseillers en génétique sont compétents en matière de communication, mais qu'ils deviennent plus efficaces avec l'entraînement et la pratique.

Prendre une décision : l'un des aspects importants du *Genetic Counseling* est d'aider les consultants à prendre des décisions appropriées en matière de reproduction. Mais, les conseillers et les chercheurs comprennent mal comment, à la suite d'un conseil génétique, les couples prennent une décision plutôt qu'une autre. Ils ignorent comment les consultants évaluent les informations et jugent les situations incertaines qui leur sont données. Cela repose sur une interprétation très subjective de probabilités statistiques de risque. Par exemple, un risque sur quatre peut signifier une chose pour une personne un jour lorsqu'elle est dans un état d'esprit optimiste, et une chose différente un autre jour lorsqu'elle est pessimiste. De plus, ce chiffre a probablement des significations différentes pour le conseiller et les consultants. Concrètement, face à l'incertitude, la réflexion vise à évaluer des probabilités par rapport au résultat en imaginant différentes situations. La personne simplifie chaque situation, ce qui peut conduire à des évaluations biaisées et donc à d'éventuelles erreurs de jugement majeures. Par exemple, avant le conseil génétique, un consultant peut avoir une idée préconçue du risque de récurrence, qu'il reverra ensuite à la hausse ou à la baisse. S'il attend un risque de 100%, il sera peut-être ravi d'entendre le conseiller lui dire « qu'il n'est que » de 50%. Un autre consultant peut s'attendre à un risque de 1% et être abasourdi par un risque de 5%. Dans le premier cas, un risque relativement élevé va être minimisé de façon irréaliste, alors que dans le second cas, un risque relativement faible va être amplifié de façon tout aussi irréaliste. Même en ayant une connaissance des statistiques, une personne avec un intellect et/ou une éducation relativement élevés pourra être sujette à des erreurs de jugement à cause de l'impact émotionnel lié aux enjeux du conseil génétique. Enfin, les sources de préjugés peuvent avoir une base cognitive. Slovic (1972) suggère que les biais de jugement sont persistants, ce qui n'est pas sans rappeler les illusions perceptives étudiées en psychologie. Ainsi, la rationalité humaine peut avoir des limites imposées par des mécanismes cognitifs qui rendent difficile l'utilisation des informations sur les risques génétiques. Ces

résultats sont cohérents avec les observations des psychanalystes et des psychologues cliniciens qui ont travaillé avec des personnes à un moment de leur vie où elles devaient prendre des décisions importantes. On a noté que les facteurs non rationnels jouent un rôle majeur dans la prise de telles décisions. Aussi, la prise de décisions rationnelles en matière de conseil génétique est un idéal. Même si le conseiller fournit des informations scientifiques et comprises par le consultant, avec l'objectif de promouvoir des décisions rationnelles, il pourra être surpris par des décisions qu'il pourra juger « capricieuses » ou « inattendues ». Il est probable que les schémas cognitifs des généticiens et des consultants soient significativement différents.

Processus d'adaptation : Kessler rappelle que la littérature sur les réactions de deuil, l'égo et la psychologie cognitive ainsi que la pensée psycho-psychiatrique a étudié les réponses d'adaptation des populations non psychiatriques aux principaux stress de la vie. Il lui semble que cette littérature a une pertinence particulière pour le conseil génétique. Pour les professionnels, il est devenu évident que le contenu du conseil génétique, le diagnostic et la survenue d'un trouble génétique ou la menace de son apparition sont souvent vécus par les consultants comme des stress majeurs. Comme d'autres stress, il nécessite pour la personne un traitement psychique interne, une élaboration et souvent l'acquisition de nouvelles réponses comportementales. Les stress de la vie, tels que les troubles génétiques, sont des opportunités, quoique douloureuses, pour permettre à l'individu de réaménager ses fonctionnements intellectuels, cognitifs et affectifs. Pour cette raison, il y a « une ligne fine » entre le travail du conseiller en génétique et celui du psychothérapeute (Kessler, 1979, p. 46). Pendant les périodes de stress, on est particulièrement vulnérable et on a donc tendance à rechercher le soutien d'un professionnel mais aussi à amplifier le sens de ses interventions. Les conseillers en génétique doivent être conscients que ce qu'ils disent et comment ils interviennent peuvent avoir des effets bien au-delà de la séance.

Les recherches faites sur des individus, confrontés à des stress majeurs et à d'importants moments de transitions dans leur vie, indiquent, qu'en général, il y a trois grandes étapes pour faire face à de tels phénomènes. Au début, l'individu proteste ou résiste au changement, ayant du mal à accepter. Au fur et à mesure que l'impact du stress se fait sentir, il vit une période de désorganisation psychique au cours de laquelle le sens de son monde intérieur commence à changer. Il s'ensuit une période où l'individu réorganise son

monde intérieur et ses comportements de façon nouvelle. La première étape est celle de la « réalisation initiale ou tollé » face à la situation de stress. Cette phase est habituellement accompagnée d'une intense détresse. La deuxième étape est celle du déni. Il est souvent accompagné d'un sentiment de flou et d'irréalité face à la situation. L'individu se sent comme « engourdi ». Au début, il est incapable d'exprimer ses affects, ses sentiments peuvent être « bloqués » ou refusés. L'individu peut ne pas croire à ce qui lui arrive. Il peut inhiber les pensées douloureuses, y compris les rappels de l'événement stressant. Il peut se réfugier alors dans des pensées agréables comme si rien ne s'était passé. Cependant, au fur et à mesure que cette phase se poursuit, des sentiments douloureux peuvent apparaître accompagnés de pleurs, de protestations, et aussi, au niveau cognitif, de tentative de pensée magique pour « réparer » le stress vécu (Wolff, 1977). La troisième étape est celle de l'intrusion. L'individu va éventuellement repenser à l'événement stressant, peut en parler et peut manifester un désir ou une préoccupation à son propos. Il a souvent un sentiment de profonde tristesse ou de dépression. Cette phase oscille entre des périodes de tristesse intense et d'évitement ou de répression des souvenirs de façon consciente ou inconsciente. Dans le cadre de troubles génétiques, que ce soit concernant la naissance d'un enfant malade ou le décès d'un proche atteint, l'individu peut exprimer une colère envers les médecins et le personnel paramédical, et envers les autres membres de sa famille...

La récurrence répétée des pensées et des souvenirs de l'événement stressant remplit une fonction d'adaptation importante. En revivant son expérience, la personne se « désensibilise ». L'événement original perd de sa force et de son impact traumatique à chaque fois qu'il est revécu intérieurement. Les souvenirs ne sont plus incontrôlés et intrusifs, l'individu parvenant à les maîtriser progressivement.

Dans les sous-phases « déni » et « intrusion », les pensées et les affects de l'individu ont tendance à s'organiser autour de certains thèmes assez fréquents :

La peur de la répétition : Si cela est arrivé une fois, cela pourrait se reproduire. Pour de nombreuses maladies génétiques, cette peur peut avoir une base réaliste. La pensée de la répétition peut être aussi redoutée que l'événement lui-même.

La honte de l'impuissance : les situations stressantes comme le diagnostic d'un trouble génétique attaque la croyance irréaliste, mais omniprésente, selon laquelle on a un contrôle

total sur sa vie. La perte de contrôle imposée par l'apparition des troubles génétiques est souvent vécue avec honte.

La rage et la recherche des fautes : le besoin de savoir « pourquoi cela m'est-il arrivé ? » contribue à faire monter la colère de l'individu et à rejeter la faute de l'événement stressant sur son entourage même si c'est irrationnel. Pour les troubles génétiques, cela peut inclure l'enfant atteint, son conjoint(e) (en particulier dans les troubles liés à l'X), le médecin et d'autres personnes... La rage peut provoquer des fantasmes destructeurs qui peuvent à leur tour entrer en conflit avec sa raison, conduisant l'individu à ressentir de nouveaux sentiments de culpabilité et de honte. Les fantasmes destructeurs peuvent également déclencher la peur de perdre le contrôle et de jouer compulsivement le fantasme.

La culpabilité du survivant : cela a été décrit parmi les survivants des camps de concentration et parmi ceux ayant vécu des situations traumatisantes. Ce type de culpabilité a également été observé parmi les frères et sœurs d'un enfant atteint de troubles génétiques. La culpabilité peut avoir deux sources, la croyance que l'on a échappé au destin aux dépens de la victime et la croyance que l'on est égoïste parce que l'on souhaite être en vie et/ou en bonne santé.

La peur de s'identifier aux personnes touchées : pour le bébé, les autres font partie de lui-même. Ici, l'individu est dans la même situation que le bébé. Il imagine que si un proche a un trouble génétique alors il l'a ou il l'aura également. L'individu peut commencer à se considérer comme une victime, même si cela n'a pas de fondement dans la réalité.

La tristesse face à la perte réelle ou symbolique de personnes, de ressources externes et d'aspects de soi, en particulier de la perte de l'estime de soi.

Puis au fur et à mesure, l'individu, sans pathologie mentale, va commencer à intégrer et à dépasser le stress de l'événement subi. Les cycles répétés de déni et d'intrusion commencent à s'espacer et sont moins intenses émotionnellement. L'individu commence à accepter la réalité et à intérioriser son stress en le traitant au niveau cognitif et en normalisant activement son comportement.

Les conseillers en génétique qui privilégient le contenu ne font pas de conseil génétique quand une personne a récemment perdu un proche de la maladie familiale où est encore sous le choc d'avoir appris l'existence d'un trouble génétique familial. Ils préfèrent

attendre que l'individu ait pris une distance affective après quelque temps. Or, pour les conseillers en génétique adeptes d'un *Genetic Counseling* empathique, cette période proche d'un deuil ou d'un diagnostic peut permettre d'apporter une aide importante aux consultants concernés grâce à un conseil génétique adapté. En effet, c'est le moment où les consultants ont besoin d'informations objectives pour séparer les faits de l'imaginaire et prendre des décisions pertinentes. En communiquant des informations avec empathie, en s'accordant aux besoins des consultants, les conseillers transmettent le message qu'ils comprennent, qu'ils prennent soin des consultants et qu'ils sont là pour eux. Ceci est particulièrement important pour les individus ou les couples qui ont peu ou pas de soutien familial ou social. Les conseillers en génétique peuvent également aider les consultants à gérer leurs sentiments et à empêcher leurs affects de les submerger et de les empêcher de prendre des décisions au sujet du trouble génétique. Ils peuvent les aider à traiter les problèmes ici et maintenant, malgré les difficultés du passé. Ils peuvent leur transmettre qu'ils ressentent ce que les consultants ressentent, quelle que soit leur tristesse, quelle que soit leur colère, quelle que soit leur culpabilité... et ainsi les conforter dans leur valeur en tant qu'être humain. L'expérience d'être accepté par une autre personne contribue grandement à soulager la douleur ressentie et à restaurer l'estime de soi.

Dans une situation de stress intense, les conseillers en génétique peuvent également aider les consultants à anticiper les difficultés futures auxquelles ils n'auraient pas pensé (par exemple, l'éventualité d'un avortement thérapeutique après une amniocentèse). Un travail d'anticipation d'une crise imminente ou d'un stress permet aux personnes de travailler sur leurs émotions et leurs sentiments et ainsi de pouvoir élaborer des stratégies (coping) pour faire face.

Les conseillers en génétique peuvent aider les personnes en deuil ou en crise à reprendre des niveaux de fonctionnement psychiques antérieurs (approche homéostatique) ou des modes de fonctionnement plus efficaces et différenciés (modèle de croissance).

Si les conseillers estiment que la croissance cognitive, intellectuelle et affective des consultants est une fin possible et souhaitable du conseil génétique, leurs interventions peuvent être qualitativement différentes de celles des conseillers qui ne partagent pas cette conviction.

La relation conseiller-consultant : au cœur du conseil génétique, il y a la relation entre le conseiller et le consultant. La nature de cette relation détermine de façon essentielle les résultats du conseil, même si on peut supposer qu'une grande partie du succès d'un conseil génétique se produise quoique fasse le conseiller. Sorenson, dans une étude de 1973-1974, est un sociologue qui a essayé d'étudier les rôles sociaux respectifs de conseiller et de consultant, notamment pour ce qui concerne les négociations. Il décrit plusieurs modèles d'interaction. Tout d'abord, celui où le conseiller offre des conseils directs ou prescrit des mesures à entreprendre par les consultants. Ensuite, celui où le conseiller ne donne que des informations ponctuelles et n'aide ni à interpréter les données, ni ne prodigue de conseils sur les décisions. Le premier cas décrit la relation traditionnelle entre un médecin et son patient. Dans le second, le conseiller tente d'établir une relation professeur-étudiant. Cependant, pour Kessler, l'analyse sociologique de la relation conseiller-consultant donnent une perspective limitée sur la nature de leurs interactions. Par exemple, en termes de rôles sociaux, les deux modèles décrits semblent très différents, mais, d'un point de vue psychologique, ils sont une variation sur le même thème. Les deux incorporent des éléments de l'interaction parent-enfant. Le conseiller est le parent puissant et conscient et le consultant est l'enfant impuissant et dépendant. Dans les deux modèles, le différentiel de dépendance au pouvoir entre le conseiller et le consultant est le même. Dans le modèle médecin-patient, le parent est autoritaire. Dans celui professeur-étudiant, le parent est permissif et s'attend à ce que l'enfant se comporte de façon mature, responsable et adulte même s'il est traité comme un enfant. Dans un cas, le parent exerce trop de pouvoir alors que dans l'autre il n'investit l'enfant d'aucun pouvoir. Ainsi, les deux modèles arrivent au même résultat. Ils ont tendance à rendre les consultants impuissants, ayant du mal à affirmer leur autonomie pour prendre leurs décisions. Kessler estime qu'une meilleure compréhension de la relation conseiller-consultant à la fois de nature sociologique et psychologique serait très souhaitable, en particulier pour que le conseiller puisse orienter cette relation au maximum de son efficacité. Mais, au niveau psychologique, les études disponibles ne portent que sur la relation médecin-patient. Cependant, ces deux modèles peuvent être étendus, de manière générale, aux relations entre les professionnels et leurs clients, et de manière spécifique, entre les soignants ou aidants et les patients, clients, consultants avec lesquels ils interagissent. Szasz et Hollender (1956) analysent trois types de relationnel. Le premier est un type de relationnel « activité-passivité ». Le professionnel est actif, le client est inerte ou incapable de répondre. Sur le plan

psychologique, le cadre est celui de la relation parent-enfant. Une deuxième approche correspond à un « modèle d'influence-coopération ». Ici, le professionnel dit au client ce qu'il doit faire. Ce dernier se laisse guider et prendre en charge par le professionnel : c'est l'interaction traditionnelle entre le médecin et son patient, le prototype de la relation parent-enfant. Le médecin-parent est reconnu comme étant celui qui a le plus de sagesse et de pouvoir et le rôle de patient-enfant est de faire preuve de respect et d'obéir. Ce paradigme est particulièrement appliqué pour le traitement des maladies graves et aiguës. Ensuite, Szasz et Hollender décrivent un « modèle de participation mutuelle » dans lequel le professionnel s'efforce d'aider les clients à s'aider eux-mêmes. Ce type de relation est généralement mis en place dans le traitement des maladies chroniques et dans de nombreuses rencontres psychothérapeutiques. Il se rapproche des interactions adulte-adulte. Pour le conseil génétique, lors des interactions, les modèles « orientation-coopération » et « participation mutuelle » sont particulièrement intéressants. Dans les interactions qui relèvent du soin et de la santé, chaque participant a un rôle social à jouer. Le médecin comme le patient ont des attentes l'un vis-à-vis de l'autre et agissent suivant des codes sociaux. Le patient endosse le rôle du malade. Les médecins utilisent leur autorité d'Esculape, dieu romain de la médecine, (Siegler et Osmond, 1974) pour se conforter dans leur rôle de soignant et guérir le patient. Dans le rôle du malade, le patient n'est pas tenu responsable de la maladie et est exempt de certaines ou de toutes ses obligations sociales. Selon Parsons (1951), il incombe à la personne malade de demander une aide médicale et de coopérer avec le médecin et de prendre le traitement. Pour le conseil génétique, le « modèle orientation-coopération » convient pour les interactions où le conseiller utilise son autorité pour modifier le comportement du consultant. L'autorité du conseiller peut être exercée consciemment ou inconsciemment. Par exemple, lorsqu'un conseiller donne des conseils comme « si j'étais à votre place, je ferais telle chose », il tente consciemment d'influencer le comportement du consultant, mais il peut le faire aussi inconsciemment, en fonction de ses valeurs, notamment par son comportement non verbal. Fraser (1974) suggère que le conseiller doit « éviter de projeter ses propres défauts dans la situation ». Cela est peut-être plus facile à dire qu'à faire car on ne contrôle pas son comportement non verbal, et si nous sommes, le plus souvent, conscients de nos bizarreries, nous avons peu de compréhension de leur dynamique. Alors que dans l'approche « coopération-orientation », la relation entre les deux participants suppose une asymétrie avec la reconnaissance que c'est le médecin ou le conseiller qui sait le mieux, le « modèle de

participation mutuelle » suppose une relation symétrique où le médecin ou le conseiller ne prétend pas savoir ce qui est le mieux pour le patient ou le consultant. En effet, l'essence même de cette relation se trouve dans cette recherche mutuelle. Szasz et Hollender précisent que « ce modèle repose sur le postulat que l'égalité entre les humains est souhaitable » (1956). Psychologiquement, des rapports d'égalité mutuelle reposent sur des processus complexes d'identification qui facilitent la conception d'autrui en termes de soi, tout en conservant et en tolérant l'individualité discrète des participants. Il est crucial pour ce type d'interactions que ces derniers aient à peu près le même pouvoir, soient interdépendants les uns des autres, et s'engagent dans une activité suffisamment satisfaisante. Ce modèle est en rupture marquée avec la relation médecin-patient. Pour Szasz et Hollender : « ce modèle de participation mutuelle est essentiellement étranger à la médecine. Cette relation, caractérisée par un haut degré d'empathie, comporte des éléments souvent associés aux notions d'amitié et de partenariat et à la communication de conseils d'experts. On peut dire que le médecin aide le patient à s'aider lui-même. La satisfaction du médecin ne peut provenir du pouvoir ou du contrôle sur quelqu'un d'autre. Ses satisfactions sont dérivées de formes de maîtrise plus abstraites, qui sont encore mal comprises » (1956). En dépit de sa méconnaissance par les professionnels, le « modèle de participation mutuelle » est très intéressant pour le conseil génétique, même si nous ne savons pas, dans de nombreux cas, quel pourrait être le meilleur plan d'action pour le(s) consultant(s) ou les couples consultants. Le « modèle de coopération-guidance » suppose que les professionnels soient des experts. Les médecins sont des experts dans le domaine du diagnostic et du traitement des maladies. Cependant, hors de ce champ, ils perdent leur statut : ce ne sont pas des experts de l'application des technologies génétiques qui reste dans le champ de la biologie ; ce ne sont pas des experts de la psychologie et de la compréhension des dilemmes et des choix avec lesquels se débattent les consultants dans leur environnement familial et leur contexte social. Alors, en matière de génétique, le médecin et le généticien ne sont peut-être pas plus experts que le philosophe, le sociologue, le psychologue, le politique ou d'autres professionnels... De plus, la valeur de non-directivité du conseil génétique chère aux conseillers est plus compatible avec le « modèle de participation mutuelle » qu'avec le modèle traditionnel. En particulier, quand un couple consulte parce qu'il souhaite un enfant, les conseillers considèrent les conjoints comme responsables de leurs décisions et de leurs choix. Implicitement, la relation conseiller-consultant est celle d'un adulte à un autre. Ici, il est important que le conseiller transmette au couple un message de

confiance et qu'il lui indique qu'il le considère comme capable de prendre seul des décisions. Pour Kessler, peut-être que la raison la plus convaincante d'adopter un « modèle de participation mutuelle » est qu'il considère que le modèle traditionnel d'interaction médecin-patient est souvent un modèle auto-destructeur comme beaucoup d'autres relations basées sur un différentiel de pouvoir. Il donne l'exemple de la non-compliance des patients et estime que c'est l'un des principaux problèmes thérapeutiques non résolu. Au XXI^e siècle, ce problème est toujours actuel et se pose particulièrement dans le cas des maladies génétiques et chroniques. À son époque, Kessler estime qu'un tiers des patients ne se conforme pas aux conseils de leur médecin et ne prend pas le traitement prescrit. Pour lui, c'est principalement le résultat de la mauvaise qualité de la relation entre le médecin et son patient (même si d'autres facteurs sont propres au patient, comme sa psychologie, son environnement), mais aussi le niveau de contrainte du traitement médical. Les médecins traitent généralement la non-compliance en niant l'ampleur du problème ou en tentant de persuader le patient en lui donnant des explications sur ce qu'on attend de lui, en utilisant des arguments rationnels, en le menaçant ou en refusant de le soigner. Mais, aucune de ces réponses ne semble efficace (Gillum et Borsky, 1974) et le médecin finit souvent par se sentir frustré et en colère. Et souvent, le personnel soignant paramédical accuse les médecins de provoquer la non-compliance par leur comportement ; Les médecins se plaignant, quant à eux, d'avoir des patients peu coopératifs et « obstructionnistes ». Les psychothérapeutes familiaux reconnaîtront aisément la similitude du scénario du patient non-compliant avec celui de l'enfant délinquant agissant dans la famille traditionnelle patriarcale. Comme le premier, l'enfant est généralement étiqueté comme opposant et rebelle. Il est alors appelé « le patient désigné » car il cristallise par ses symptômes l'ensemble des dysfonctionnements relationnels familiaux. Le travail thérapeutique dans de tels systèmes familiaux révèle fréquemment une répartition de pouvoir asymétrique et une multitude de mythes implicites régissant le comportement des membres du système, avec une règle de conduite qui interdit les commentaires sur la répartition asymétrique du pouvoir. Toute personne, y compris le psychothérapeute, qui enfonce cette règle est sujette à des attaques et à l'ostracisme. On constate, souvent, que le comportement de « passage à l'acte du patient désigné » est un moyen de faire face au sentiment intérieur d'impuissance dans lequel le comportement déviant permet d'influencer son environnement et de maintenir son intégrité et son autonomie, en supportant la punition et parfois en s'automutilant. Pour Kessler, cette relation

de pouvoir asymétrique a un coût négatif pour le médecin lui-même qui peut se retrouver la « victime ultime » en négligeant sa propre santé, sa famille, son conjoint... Beaucoup de médecins se suicident, en 1979 comme aujourd'hui. C'est le prix personnel payé par certains médecins pour maintenir le système de toute puissance dans la relation traditionnelle médecin-patient. Enfin, Kessler pense que la « relation de participation mutuelle » devrait être très largement adoptée par les conseillers en génétique. En effet, d'un point de vue éthique en génétique, il n'y a pas de normes absolues du bien et du mal ; les conseillers sont souvent surpris par les décisions prises par les consultants ; une valeur importante du conseil génétique est la non-directivité ; la « relation de participation mutuelle » semble un meilleur support pour éviter les conséquences négatives pour le professionnel, comme pour son client, d'une relation fondée sur le pouvoir. Par ailleurs, elle garantit, pour l'avenir, que les progrès de la technologie génétique ne supplanteront jamais le facteur humain.

Conseil génétique et contrôle du comportement : Toutes les formes de *counseling* ont une influence sur le comportement des clients pour être efficaces. Le *Genetic Counseling* implique, implicitement, que certains aspects des attitudes, comportements et croyances du consultant vis-à-vis d'une maladie familiale vont changer. À cet égard, les conseillers en génétique sont des agents de changement par les informations scientifiques qu'ils donnent aux consultants et qui modifient leurs croyances et leurs comportements. De même, les programmes de santé publique lancés aux États-Unis pour la drépanocytose ou la maladie de Tay-Sachs ont exercé une influence sur les populations visées, les amenant notamment à se faire dépister, et éventuellement à changer leur mode de procréation. On peut craindre, qu'à grande échelle, grâce aux méthodologies de la psychologie des groupes, un État puisse souhaiter manipuler et contrôler le comportement de certaines populations pour les soumettre à des procédures de détection des maladies génétiques ou pour modifier leur mariage ou leurs choix reproductifs. Il peut alors présenter ces manipulations et ces contrôles comme améliorant la liberté individuelle ou le bien-être collectif et individuel. Bref, un État peut manipuler et contrôler au nom du bonheur. Il y a là un défi éthique. Face aux menaces de manipulation ou de contrôle possibles du comportement reproductif des individus, comment, au contraire, les conseillers en génétique peuvent-ils préserver voire améliorer la liberté individuelle en ce qui concerne le désir d'enfant ? Indépendamment des pressions que pourraient exercer un État, il y a aussi les propres valeurs du conseiller en génétique qui pourraient s'opposer à celles des

consultants. Or, qu'il le veuille ou non le conseiller éduque et influence. Et, en raison de son rôle de guidance, il peut facilement induire des comportements en fonction de ses propres valeurs. Ici, le défi éthique est de permettre aux consultants un consentement totalement éclairé à leur conduite vis-à-vis de leur reproduction, en ayant une réelle préoccupation de leurs droits. Le conseil génétique, qui est une prestation de santé, doit, au cours de son processus, permettre une alliance entre le conseiller et les consultants afin de préserver voire d'améliorer l'autonomie et la liberté des consultants afin qu'ils puissent choisir leur propre direction. La relation conseiller-consultants est le véhicule qui devrait conduire à cette autonomie et à cette liberté de choix. Pour cela, l'une des croyances fortes du conseiller serait que les droits de l'individu soient prioritaires sur les droits de la société ou des agences la représentant. Il doit également être convaincu que les individus sont capables et désireux de gérer leurs propres choix. Ainsi, les conseillers en génétique ont un rôle et un devoir d'influence dans la société. Ils ont le devoir de préserver la liberté individuelle en matière de reproduction humaine et de donner un avis sur l'élaboration des politiques sociales. Ils ont le devoir d'influencer les politiques des services de santé afin de permettre aux consultants atteints de troubles génétiques d'avoir accès aux meilleures thérapeutiques existantes. Cependant, un certain nombre de conseillers ne croient pas en la primauté de l'individu sur la société, notamment pour des raisons religieuses ou parce qu'ils croient que leur premier devoir est de prévenir ou de supprimer les maladies génétiques, de minimiser la souffrance de l'individu même en allant à l'encontre de ses choix, de protéger le pool humain des anomalies génétiques... Et, effectivement, face à des valeurs conflictuelles, il peut être difficile de défendre les prérogatives individuelles sans avoir la conviction personnelle que les individus ont la capacité et le désir de diriger leur propre existence et leur destin. Cependant, Kessler croit fermement aux prérogatives individuelles sur les choix reproductifs. Il estime que si un conseiller en génétique privilégie d'autres valeurs, il doit d'abord admettre l'existence d'un conflit entre ce qu'il croit et l'éthique consensuelle des conseillers en génétique nord-américains qui privilégient le libre-arbitre des consultants. Même si le monde biomédical en général peut avoir une vision différente au niveau de ses modèles et ses conceptualisations que ceux des consultants, il doit privilégier les éléments humains en rendant un service de santé comme le conseil génétique, même au détriment de la recherche fondamentale. Pour Kessler, la pluridisciplinarité requise pour mener à bien un processus de conseil génétique est un atout qui va dans ce sens afin de parvenir à un équilibre. De plus, il encourage les conseillers

en génétique à améliorer leur connaissance de soi et acquérir les compétences en psychologie leur permettant de guider les consultants à travers leurs divers conflits intérieurs provoqués par leurs perceptions, leurs besoins et leurs valeurs en lien avec les maladies génétiques. À ce titre, en plus de la formation scientifique en génétique, les conseillers devraient avoir une formation universitaire centrée sur les principes et pratiques du *counseling* pour ce qui concerne les problèmes psychosociaux des maladies génétiques, les dilemmes bioéthiques et la psychologie et philosophie existentielles favorisant la croissance humaine de chacun, celle du conseiller comme du consultant.

Le *Genetic Counseling* et le *counseling* rogérien

Carl Rogers (1902-1987) est un psychologue clinicien, un psychothérapeute et un professeur d'université nord-américain, appartenant au mouvement de la psychologie humaniste. Il a accordé une grande valeur à la méthodologie, et si son esprit était « ouvert » à la possibilité d'une conception de l'univers incluant une dimension spirituelle, il s'est toujours et avant tout positionné comme scientifique. Il a eu un énorme impact aux États-Unis, au Canada et même à l'International comme psychothérapeute et *counselor*. Ainsi, il aurait été pressenti comme futur prix Nobel de la Paix peu avant sa mort, notamment en raison de ses séminaires et de ses contacts pour améliorer les relations diplomatiques entre l'URSS et les États-Unis. Une étude publiée en 2002 dans la *Review of General Psychology* a classé Carl Rogers comme le sixième psychologue le plus important du XXe siècle. Il a mis au point une forme spécifique de *counseling*. Cette modalité de *counseling* a été traduite en français par « relation d'aide ». Elle a influencé, entre autres, les conseillers en génétique et les médecins anglo-saxons dans leur méthodologie d'entretien. En effet, on ne peut pas comprendre ce que les conseillers en génétique nord-américains appellent « entretien non-directif » et « empathie » si on ne s'attarde pas sur l'apport de Carl Rogers. Donc, Il est l'un des fondateurs de la psychologie humaniste, au côté de nombreux grands noms de la psychologie comme Fritz Perls, Alfonso Caycedo, Roger Vittoz... En 1961, il participa à la création de l'*American Association for Humanistic Psychology*, avec notamment, Abraham Maslow, Gordon Allport, Paul Tillich, Victor Franckl.

La psychologie humaniste a été développée par des psychologues universitaires et s'est installée en tant que courant dans les années 1960. Elle s'appuie sur une conception

positive de la personne, sur l'idée qu'il existe, en chacun de nous, une dynamique naturelle, une capacité de créativité renouvelée qui agit en vue de la réalisation de notre potentiel. Ainsi, pour Rogers, chaque individu, en tant qu'organisme vivant, réagit à l'effet de la poussée de la vie elle-même et cherche à épanouir pleinement ses capacités humaines. Aujourd'hui, avec le recul historique, les psychologues nord-américains appellent le courant humaniste la « troisième force ». Elle s'oppose aux deux autres « forces » de la psychologie : la deuxième est le mécanisme béhavioriste, issu des laboratoires universitaires, qui refusait à son origine d'inclure la conscience car elle n'est pas mesurable, au profit de l'étude du comportement observable qui serait induit par des mécanismes de réponse réflexe et conditionnée à un stimulus donné ; la première est la psychanalyse qui « jugerait » l'homme « mauvais par nature » en s'appuyant sur la pathologie mentale issue du modèle médical. Freud oppose les tensions psychiques du moi, sources de névroses ou de psychoses, coincé entre le ça inconscient, tumultueux et incontrôlable et l'ordre apporté par la civilisation et intégré comme le surmoi, donnant une image sombre et torturé de l'individu. À cela, les psychologues humanistes répondent en reconnaissant à l'individu la capacité naturelle de puiser en permanence dans ses ressources internes inconscientes pour s'adapter et être épanoui dans son interaction avec son environnement.

Carl Rogers, à travers ses nombreux ouvrages, a fait une tentative remarquable pour conceptualiser le *counseling* pour tous les secteurs professionnels où il était appliqué et pas simplement en psychothérapie. Ce qui explique que son influence se soit étendue non seulement aux psychologues et aux psychiatres mais aussi aux conseillers en génétique, aux médecins, aux éducateurs et aux enseignants, aux prêtres et aux pasteurs, aux conseillers conjugaux, aux conseillers en Ressources Humaines, aux avocats, aux juges... Il a été actif jusqu'à l'âge de quatre-vingts ans et a animé des groupes de formation pour de nombreux professionnels, notamment des médecins, aux États-Unis, en Amérique du Sud, en URSS, en Europe, en Afrique du Sud, au Japon... C'est dès 1942, que Rogers publie son premier ouvrage *Counseling and psychotherapy* traduit en français sous le titre « La relation d'aide et la psychothérapie ». Dans un premier temps, nous avons choisi de nous référer à l'édition américaine de 1942, pour analyser le concept de *counseling* chez Rogers. En effet, en développant ce concept, il s'appuyait sur la tradition vivante et dynamique du *counseling* nord-américain appliquée à différents secteurs, notamment l'éducation et la psychothérapie.

En choisissant le titre de son premier ouvrage, il s'inscrivait et enrichissait l'histoire spécifique du *counseling* nord-américain. Ainsi, la traduction française « relation d'aide » peut, à notre sens, être perçue comme un malentendu culturel, ou une volonté d'adapter par une formulation compréhensible au lecteur français un concept qui lui était et lui est, encore aujourd'hui, étranger. Cependant, nous soulignons ici l'étroite parenté entre le *Genetic Counseling* et le *counseling* rogérien. Introduit plus tardivement en tant que concept, le *Genetic Counseling* a hérité des bases méthodologiques du *counseling* rogérien. Et d'entrée de jeu, le *Genetic Counseling* a fondé sa pratique sur une forme de relation interpersonnelle visant à favoriser la croissance, la maturité, le choix individuel et la liberté en mobilisant chez l'autre ses propres ressources pour lui permettre d'intégrer la maladie génétique familiale à sa psychologie et être capable d'affronter les difficultés qui en découlent.

Ainsi, dans *Counseling and psychotherapy*, Rogers essaie de mettre en avant les ressorts efficaces d'une relation interpersonnelle entre un conseiller et son client pour permettre à ce dernier de changer de façon positive. À cet effet, avant de s'intéresser aux groupes, il étudie l'entretien en face à face et les attitudes non verbales autant que verbales du conseiller comme du consultant. Il s'agit pour lui de décrypter les attitudes efficaces du conseiller qui aideront son client à se développer en tant que personne et à réaliser ses principaux objectifs. Cependant, en 1942, l'accent est mis sur ce qui est dit, car Rogers a été l'un des premiers psychologues à enregistrer et retranscrire l'intégralité de beaucoup de ses entretiens, malgré les difficultés techniques de l'époque (au cours d'un entretien, il utilisait deux phonographes car il devait changer plusieurs fois les disques d'enregistrement). En 1942, Il a introduit à sa théorie et à sa pratique, l'un de ses concepts-clés dont le succès ne s'est jamais démenti auprès des conseillers nord-américains, celui de « non-directivité ». Il ne parle pas encore d'« empathie », qu'il a introduit dans les années 1950, mais de « sympathie » envers le client. Il précise, également, que, pour lui, les termes *counseling* et *psychotherapy* sont plus ou moins interchangeables et qu'il les utilise indifféremment car ils recouvrent la même méthodologie de base, à savoir : « une série de contacts directs avec l'individu qui vise à lui offrir une assistance pour changer ses attitudes et ses comportements » (Rogers, 1942, p. 3). En effet, un *counseling* ou une psychothérapie intensifs, efficaces et réussis atteignent les mêmes objectifs. Bien entendu, il rappelle qu'il existe d'autres approches pour traiter les problèmes de l'individu et que le *counseling* ne peut pas tout résoudre. Néanmoins, selon lui,

c'est l'une des méthodes les plus efficaces pour que l'individu puisse s'adapter à son environnement et gérer ses émotions. Le *counseling* est un processus qui va permettre de trouver une solution à un problème individuel, notamment par une série d'essais-erreurs progressifs. Le conseiller a pour rôle d'aider le consultant à clarifier les décisions et les pistes d'actions possibles. Il peut aider à résoudre les problèmes de comportements et d'échecs, les désordres émotionnels, les névroses, les problèmes de délinquances, les problèmes conjugaux... Il peut, également, aider le consultant à agir sur son environnement. En effet, quelquefois, pour résoudre un problème, le mieux est de changer de travail ou d'institution, d'école pour un enfant, de région, ou réaménager son logement, etc... En 1942, l'hypothèse de Carl Rogers est qu'un *counseling* efficace consiste à établir une relation permissive bien structurée qui permet au client d'acquérir une compréhension de lui-même suffisante pour faire des choix et prendre des décisions positives en s'appuyant sur le nouvel éclairage apporté. Il s'oppose aux *counselings* autoritaires et directifs du passé orientés vers un seul problème à résoudre. Il cherche à « aider un individu à grandir » pour qu'il puisse faire face, de manière efficace, au problème actuel comme aux problèmes futurs, en privilégiant la relation conseiller-consultant. Le focus se porte alors sur l'individu et non sur le problème. Le conseiller vise à rendre son client plus indépendant, plus responsable, moins confus, mieux organisé afin de lui permettre de résoudre le ou les problèmes passés et à venir. De plus, ce type de *counseling* privilégie la résolution du stress à la lumière des éléments émotionnels et des ressentis face à une situation plutôt que des éléments intellectuels. En effet, la plupart de nos échecs ne sont pas liés à nos connaissances mais à nos blocages émotionnels. Enfin, ce nouveau *counseling* « travaille » sur le stress de la situation immédiate plutôt que sur le passé de l'individu. En effet, l'hypothèse est qu'un individu a toujours les mêmes schémas émotionnels et qu'il les utilise de façon répétée et significative au quotidien. Ces schémas servent son économie psychologique et se manifestent aussi bien lors de la séance de *counseling* que dans son adaptation à son environnement présent, comme ils l'ont fait dans son histoire passée. Le conseiller par des attitudes non verbales et verbales appropriées provoque le changement chez son client, dans l'ici et maintenant. Il n'utilise pas une méthode pédagogique ou éducative pour le préparer au changement. Lorsqu'un individu sollicite un conseiller, et quel que soit l'objet du *counseling*, conseil génétique, psychothérapie, conseil conjugal ou éducatif, le ou les individus font une demande d'aide. Ce faisant, ils se prennent en main et font preuve de responsabilité, ce qui est, déjà, une action de toute première

importance. Par ailleurs, quel que soit le type de *counseling* et quel que soit le cadre dans lequel le conseiller accomplit son travail, la première consultation ou le premier contact est de toute première importance. C'est, le plus souvent, lors de cette première interaction que le positionnement conscient et inconscient du conseiller et de son client va décider du succès ou de l'échec de l'aide apportée. En effet, beaucoup de *counselings* sont des échecs en raison de l'absence d'un relationnel satisfaisant qui n'a pas pu se mettre en place. C'est souvent lié au fait que les conseillers n'ont pas une notion claire de la relation qui devrait exister entre eux et leurs clients, et par conséquent, ils se positionnent « à l'aveugle », font des efforts vagues et incertains et ne savent pas orienter leurs résultats. Il est essentiel que les conseillers accordent une attention toute particulière et adéquate à l'interaction subtile qui se développe entre eux et leurs clients. Ainsi, le conseiller doit avoir un positionnement ouvert et réactif s'appuyant sur sa propre sensibilité afin d'établir une relation avec son client qui au cours du processus de *counseling* évoluera vers une relation émotionnelle plus profonde. Mais attention ! Le conseiller doit avoir la capacité de contrôler la relation et de mettre des limites à son lien affectif avec le consultant. Ce qu'il doit lui montrer, c'est l'intérêt réel qu'il a pour ce dernier et le fait qu'il l'accepte en tant que personne. Il doit franchement lui montrer qu'il est émotionnellement impliqué dans la relation, même si c'est seulement jusqu'à un certain point !... Mais, il ne doit pas prétendre être un « surhomme » ou s'impliquer outre mesure dans la relation. Il doit être suffisamment sensible aux besoins de son client tout en ne s'identifiant pas à lui afin de le servir et de l'aider au mieux. Il doit être conscient que son implication doit être strictement limitée pour le bien du consultant. En effet, la relation entre le conseiller et le consultant est définitivement différente des autres relations de la vie. Dans cette relation, il n'y a pas de jugements moraux et pas de pressions pour que le consultant prenne telles décisions ou fasse telles actions plutôt que d'autres. D'autre part, la relation est bien structurée avec des limites de temps, de responsabilité et d'implication affective de la part du conseiller. Quant au consultant, il ne doit être ni trop dépendant ni trop agressif vis-à-vis du conseiller. Mais ainsi posée, on a affaire à une relation unique où conseiller et consultant font l'expérience d'une liberté émotionnelle complète dans un cadre bien défini. Alors, le client est libre de reconnaître et de comprendre ses impulsions et ses schémas émotionnels et intellectuels, positifs et négatifs, comme dans aucune autre relation.

Ainsi, en 1942, Carl Rogers a mis l'accent sur une conception du *counseling* de type non-directif qui a eu un succès considérable auprès des conseillers en génétique nord-américains. Il reprend à son compte les règles du guide des *counselors* de la *Western Electric Company* pour la conduite des entretiens (Rogers, 1942, p. 125) :

- 1) Le conseiller doit écouter le consultant d'une manière patiente et amicale mais, en même temps, intelligemment critique
- 2) Le conseiller ne doit afficher aucune sorte d'autorité
- 3) Le conseiller ne doit pas prodiguer de conseil ou d'avertissement moral
- 4) Le conseiller ne doit pas argumenter avec le consultant
- 5) Le conseiller ne doit parler ou poser des questions que sous certaines conditions :
 - a) Pour aider la personne à parler
 - b) Pour soulager les craintes ou les angoisses du consultant qui pourraient affecter sa relation avec le conseiller
 - c) Pour féliciter le consultant d'avoir rapporté avec précision ses pensées et ses sentiments
 - d) Pour orienter la discussion vers un sujet qui a été omis ou négligé
 - e) Pour discuter des hypothèses implicites, si cela est souhaitable

Rogers précise bien que beaucoup de conseillers pensent avoir une pratique non-directive, mais qu'en fait, ce n'est pas le cas. Il souligne qu'en tant que professionnel, il est toujours intéressant de s'interroger sur sa pratique et de se remettre en question.

Le *counseling* non-directif est fondé sur la présomption que le consultant a le droit de choisir ses propres buts dans la vie, même s'ils sont différents de ceux que le conseiller aurait choisi pour lui. À cela s'ajoute la croyance que si l'individu a un minimum de réflexion et de perspicacité sur lui-même et ses problèmes, il sera susceptible de faire ses choix avec sagesse. Le point de vue non-directif accorde beaucoup de valeur au droit pour chaque individu d'être psychologiquement indépendant car il estime l'individu capable de maintenir son intégrité psychologique.

Pour résumer le positionnement de Rogers sur le *counseling* non-directif en 1942, nous soulignerons que l'un des objectifs les plus significatifs de ce processus est de mettre au grand jour les pensées, les attitudes, les sentiments, les impulsions et les émotions de l'individu

centrés sur ses problèmes et ses conflits intrapsychiques. Pour cela, le conseiller doit se laisser guider par son client : il doit encourager le consultant à s'exprimer le plus librement possible et s'abstenir consciemment de toute activité ou de toute réponse qui guiderait la direction de l'entretien ou interférerait avec le contenu dégagé par les paroles du consultant. En effet, quel que soient les objectifs d'un *counseling*, les facteurs émotionnels restent les plus importants car, le plus souvent, les ajustements cognitifs face à une situation sont perturbés par les émotions. Cela est particulièrement vrai lors d'un conseil génétique. Le conseiller doit avoir la capacité de reconnaître les émotions de son client et de les faire émerger à la conscience de ce dernier. Si c'est le cas, les problématiques pour lesquelles le client est venu consulter seront résolues plus rapidement.

Pour Rogers, la compétence la plus difficile à acquérir, pour un conseiller, consiste à être attentif et à répondre au sentiment précis exprimé, à un moment donné, par le consultant. Le conseiller a toujours tendance à se concentrer sur le contenu intellectuel du discours de son client, qui reste important mais n'est pas suffisant pour espérer obtenir un *counseling* efficace. Pour saisir la vérité d'un sentiment, le conseiller a besoin de développer un état d'esprit différent du quotidien. Il doit apprendre à prêter attention aux comportements non-verbaux comme le ton de la voix ou le rythme de ce qui est dit. Il doit être attentif aux attitudes et aux expressions du visage qui peuvent se révéler en contradiction avec le contenu intellectuel du discours. Cela, en particulier, quand le client exprime des ressentis négatifs comme la tristesse, la colère, l'incompréhension, l'indécision... Le conseiller doit être capable de les reconnaître et de se projeter comme en miroir mais en montrant au client une version plus positive de lui-même (ce que Rogers appelle « son vrai moi ») pour l'aider par cette nouvelle perception à se réorganiser favorablement. Face à une situation donnée, lorsque le consultant se montre ambivalent, ambigu, ne sachant prendre une décision (ce qui arrive souvent lors d'un conseil génétique), entre attraction et répulsion face à une conduite à tenir, il est important que le conseiller le perçoive. Tout d'abord, le conseiller doit donner une réponse non-verbale au contenu affectif qu'exprime le client. Ensuite, seulement, il s'intéressera au contenu intellectuel. Ce principe est valable quel que soit le type d'attitude émotionnelle exprimée : des attitudes négatives comme l'hostilité, le découragement, la peur, des attitudes positives comme la confiance et le courage ou des attitudes ambivalentes et contradictoires. Et cette approche est également valable que les sentiments du client soient

dirigés vers lui-même, envers les autres, et même envers le conseiller et la situation de *counseling*. Dans ce processus, le client trouve une libération émotionnelle de ses sentiments jusque-là réprimés. Il augmente sa prise de conscience autour de sa propre situation et a une capacité accrue à reconnaître ses propres sentiments ouvertement et sans peur. Il prend conscience également que sa situation se clarifie par ce processus d'exploration et commence à voir et à comprendre les relations entre ses différentes réactions.

Ainsi, tout au long de sa longue carrière, Rogers a approfondi les concepts qui rendent compte de sa pratique de *counselor* et a écrit de nombreux ouvrages et articles. Le plus connu de ses concepts est, sans doute, celui d'empathie que Sheldon Reed et les conseillers en génétique nord-américains ont repris à leur compte. Cependant, si c'est un concept essentiel, il ne représente qu'une partie de la modélisation conceptuelle du *counseling* à laquelle a travaillé Rogers. Au fil des années, il a, en effet, affiné sa démarche. Il a fini par appeler le processus de *counseling* qu'il propose : Approche Centrée sur la Personne (ACEP). Pour tenter d'approfondir ce concept, nous nous sommes appuyés sur une anthologie de textes de Carl Rogers traduits en français, intitulée *L'approche centrée sur la personne*, dans l'édition de 2013.

L'Approche Centrée sur la Personne nécessite que le *counselor* mette en place trois conditions ou « attitudes psychologiques facilitatrices » (Rogers, 2013, p. 166).

La première condition est l'authenticité, la vérité ou la congruence. L'authenticité signifie que le *counselor* manifeste ouvertement, dans ses attitudes, les sentiments qui l'animent à un moment donné. Alors, il y a concordance ou congruence entre ce qu'il ressent au plus profond de lui-même, ce dont il est conscient, et ce qu'il montre à son client.

La deuxième condition est l'avènement d'un climat favorable au changement : la disponibilité, l'ouverture d'esprit, l'affection, la valorisation. Ce que Rogers appelle « un regard inconditionnellement positif ». Le *counselor* doit avoir la capacité d'accepter en totalité ce que ressent son client. Il doit s'ouvrir à tout ce que l'autre ressent sur le moment comme la confusion, le mécontentement, la peur, la colère, le courage, l'amour, la fierté... C'est, de la part du *counselor*, une marque d'affection sans possessivité à l'égard du consultant.

La troisième condition est la compréhension empathique. Le *counselor* doit avoir la capacité de percevoir, avec exactitude, les sentiments qu'éprouvent son client et les significations intimes qu'il construit. Le *counselor* est alors ouverture d'esprit et disponibilité. Il a pénétré très profondément dans l'univers intime de l'autre. Il peut non seulement éclairer les significations dont son client est déjà conscient mais aussi celles qui effleurent à peine sa conscience : « une telle écoute, aussi singulière que dynamique est l'un des plus puissants facteurs de changement que je connaisse » (Rogers, 2013, p. 166).

Rogers a la croyance profonde que l'être humain possède d'immenses ressources pour lui permettre de se comprendre lui-même, de modifier sa propre image, ses attitudes et ses comportements volontaires. Peut-être qu'aujourd'hui nous parlerions à ce propos de résilience ? Le *counselor* est là pour offrir à son client un climat fait notamment d'affection et caractérisé par des attitudes psychologiques facilitatrices, essentiellement non verbales. « J'en suis donc venu à penser que dans une relation, moins on juge, moins on évalue, et plus l'autre sera à même de comprendre que c'est à lui en dernière instance qu'incombent l'évaluation et la prise de décision » (Rogers, 2013, p.153). Ainsi, Rogers se méfie des diagnostics cliniques et psychopathologiques dont il remet en cause l'utilité car ils réduisent le patient à un objet. Pour lui, ce qui prime, et ce qui activera un changement positif, c'est la qualité de la relation que le *counselor* est en mesure de mettre en place, dans l'ici et maintenant de la séance. De même que les diagnostics psychopathologiques sont des freins au changement positif, les interprétations psychanalytiques ont tendance à retarder plutôt qu'à accélérer les processus de changement. De même la notion de transfert, fondamental en psychanalyse, n'est pour Rogers qu'une « grave erreur » entraînant une dépendance psychologique et affective nocive du patient à son psychanalyste. Il espère, qu'un jour, les psychanalystes accepteront de soumettre leur travail à un contrôle scientifique, notamment en enregistrant leurs séances comme il l'a fait, afin de pouvoir les analyser d'un point de vue scientifique (Rogers, 2013, p. 164).

Finalement, en approfondissant sa méthodologie, Carl Rogers dit avoir défini l'Approche Centrée sur la Personne (ACEP) davantage comme une philosophie plutôt que comme une technique ou une méthode. Il précise s'être inspiré de la philosophie existentialiste et en particulier de celle de Martin Buber (1878-1965) pour qui « toute vie réelle est une rencontre ». À la suite de Buber, Rogers fait sienne cette idée que l'homme, par

essence, est un *homo dialogus* mais aussi un *homo religiosus* car l'amour de l'humanité conduit à l'amour, peut-être pas du Dieu des religions comme le pense Buber, mais d'une entité spirituelle supérieure. En effet, en vieillissant, et notamment lors de la grave maladie de sa femme, Rogers qui avait eu une éducation protestante très austère dont il s'était plus ou moins éloigné, a réintroduit ce qu'il appelle « la dimension mystique et spirituelle » à sa réflexion (Rogers, 2013, p. 169).

Ainsi, la rencontre, entendue comme un dialogue avec un autre en devenir, comme la capacité à s'autoriser à pénétrer entièrement dans l'univers de cet autre, de ses sentiments et de ses points de vue personnels afin de l'aider à s'épanouir en lui permettant de s'appuyer sur son propre élan vital ou énergie positive, est l'essence même de la démarche de Rogers. En effet, il souhaite instaurer à chaque séance de *counseling*, dans l'ici et maintenant, une relation personnelle où l'autre est accepté entièrement. Cette rencontre est la condition fondamentale pour permettre un changement positif et un épanouissement au-delà de la souffrance, chez le client comme chez le *counselor*. Enfin, Rogers se positionne aussi comme philosophe, il a mené une réflexion approfondie sur les valeurs humaines et l'avenir de l'humanité. Nous ne prétendons pas que l'ensemble des conseillers en génétique nord-américains adhèrent à ces valeurs, même si, pour la plupart d'entre eux, ils cautionnent cette idée de rencontre de type existentiel s'inscrivant ainsi dans une relation humaniste où l'écoute empathique et l'aide à la personne sont fondamentales. Néanmoins, le conseil génétique a des enjeux éthiques fondamentaux pour l'humanité, et il nous a semblé important d'aborder la conception des valeurs de Rogers car ce dernier a inspiré et continue d'inspirer, encore aujourd'hui, les conseillers en génétique nord-américains.

La vision des valeurs de Rogers est essentiellement vitaliste et positiviste. Il estime que l'homme moderne s'est détaché des valeurs morales et religieuses du passé, car souvent, elles lui apparaissent comme rigides, périmées ou en déliquescence. L'homme moderne est plus enclin à accepter ce que Rogers appelle « la domination culturelle de la science et du relativisme » (Rogers, 2013, p.201). Mais, en même temps, la société occidentale produit de nombreuses valeurs contradictoires et divergentes qui remettent en cause la possibilité de l'existence de valeurs universelles : « Beaucoup pensent que le monde moderne est peut-être devenu incapable de donner à l'éthique un socle transculturel ou interculturel » (Rogers, 2013, p. 201). Par sa réflexion, Rogers espère mettre en place quelques jalons permettant de

conduire à une nouvelle représentation du processus de valeurs, mieux adapté au monde moderne et de portée universelle, même si, modestement, il dit ne pas vouloir se positionner en érudit ou en philosophe. Il souhaite s'appuyer, essentiellement, sur son expérience personnelle de *counselor*. Mais en même temps, il appuie également sa réflexion sur les définitions des valeurs données par le philosophe et sémioticien nord-américain, Charles W. Morris (1901-1979).

Le mot « valeur » est polysémique. Tout d'abord, il renvoie au comportement que l'individu choisit de façon préférentielle et que Morris qualifie de « valeur opératoire ». Tous les êtres vivants manifestent dans leurs actions une préférence pour tel type d'objet ou d'objectif plutôt que pour tel autre. Ainsi énoncé, la valeur accordée à cette préférence n'implique aucune activité cognitive ou conceptuelle, mais reflète simplement le choix dont témoigne le comportement de sélection ou de rejet d'un objet par un organisme (Rogers, 2013, p.203). Une seconde définition de la valeur renvoie à la préférence qu'un sujet éprouve pour un objet symbolisé. Le plus souvent, un observateur peut anticiper ou prévoir le comportement relatif à cet objet. C'est ce que Morris appelle une « valeur spéculative ». Par exemple, un axiome comme « l'honnêteté est toujours récompensée » relève de la valeur spéculative (Rogers, 2013, p. 203). Enfin, la « valeur objective » de Morris intéresse peu ou pas Rogers. Elle évoque quelque chose d'objectivement préférable, que cette chose soit perçue ou non comme désirable, sur le plan opératoire ou sur le plan spéculatif.

Rogers commence par s'intéresser à la construction des valeurs chez le tout petit enfant. Pour lui, dès la naissance, le bébé « a une claire approche des valeurs. Il y a des choses et des expériences qu'il préfère, il y en a d'autres qu'il rejette » (Rogers, 2013, p.203). En étudiant le comportement du bébé, on s'aperçoit qu'il préfère les expériences qui permettent à son organisme de survivre, de se développer ou de se réaliser tandis qu'il rejette les autres : il perçoit la nourriture positivement et n'apprécie pas d'avoir faim. Il apprécie la sécurité, d'être maintenu et caressé car cela lui semble sécurisant. Il aime la nouveauté et fait avec plaisir de nouvelles expériences. Il n'aime pas la douleur, l'acidité, les bruits violents et soudains : « tout cela est bien connu » (Rogers, 2013, p. 204). Pour Rogers, la façon dont les bébés construisent leurs valeurs, en valorisant tel ou tel objet ou telle situation, dénote d'un processus flexible et fluctuant. C'est le contraire de la rigidité. Ainsi, « le bébé aime et repousse les mêmes aliments. Il apprécie la sécurité et le repos, mais les récuse au profit

d'expériences nouvelles » (Rogers, 2013, p. 204). Rogers y voit un processus organique de « valorisation » qui concerne chaque élément, chaque moment dont le bébé fait l'expérience et qu'il « évalue », puis qu'il sélectionne ou qu'il rejette selon qu'à un moment donné, il contribue ou non à l'accomplissement de son organisme. « Cette évaluation complexe relève évidemment d'une fonction organique, qui n'est ni consciente ni symbolique. Elle ne met pas en jeu des valeurs spéculatives mais des valeurs opératoires. Pour autant, le processus peut s'appliquer à des problèmes de valorisation complexes » (Rogers, 2013, p. 204). Par ailleurs, en plus de relever d'une fonction organique, l'approche infantile des valeurs repose sur un processus d'évaluation interne. Au contraire de beaucoup d'adultes, le bébé sait ce qu'il aime et ce qu'il n'aime pas : ses choix de valeurs sont strictement endogènes. Son organisme, depuis sa propre expérience, lui dit sans mots : « c'est bon pour moi » ; « c'est mauvais pour moi » ; « j'aime cela » ; « je n'aime pas cela ». « S'il y avait accès, nos débats sur les valeurs le feraient rire ; comment pourrait-on ne pas savoir ce qu'on aime et ce qu'on n'aime pas, ce qui est bon pour vous et ce qui ne l'est pas ? » (Rogers, 2013, p. 205). Pour Rogers, ce processus de valorisation infantile est efficace et raisonnable. Pourtant, il va disparaître chez la plupart des adultes, au profit d'une approche plus rigide, plus incertaine et moins probante. Pour quelles raisons ?

Selon Rogers, le petit enfant, qui a besoin et veut de l'amour, va très vite s'apercevoir que ses parents, et les adultes en général, valorisent certains de ses comportements et en sanctionnent d'autres. Par exemple, s'il prend plaisir à tirer les cheveux de sa petite sœur et se réjouit de ses pleurs et de ses cris de protestation, il va très vite comprendre que ses parents ne sont pas d'accord et s'entendre traiter de « vilain petit garnement ». Il se sent privé momentanément de leur affection. Au fur et à mesure qu'il répète l'expérience, et bien d'autres de même nature, il va finir par comprendre la distinction que font les adultes entre le bien et le mal. « Alors – c'est l'étape suivante – il va adopter à son propre égard l'attitude qu'ont les autres. Il introjecte le jugement de valeur des autres, il le fait sien. Il oublie la sagesse de son organisme, il renonce à être l'axe unique de toute évaluation, et il essaie de se conformer aux valeurs des autres, pour continuer à être aimé. » (Rogers, 2013, p. 205). Ainsi donc, ce serait sur ce modèle que la majorité d'entre nous intègre les modèles de valeurs et s'y conforme. De plus, pour Rogers, la complexité de notre culture contemporaine rend les valeurs souvent contradictoires : la sexualité est ressentie comme essentiellement mauvaise,

la désobéissance est mauvaise, gagner de l'argent le bien absolu... Rogers en conclut que la plupart des personnes empruntent leurs valeurs à des individus ou à des groupes importants à leurs yeux et croient qu'elles sont leurs. Ainsi, contrairement aux bébés, la source de leur processus d'évaluation est externe et elle s'est imposée pour préserver et retenir l'amour et la reconnaissance des proches. Cependant, ces valeurs imposées de l'extérieur sont fréquemment en contradiction et divergent de l'expérience personnelle. L'individu est alors obligé, consciemment ou inconsciemment, de rigidifier, de pétrifier ses valeurs s'il veut les conserver. Par exemple, si pour ses collègues, l'argent est le bien absolu, et, pour son Église, une tentation démoniaque, comment l'individu va-t-il faire face à cette contradiction insoluble ?

C'est l'ensemble de l'humanité qui introjecte la plupart des valeurs en fonction de sa communauté. Elles sont, alors, rarement mises en doute ; et en empruntant pour les faire nôtres les idées des autres, nous perdons le contact avec ce que Rogers appelle « les trésors de sagesse de notre organisme » et la confiance en nous-mêmes. Pour lui, le fossé entre notre expérience personnelle et les valeurs spéculatives entraîne un divorce intérieur, « d'où jaillissent pour beaucoup la tension et l'insécurité contemporaines » (Rogers, 2013, p. 209). Il s'agit là d'une discordance fondamentale entre ce que nous pensons et ce que nous vivons réellement, « entre la structuration intellectuelle de nos valeurs et le processus de valorisation intérieur dont nous n'avons pas conscience ». Cette discordance entraîne « une dislocation intérieure fondamentale qui caractérise l'homme moderne, et un grand problème pour le thérapeute » (Rogers, 2013, p.209).

Quant au *counseling*, sa valeur fondamentale se trouve dans le fait d'apprécier le client en tant que personne, dans sa singularité et son unicité. Quand le client se sent reconnu, il peut, lentement, commencer à se valoriser lui-même, à éprouver et à sentir ce qui se passe en lui, ce qu'il ressent, ce qu'il vit et la manière dont il réagit. En s'appuyant sur ses ressentis et son vécu, il peut intérioriser les représentations qui lui sont propres et devenir autonome et responsable de sa propre vie. Le processus de valorisation qu'utilise l'adulte, lorsqu'il a atteint son niveau de maturité psychologique qui le rend autonome et responsable, est, comme celui de l'enfant, fluide et flexible en fonction de l'instant. Il est également fonction du jugement que l'individu porte sur sa capacité à s'améliorer et à atteindre ses réalisations personnelles dans un moment donné. Les valeurs d'un individu sont perpétuellement

mouvantes, et ce qui paraissait vrai à un moment peut être jugé partiellement ou totalement faux à un autre. En fait, les valeurs d'un individu fondent un comportement spécifique dans une situation spécifique et nuancent ses réactions. Chez l'adulte équilibré, comme chez le petit enfant, la source de toute appréciation est interne : « c'est depuis son propre vécu qu'il juge des valeurs, c'est ce vécu qui permet le *feedback*. Cela ne signifie pas qu'il est fermé au témoignage d'autrui, mais qu'il le prend pour ce qu'il est : un témoignage extérieur, qui n'a pas le poids de ses réactions personnelles » (Rogers, 2013, p. 211). Mais le processus de valorisation chez l'adulte équilibré est beaucoup plus complexe que chez l'enfant : « sa portée est bien plus grande, son champ bien plus large, parce que l'expérience présente est aussi mémoire de tous les acquis antérieurs qui ont un rapport avec elle. » (Rogers, 2013, p.p. 211, 212). Il s'appuie également sur « une sorte d'abandon aux données immédiates de son vécu et par un effort de perception et de clarification des significations complexes et multiples dont il est porteur » (Rogers, 2013, p. 211). De même, l'adulte équilibré est capable d'émettre des hypothèses anticipatrices qu'il module en fonction de son comportement présent, cela dans une situation et à un instant donnés, en s'appuyant sur les expériences du passé. Et, comme chez le jeune enfant, la valorisation repose sur le degré de réalisation personnelle que permet l'objet de l'expérience. Également, « il sait que s'il parvient à se faire totalement confiance, ses sentiments et ses intuitions se révéleront peut-être plus sages que son entendement, et que sa personne tout entière se montrera peut-être plus intelligente et plus avisée que son seul cerveau » (Rogers, 2013, p. 212). Ainsi, le processus de valorisation de l'adulte équilibré est un processus complexe. Souvent, l'adulte équilibré hésite entre des choix difficiles et incertains qui n'offre pas la garantie d'un effet bénéfique. Cependant, Rogers estime qu'il a la capacité de s'apercevoir de ses erreurs grâce à la mémoire de ses expériences passées. En s'apercevant de ses erreurs, il saura alors les rectifier, modifier ses attitudes, ses comportements et ses croyances.

Rogers avance trois propositions, « résolument provisoires », sur le processus de valorisation (Rogers, 2013, p. 213) :

- 1) Chez l'être humain, le processus de construction des valeurs se structure à partir d'une base organique (une aptitude à un *feedback* informatif qui permet à l'organisme d'ajuster son comportement et ses réactions en vue du plus complet auto-développement possible).

- 2) Chez l'être humain, l'efficacité de ce processus, c'est-à-dire l'aptitude à l'auto-développement est fonction de son ouverture à sa propre expérience intérieure.
- 3) Un mode de relation, parmi d'autres, permet particulièrement à la personne de s'ouvrir à sa propre expérience. Elle y est appréciée par l'autre dans son individualité. Son expérience intérieure y est l'objet d'une compréhension empathique. Elle y est libre de vivre ses propres sentiments et ceux des autres sans être pour autant menacée.

Ces trois propositions résument la « théorie des valeurs » de Rogers. Elle a, pour lui, deux conséquences sur les comportements humains (Rogers, 2013, p.214).

- 1) Chez les personnes qui s'ouvrent à leur propre vécu, les valeurs présentent des orientations communes dont le fondement est organique.
- 2) Ces orientations sont de nature à favoriser le développement du sujet comme de ses congénères et à pourvoir à la survie et à l'évolution de l'espèce.

Ainsi, en s'appuyant sur son expérience de *counselor* et/ou de psychothérapeute, Carl Rogers nous a proposé « quelques observations susceptibles d'éclairer l'effort de l'homme pour donner à ses valeurs un fondement satisfaisant » (Rogers, 2013, p. 217). Il en conclut qu'au cours du processus de *counseling*, quelles que soient les personnes auxquelles il s'adresse et quelles qu'en soient les circonstances, « cette ouverture à l'expérience intime débouche, dans le domaine des valeurs, sur des orientations que semblent partager les individus, au-delà même des différences culturelles. Pour parler une langue classique, elle conduit à valoriser la sincérité, l'indépendance, l'autodétermination, la croissance de soi, le sens des responsabilités et l'amour du prochain » (Rogers, 2013, p.218).

Et l'avenir ?

En 2022, en Amérique du Nord, à côté des conseillers en génétique travaillant dans des établissements médicaux, il existe des conseillers en génétique, souvent de niveau Master, travaillant à leur compte et assumant la totalité du conseil génétique, du premier rendez-vous au rendu de diagnostic. Alors, le consultant est appelé client de façon usuelle. En effet, le recours au conseil génétique est devenu courant pour ce qui concerne un nombre grandissant de maladies, dépassant largement les maladies mendéliennes. Aujourd'hui, le conseil

généétique peut être envisagé dans tous les domaines de la médecine, de l'oncologie à la psychiatrie. Les médecins et les autres prestataires de santé ont maintenant l'habitude de se poser régulièrement des questions sur la base génétique des maladies qu'ils traitent. D'autre part, les conseillers en génétique ont maintenant bien intégré l'importance de la composante psychologique et relationnelle inhérente au *counseling*. Cependant, cette montée en puissance des consultations de conseil génétique n'est pas sans poser question aux conseillers en génétique niveau Master. En effet, les médecins, qui s'interrogent de plus en plus sur les données génétiques d'une maladie pourraient estimer, qu'à l'avenir, ils sont les mieux placés pour faire du conseil génétique... Il s'en suit que pour affirmer leur identité, les conseillers en génétique niveau Master ont développé une réflexion approfondie sur leur pratique et réaffirmé leur attachement à la spécificité du *counseling* et à l'importance de la psychologie des relations humaines et de la psychologie humaniste.

Afin d'illustrer ce développement spécifique du conseil génétique contemporain, nous nous appuyons sur un article de 2014, paru dans le *Journal of Genetic Counseling* intitulé *Conceptualizing Genetic Counseling as Psychotherapy in the Era of Genomic medicine* (Austin, Semaka, Hadjipaolou, 2014, p.p. 903-909). Ainsi, en 2014, le recours au conseil génétique est fortement développé au-delà des maladies mendéliennes. Dans un très grand nombre de cas, ce sont les médecins généralistes et spécialistes qui demandent un *Genetic Counseling* pour leurs patients. Cette augmentation de la demande par le corps médical, inquiète les trois conseillères en génétique qui ont rédigé l'article. En effet, elles y voient la possible disparition des conseillers en génétique niveau Master au profit d'une médicalisation accrue du conseil génétique. Cette incertitude sur l'avenir de leur profession est l'occasion pour nos auteures de se pencher sur la valeur et les contributions du processus de conseil génétique au-delà de l'aspect éducationnel concernant les risques génétiques. En effet, l'éducation aux risques génétiques des maladies peut être effectuée par différents professionnels de santé. Pour préserver leur profession, les conseillers en génétique doivent faire preuve d'une spécificité qui leur est propre. Nous dirons que c'est sans surprise que nos trois auteures mettent en avant l'aspect psychologique de leur pratique. Elles proposent de conceptualiser le conseil génétique comme une forme très circonscrite de psychothérapie dans laquelle la communication efficace de l'information génétique est un objectif thérapeutique central. Elles rappellent que, dès 1979, Seymour Kessler avait déjà conceptualisé le conseil génétique

comme « une sorte de rencontre psychothérapeutique », « une interaction avec un potentiel thérapeutique ». Ici, le *Genetic Counseling* est d'abord conçu comme une relation d'aide. Elles souhaitent appuyer et développer ce point de vue. Elles précisent que, tout au long de sa carrière, Seymour Kessler a décrit deux modèles contrastés de pratique professionnelle : le « modèle de l'enseignement » caractérisé par un positionnement à prédominance didactique, et le « modèle du *counseling* » caractérisé par un positionnement psychothérapeutique dans laquelle l'attention à l'autre et les dimensions psychologiques sont privilégiées. Pour Kessler, la pratique professionnelle réelle des différents conseillers en génétique pouvait être représentée comme un *continuum* entre ces deux pôles, en fonction de leur personnalité et de leurs choix. Mais en 2014, les auteurs estiment que ce *continuum* est remis en question lors de l'analyse des pratiques professionnelles des conseillers en génétique par les chercheurs universitaires contemporains, et que la pratique dominante est celle du modèle de l'enseignement. Cela, malgré le *Reciprocal-Engagement Model* (REM), une pratique de conseil génétique de type *counseling* développé par consensus par vingt-trois directeurs de programmes universitaires, partout en Amérique du Nord (McCarthy Veach et al. 2007). Dans ce modèle, bien que l'information biomédicale et génétique en soit un élément fondamental, les émotions du patient le sont aussi, et la relation de *counseling* en fait partie intégrante.

Pour nos auteures, le conseil génétique est à la fois une activité et une profession. Elles rappellent que, dès 1969, dans le premier programme universitaire niveau Master de *Genetic Counselor* du *Sarah Lawrence College*, une place centrale était donnée à la psychologie clinique et à l'approche de Carl Rogers centrée sur le client. Par la suite, les autres programmes universitaires ont fait le même choix. Cependant, sur le terrain professionnel, malgré l'orientation psychothérapeutique des universités, la relation entre conseil génétique et psychothérapie n'a pas été si évidente. En effet, beaucoup de conseillers en génétique trouvent naturel d'intégrer à leur pratique d'importants aspects psycho-sociaux mais ont des réticences à se penser légitimes à faire de la psychothérapie ; cela, depuis les années 1980 et durant des décennies jusqu'à nos jours. Cependant, nos auteures se positionnent différemment. Elles s'appuient sur *The American Psychological Association* (APA) qui définit la psychothérapie comme « l'application éclairée et intentionnelle de méthodes cliniques et de positions interpersonnelles dérivées de principes psychologiques établis dans le but d'aider les personnes à modifier leurs comportements, leurs cognitions, leurs émotions et/ou leurs

caractéristiques personnelles dans la direction que la plupart aurait souhaitée » (Norcross, 1990, p. 2018). La psychothérapie doit être dispensée par un professionnel de santé qualifié et englobe un large éventail de pratiques « conçues pour apporter un soulagement des symptômes et un changement de personnalité, réduire les futurs épisodes symptomatiques, améliorer la qualité de vie, promouvoir le fonctionnement adaptatif au travail/à l'école et dans les relations et augmenter la probabilité de faire des choix de vie sains » (APA, 2013, p. 102). Pour nos auteures, la définition de la psychothérapie de l'APA est compatible avec le travail du conseiller en génétique. En effet, le *Genetic Counseling* est défini comme un processus dont l'objectif est d'aider les gens à comprendre et à s'adapter aux implications médicales, psychologiques et familiales d'une maladie génétique (Resta et al., 2006, p.77) : ce qui rejoint les définitions de la psychothérapie. Aussi, compte-tenu de la durée à court terme de la relation conseiller-client et de l'objectif spécifique de leurs interactions, on pourrait considérer le conseil génétique comme une forme de psychothérapie limitée dans le temps et très circonscrite ; par exemple, le conseiller en génétique doit souvent aider son client à faire face aux sentiments de honte et de culpabilité (Kessler et al., 1984). De plus, pour être accrédités par l'*Accreditation Council for Genetic Counseling* (ACGC, 2013), les programmes universitaires intègrent les compétences psychothérapeutiques suivantes : capacité à donner des conseils et du soutien psychologique à court terme centrés sur le client ; écoute empathique et intervention en cas de crise ; connaissances démontrées des défenses psychologiques, de la dynamique familiale, du modèle d'adaptation ou coping, des processus émotionnels de chagrin et de réactions à la maladie. De fait, si les universités qui proposent une formation de conseiller en génétique veulent pouvoir obtenir leur accréditation et la maintenir, elles doivent former leurs étudiants à l'Approche Centrée sur la Personne de Carl Rogers. Cependant, en 2008, Meiser et al., dans une revue systématique des articles visant l'étude empirique du processus de conseil génétique, concluaient que la majorité des conseillers en génétique avaient une pratique professionnelle privilégiant l'enseignement didactique des maladies génétiques et des informations biomédicales. Ils accordaient peu d'attention aux problèmes psycho-sociaux de leurs clients au détriment d'une véritable démarche de *counseling*. Et, en même temps, une autre étude de 2008 montrait que les clients des conseillers en génétiques étaient le plus sensibles aux impacts psycho-sociaux du *Genetic Counseling* dans leur vie (Edwards et al., 2008). En effet, les clients mettent en avant l'aide apporté au niveau de leur autonomisation qui leur a permis de changer leur positionnement

cognitif et comportemental vers « un ajustement plus sain » face à la maladie familiale. Lorsqu'un conseiller en génétique pratique une véritable démarche de *counseling* et écarte le « modèle de l'enseignement », il réduit l'anxiété de ses clients par rapport à leur problématique génétique parce qu'il les rassure durant les séances (Michie et *al.*, 1997 ; Meiser et *al.*, 2008). Au contraire, un conseiller, qui parle beaucoup et se contente d'enseigner, renforce l'anxiété de ses clients et perçoit *a minima* leurs besoins au détriment d'un engagement et d'une collaboration fructueuse de leur part, lors du processus de conseil génétique. Bref, le conseiller en génétique, qui donne un enseignement en matière d'informations biomédicales et génétiques, n'améliore pas la gestion du stress et des émotions de ses clients. En revanche, un conseiller en génétique empathique réduit les niveaux de dépression des consultants (Duric, 2003 ; Meiser et *al.*, 2008). Une pratique construite de *counseling* augmente, également, l'intégration et la mémorisation des informations génétiques. Par exemple, encourager les consultants à exprimer leurs sentiments semble faciliter le traitement cognitif des informations médicales complexes (McCarthy Veach et *al.*, 2007 ; Meiser et *al.*, 2008 ; Ellington et *al.*, 2011). En 2008, une étude (Edwards et *al.*) a fait une revue systématique des interventions visant à améliorer la communication des risques en génétique clinique. L'étude fait le constat que le soutien émotionnel du *counseling* permet de traiter les problèmes de perte, de deuil et de relations de façon bien plus efficace que les approches purement informatives ou éducatives. Ainsi, l'ensemble des études suggère que le traitement empathique des besoins émotionnels des clients donne de meilleurs résultats au niveau psychologique (par exemple pour éviter une dépression) et au niveau de l'intégration et de la compréhension des connaissances biomédicales. Or, ces données sur les processus et les résultats du conseil génétique sont concordantes avec les résultats des études concernant les psychothérapies au sens large (Norcross et Wampold, 2011). Les données communes, expliquant de meilleurs résultats aux différentes formes de *counseling*, incluent l'expression appropriée de l'empathie, l'établissement d'une alliance thérapeutique efficace, la collaboration, le consensus sur les objectifs et le regard positif. Ces éléments, ayant prouvés leur efficacité, correspondent à ceux de la thérapie rogéenne centrée sur le client. Et c'est parce qu'ils sont efficaces qu'ils ont été intégrés aux programmes universitaires comme compétences pour fonder la pratique professionnelle des conseillers en génétique. Ici, les auteures rappellent également l'exemple de l'approche thérapeutique du *Reciprocal-Engagement Model* (REM) créée par des

conseillers en génétique et qui fait de la relation conseiller-patient une partie intégrante et fondamentale du conseil génétique. Cette approche évaluée par des recherches universitaires a montré son efficacité contrairement au modèle de conseil génétique fondé sur l'enseignement qui, en évitant implicitement l'importance de la relation conseiller-patient, se révèle beaucoup moins efficient.

Les auteures se posent alors la question de la divergence apparente entre la formation théorique et la pratique professionnelle des conseillers en génétique. Quelques études apportent peut-être, au moins partiellement, une réponse (Biesecker, 2003 ; Weil, 2003 ; Mc Carthy Veach et *al.*, 2007). Il semble que bien que les programmes universitaires mettent l'accent sur les compétences psychosociales, les maîtres de stage demandent aux étudiants, lors des stages cliniques, de se concentrer sur l'information biomédicale et génétique. Il est possible que les contraintes imposées par les établissements médicaux, où pratiquent beaucoup de conseillers en génétique, obligent ces derniers à se focaliser sur l'enseignement des informations médicales et génétiques auprès de leurs patients. Dans ce contexte, le conseil génétique est implicitement conceptualisé comme une activité médicale dont l'objectif principal est de transmettre des informations sur le diagnostic génétique et son pronostic, les traitements, les risques de récurrences et les options de reproduction (Biesecker, 2003 ; Weil, 2003). De plus, les conseillers en génétique, qui travaillent dans ces établissements, ont souvent une charge de travail importante et sont censés faire des consultations d'une heure maximum, voire moins. Aussi, en raison d'un laps de temps relativement court, les conseillers ont tendance à privilégier l'information génétique : « (...) *A focus on information may be less about our abilities (training), values or attitudes and more about priorities in health care delivery and our status as counseling colleagues in the medical genetics team* » (Biesecker, 2003, p. 215). Mais, si ces explications sociologiques éclairent le recours privilégié au « modèle de l'enseignement » en raison de pressions institutionnelles, il en existe d'autres propres aux conseillers en génétique. Par exemple, Weil (2003) a suggéré que le principe directeur de la « non-directivité » considéré autrefois comme « l'*ethos* central » du conseil génétique a entravé le développement d'une approche davantage orientée vers la psychothérapie. Les auteures estiment qu'historiquement, le concept de « non-directivité » (notamment, dans le sens de ne pas influencer directement les clientes à pratiquer des interruptions de grossesses en cas de découverte d'un fœtus atteint de

syndrome génétique) a été déterminant pour rompre avec les pratiques eugéniques du passé (Stern, 2012). Cependant, en même temps, la « non-directivité » aurait imposé une limite aux conseillers en génétique qui auraient vu leur rôle comme celui d'un simple enseignement des données génétiques. Il est bien possible, également, que les conseillers en génétique rencontrent des difficultés à se positionner comme psychothérapeutes car ils estiment ne pas en avoir les compétences. Ainsi, pour nos auteures, le terme vague de « psychosocial » pour désigner les dimensions psychothérapeutiques du conseil génétique, illustre cette hésitation. Par ailleurs, beaucoup de conseillers en génétique imaginent que la psychothérapie nécessite la présence d'une psychopathologie chez le client et/ou a pour objectif une reconstruction de la personnalité, une relation à long terme et/ou une formation plus approfondie que la leur. En outre, au XXe siècle, beaucoup d'écrits sur les aspects psychologiques du conseil génétique s'inspiraient du paradigme psychanalytique qui dominait à l'époque mais qui a été abandonné aujourd'hui. Pourtant, pour nos auteures, si les conseillers en génétique adoptaient largement une orientation psychothérapeutique, ils pourraient s'enrichir personnellement et augmenter leurs compétences professionnelles. De plus, l'étude de Vann Zuuren et Van Schie (1997) souligne que l'une des principales raisons pour lesquelles les clients font appel à un conseiller en génétique repose sur leur espoir de résoudre leur anxiété concernant leurs incertitudes face à la maladie familiale. Cependant, il ne s'agit pas d'avoir une vision simplifiée de la problématique de l'anxiété : d'après nos auteures, en venant consulter, les clients acquièrent surtout de nouvelles incertitudes en lien avec les informations génétiques nouvelles qui leur sont données. Mais, si le conseiller en génétique choisit d'intégrer la dimension psychothérapeutique, il va pouvoir les aider à s'adapter à ces nouvelles incertitudes. Pour cela, la Thérapie Cognitive Comportementale (TCC) et la Thérapie d'Acceptation et d'Engagement (ACT) semblent particulièrement efficaces. En conclusion de leur article, nos auteures proposent donc de conceptualiser le conseil génétique comme une rencontre psychothérapeutique, limitée dans le temps et très circonscrite ; un processus psycho-éducatif centré sur la communication d'informations génétiques, étayé par la relation thérapeutique. Une telle approche psychothérapeutique permet non seulement d'améliorer les résultats pour les clients, mais distingue également les conseillers en génétique des autres professionnels de santé qui s'occupent de génétique. À l'avenir, ce positionnement original et spécifique permettrait, sans doute, de préserver la profession de conseillers en génétique niveau Master.

Pour aller plus loin dans cette approche psychothérapeutique du conseil génétique, nous donnons ici, comme illustration, la position soutenue par Barbara Biesecker, Jehannine Austin et Colleen Caleshu, dans un article de 2017, paru dans le *Journal of Genetic Counseling*, intitulé « *Theories for Psychotherapeutic Genetic Counseling: Fuzzy Trace Theory and Cognitive Behavior Theory* ». Nos auteures veulent démontrer la pertinence de l'application de deux théories psychologiques et psychothérapeutiques au conseil génétique. Tout d'abord, elles donnent la définition de la *National Society of Genetic Counselors (NSGC)* du conseil génétique : le processus consistant « à aider les gens à comprendre et à s'adapter aux implications médicales, psychologiques et familiales des contributions génétiques à la maladie ». Pour elles, cette définition correspond à la définition de la psychothérapie. Cependant, elles soulignent que beaucoup de conseillers en génétique ne se sentent pas capables de se positionner en tant que psychothérapeutes, et s'ils le faisaient se sentiraient illégitimes (ce qui correspond, en psychologie, au syndrome de l'imposteur). Elles rappellent que pourtant leur formation universitaire, correspondant au programme de l'*Accreditation Council of Genetic Counseling (ACGC)*, comprend les compétences de base de la psychothérapie : l'écoute active, l'interview pour identifier les problématiques, la capacité à évaluer et à répondre avec empathie aux préoccupations exprimées et émergentes ; l'acquisition de compétences et de modèles de conseil génétique pour faciliter une décision éclairée et adaptée aux risques ou conditions génétiques ; la favorisation d'une approche non coercitive fondée sur des valeurs humanistes et centrée sur le client lui permettant de prendre une décision informée.

Nos auteures plébiscitent un conseil génétique de type psychothérapeutique en se basant sur les études universitaires qui démontrent qu'il a les meilleurs résultats. Par exemple, encourager les consultants à exprimer leurs sentiments, les traiter avec empathie sans les dominer permet d'obtenir des niveaux de satisfactions plus élevés, des réactions émotionnelles plus adaptées et une meilleure acquisition et mémorisation des connaissances données sur la maladie que d'autres approches (Edwards et *al.*, 2008 ; Meiser et *al.*, 2008 ; Ellington et *al.*, 2011). De plus, il semble bien que les résultats positifs d'un conseil génétique reposent sur le fait que le conseiller évite de monopoliser la parole, même si c'est pour donner des connaissances. En effet, les clients doivent pouvoir s'investir pleinement durant la séance pour partager leurs expériences antérieures, leurs connaissances, leurs valeurs et leurs

croyances sur la situation au regard de leur problème génétique (Horvarth et Symonds, 1991). L'alliance thérapeutique entre le conseiller en génétique et ses clients, l'engagement et l'interaction mutuels sont également essentiels. Par exemple, le *Reciprocal-Engagement Model* (REM) (McCarthy Veach et al., 2007) est plébiscité par l'ensemble des conseillers en génétique nord-américains, même ceux qui considèrent qu'ils sont d'abord des éducateurs. Le REM met l'accent sur la relation conseiller-patient comme vecteur des processus et des résultats du conseil génétique. Le modèle comprend cinq principes et dix-sept objectifs. Les cinq principes sont : 1) L'information génétique est essentielle ; 2) La relation fait partie intégrante du conseil génétique ; 3) L'autonomie du patient doit être soutenue ; 4) Les patients sont résilients ; 5) Les émotions du patient font la différence. Ces cinq principes influencent le conseiller en génétique comme le patient, et leur relation est au centre du processus. Comme nos auteures ne font que citer le REM et ne l'analysent pas, nous ne développerons pas les dix-sept objectifs. Mais, elles soulignent qu'il a été maintes fois démontré, par des études universitaires, que l'apprentissage des adultes est plus efficace lorsqu'il est lié à l'expérience. Cela signifie que les adultes associent de nouvelles informations aux anciennes en se basant sur leurs expériences antérieures pertinentes. Pour nos auteures, le meilleur moyen de favoriser cet apprentissage est de former une alliance thérapeutique permettant de s'engager dans une approche psychothérapeutique qui facilite l'évaluation des idées, des valeurs et des croyances qui contribuent à la compréhension actuelle du client et forment la base pour qu'il puisse acquérir de nouvelles informations dans le cadre de la relation. De plus, conceptualiser le conseil génétique en tant que psychothérapie permet également aux conseillers en génétique de s'appuyer sur la richesse des théories et des preuves issues de la psychologie et des sciences sociales. Nos auteures souhaitent explorer dans leur article deux théories psychologiques dont les preuves empiriques de leur efficacité peuvent guider différents aspects du conseil génétique psychothérapeutique. Elles estiment, en effet, que le processus de conseil génétique, défini comme travail clinique, peut s'enrichir en s'appuyant sur ces deux théories.

La première est la *Fuzzy Trace Theory* qui explore comment se fait la prise de décision. Elle pourrait permettre aux conseillers en génétique de faciliter les décisions de leurs clients en utilisant une orientation cognitivo-comportementale. La seconde est la *Cognitive Behavior Theory* (CBT), appelée généralement en français Thérapie Comportementale et Cognitive

(TCC), qui donnent aux conseillers tout une série de techniques leur permettant de mettre en perspective les cognitions ou pensées, les émotions et les comportements de leurs clients et éventuellement de les modifier par des stratégies d'adaptation positive. Cependant, nos auteures soulignent qu'il existe d'autres théories psychologiques pertinentes pour la pratique du conseil génétique. L'intérêt de leur choix est la possibilité d'utiliser ces deux théories pour modéliser l'utilisation de la psychothérapie lors d'une séance de conseil génétique. Comme le souligne Kessler (1997), ce travail sur la théorie permet au conseiller en génétique de mieux aider leurs clients à intégrer, traiter et utiliser l'information d'une manière qui leur est favorable, qui les aide eux et leur famille, tout en préservant le rôle clé de l'information génétique. En effet, depuis son origine, le conseil génétique est un processus qui intègre à la fois une relation d'aide et la transmission de connaissances génétiques. Ainsi, la science de la décision présente un grand intérêt pour guider le processus et les résultats de la prise de décision de l'individu en matière de santé. Elle permet, notamment lors d'un conseil génétique, de faciliter la prise de décision comme celle de se soumettre à un test génétique.

Les conseillers en génétique s'efforcent d'aider leurs clients à faire des choix éclairés qui soient en accord avec leurs valeurs et leurs croyances (Michie et *al.*, 2002). La définition communément admise du choix éclairé est qu'il est fondé sur des connaissances suffisantes et qu'il est, de plus, cohérent avec les attitudes de la personne envers l'objet de la décision. Les attitudes d'une personne sont façonnées par des valeurs et des croyances. La science de la décision a montré que la prise de décision n'est pas exclusivement le produit d'une pensée rationnelle (Ariely, 2010). En fait, un individu qui prend une décision le fait avec une rationalité limitée par ses sentiments, sa personnalité, et le contexte (Gigerenzer et Selten, 2001). Les expériences universitaires en psychologie sur le choix entre le gain et la perte démontrent qu'il existe des points communs sur la façon dont les personnes prennent des décisions, et que nous pouvons souvent prédire leurs choix. Par exemple, les gens sont plus réticents à perdre quelque chose de valeur qui leur appartient plutôt qu'à ne pas gagner quelque chose de la même valeur (Kahneman et Tversky, 1984). En sachant cela, les conseillers en génétique peuvent présenter à leurs clients, les choix possibles en tant que pertes ou gains potentiels. À la suite de Thaler et Sunstein (2008) qui ont travaillé sur les « architectes de choix », nos auteures définissent les conseillers en génétique comme des architectes de choix car l'une de

leur fonction est de cadrer les choix possibles en termes de probabilités de risque pour leurs clients.

Nos auteures ont donc choisi en premier lieu la *Fuzzy Trace Theory* (FTT) car elles estiment qu'elle peut être directement appliquée au conseil génétique. La théorie de la trace floue est une théorie de la cognition ou de la pensée, initialement développée dans les années 1990, par Valerie F. Reyna (née en 1955) et son mari Charles Brainerd (né en 1944), psychologues et professeurs à l'université de Cornell (États-Unis), dont les travaux sont centrés sur ce qu'ils appellent « la fausse mémoire et la décision risquée ». La relation entre la mémoire et le raisonnement est au cœur de cette théorie. L'une des hypothèses est que, dans une situation problématique, le raisonnement construit par l'individu autour d'elle est souvent sans rapport avec la mémoire des faits. Ainsi, pour un événement passé, un individu aurait deux types de représentations mentales : les traces *verbatim* et les traces essentielles (*gist*). Les traces *verbatim* ou textuelles sont des représentations détaillées de cet événement ; les traces essentielles ou générales sont des représentations floues où seule la signification essentielle d'un événement est retenue, d'où le nom de théorie des traces floues. D'après Valerie Reyna (2008), les individus raisonnent souvent en utilisant des traces essentielles plutôt que textuelles lorsqu'ils prennent des décisions. Pour nos auteures, c'est bien ce qui se passe lors d'un conseil génétique. Même si leurs clients comprennent les probabilités, leurs choix sont souvent fonction de la signification fondamentale de l'information : par exemple, ils vont prendre une décision en fonction du fait qu'ils perçoivent le risque comme élevé ou comme faible plutôt que par rapport au risque objectif ou réel d'avoir ou de transmettre une maladie génétique (Austin, et *al.*, 2012). Ainsi, l'étude de Lloyd et *al.* (2001) sur le rôle des traces essentielles sur le risque de cancer du sein a révélé qu'elles jouaient un rôle clé au regard des décisions prises par les femmes. Au vu de ces études, un conseiller en génétique pratiquant une approche psychothérapeutique de la prise de décision pourra choisir de présenter l'importance du sens des informations qu'il transmet par rapport à la perception réelle du risque de son client. L'enjeu est de permettre au consultant de s'appuyer sur ce qui est vraiment important, essentiel dans les informations transmises pour qu'il puisse prendre une décision pertinente en fonction de sa situation personnelle. Ainsi, le conseiller en génétique, qui appliquerait la théorie de la trace floue, favoriserait chez ses clients des prises

de décisions éclairées, fondées sur l'essentiel de ce qui les met en confiance, leur permettant d'être moins susceptibles de regretter leurs décisions.

Lors d'un conseil génétique, pour prendre leurs décisions, les consultants ont deux options : choisir leurs préférences personnelles ou suivre les recommandations médicales. S'ils décident en fonction de leurs préférences, ils n'ont pas d'appui scientifique pour estimer qu'un choix est nettement meilleur qu'un autre ; ils se fondent sur leurs valeurs et leurs croyances. Mais, s'ils s'appuient sur les recommandations médicales, ils savent alors qu'il existe des preuves d'un bénéfice clinique à suivre une ligne de conduite. Par exemple, les femmes porteuses d'un variant pathogène sur le gène *BRCA1* ou *BRCA2* ont un intérêt clinique à faire un suivi médical régulier afin de dépister un éventuel cancer le plus rapidement possible, réduisant ainsi le risque de mortalité. En revanche, l'expérience montre que dans les conseils génétiques liés au prénatal, les consultants suivent largement leurs choix en fonction de leurs valeurs et de leurs croyances, même si c'est avec l'appui du conseiller. Cependant, nul ne peut nier que le conseiller va influencer ses clients, consciemment ou inconsciemment, pendant le processus de conseil génétique. C'est pourquoi, pour nos auteures, le conseiller doit bien comprendre comment fonctionne la « prise de décision partagée ». Elle nécessite une coopération entre le conseiller et ses clients afin de pouvoir envisager des pistes d'action alternatives face aux problèmes. Les alternatives doivent être explicitées par le conseiller afin qu'elles soient bien comprises. Il doit également être capable, au niveau relationnel, de soutenir ses clients dans leurs préférences personnelles (Elwyn et *al.*, 2014). La curiosité, le respect et l'empathie sont trois éléments fondamentaux de la prise de décision partagée. Ensemble, ces éléments constituent une alliance relationnelle et de travail, jugée essentielle pour prédire des résultats en psychothérapie (Horvath et Symonds, 1991). Ainsi, en tant que professionnel, le conseiller en génétique se doit d'être curieux envers ses clients afin de mieux comprendre ce qu'ils pensent, tout en leur témoignant un profond respect et en ayant une attitude empathique à leur égard et à l'égard de la problématique qu'ils traversent et pour laquelle ils doivent prendre une décision. Il doit présenter à ses clients toutes les options possibles et les conséquences de leurs décisions à court et moyen termes. Il s'agit pour lui d'une stratégie d'engagement permise par l'alliance thérapeutique et s'inscrivant dans une approche de conseil thérapeutique (Elwyn et *al.*, 2000 ; Swell et *al.*, 2008). Nos auteures soulignent que, si elles estiment que le conseiller en génétique améliorera sa pratique en

assimilant un cadre théorique (*Fuzzy Trace Theory*) et en mettant en place un modèle de pratique (l'engagement réciproque) et une stratégie de décision (prise de décision partagée), il ne faut pas néanmoins sous-estimer les ressources personnelles des consultants et l'importance du contexte qui guideront leurs décisions.

Par ailleurs, la charge cognitive et émotionnelle affecte considérablement la prise de décision. Lors d'un conseil génétique, une part importante de la charge cognitive repose sur l'effort que font les clients pour comprendre les informations sur les risques statistiques d'une maladie. Ce que nos auteures appellent « *Numeracy* » correspond à l'effort pour comprendre la capacité et la facilité des individus à manipuler les nombres (Peters et *al.*, 2007 ; Portnoy et *al.*, 2010). En effet, de nombreuses personnes ont de faibles compétences en calcul. Les conseillers en génétique doivent en être conscients et comprendre qu'il ne suffit pas de fournir des informations sur les risques en utilisant différentes façons, et d'illustrer les chiffres pour que les personnes comprennent et utilisent ces informations. Les consultants ayant de faibles compétences en calcul et ceux qui ne pensent pas en termes de probabilités abstraites ne peuvent y parvenir (Reyna et *al.*, 2009). Les traces essentielles d'un risque pour la santé peuvent alors dominer la prise de décision. De plus, il faut également tenir compte des difficultés à comprendre des personnes analphabètes. Par ailleurs, même les personnes ayant un niveau d'instruction satisfaisant peuvent être ignorantes en matière de santé et de génétique (Erby et *al.*, 2008 ; Erby, Roter et *al.*, 2009). Les recherches universitaires en psychologie montrent que les conseillers en génétique utilisent des termes complexes et parfois peu compréhensibles pour leurs clients. Souvent, ils devraient utiliser un langage moins complexe en évitant autant que possible le jargon scientifique afin d'apprendre à leurs patients à utiliser leurs nouvelles connaissances. Enfin, les conseillers en génétique travaillent dans le domaine de la santé. Pour leurs patients, ce contexte est difficile et leurs prises de décisions peuvent entraîner des changements importants dans leur vie, en particulier dans le contexte du prénatal où prendre des décisions est extrêmement difficiles. En effet, dans ce dernier cas, il s'agit souvent de décider la poursuite ou non d'une grossesse parce que le fœtus est atteint d'une maladie. Les décisions immédiatement émotionnelles peuvent être regrettées par la suite. Mais, en ayant une approche psychothérapeutique, les conseillers peuvent aider les couples à prendre de la distance avec leurs émotions et s'efforcer de les guider dans leurs valeurs et leurs croyances qui sont essentielles à la prise de décision.

Pour nos auteures, en complément de la théorie de la trace floue comme aide à la décision, une autre psychothérapie semble particulièrement pertinente et utile pour les conseillers en génétique : la *Cognitive Behavior Theory* (CBT) utilisée par les Thérapies Comportementales et Cognitives (TCC). Utilisée dans le contexte du conseil génétique, elle explique les aspects-clés d'une approche de conseil psychothérapeutique afin de faciliter pour les patients les comportements efficaces d'adaptation et leur permettre de « grandir positivement » après un traumatisme. Le principe directeur de cette théorie est qu'il existe des relations inhérentes entre nos pensées, nos comportements et nos émotions : ce que nous pensons affecte la façon dont nous agissons et dont nous ressentons ; ce que nous ressentons affecte la façon dont nous pensons et dont nous agissons ; nos actes reflètent ce que nous pensons et ce que nous ressentons. Une grande partie de la psychologie moderne nord-américaine s'appuie sur cette psychothérapie et des preuves significatives soutiennent son efficacité (Dattilio, 2000). La majorité des TCC utilisent les cognitions pour changer les émotions et/ou les comportements. Il s'agit bien des cognitions ou pensées et pas des connaissances. Cette remarque est particulièrement importante si on veut appliquer ce type de psychothérapie au conseil génétique qui traditionnellement se fonde sur l'éducation médical et le conseil psychothérapeutique. En ayant une approche TCC, le conseiller en génétique recherche non pas ce que les clients savent sur leur statut génétique ou leur risque mais ce qu'ils pensent et croient car ce sont leurs pensées qui façonnent leurs expériences émotionnelles. Par exemple, le recadrage, intervention fréquemment utilisée lors d'un conseil génétique à son origine dans les TCC. Ainsi, quand le conseiller en génétique présente le risque de l'aneuploïdie comme un risque d'avoir 97% de chromosomes normaux, son objectif est d'influer de façon positive sur les pensées et les émotions de son client. Il utilise ici une technique de coping (adaptation) qui peut permettre à son client de mieux assimiler et gérer émotionnellement ces informations génétiques en éliminant les « pensées déformées » et les « croyances irrationnelles » souvent négatives et pessimistes, en particulier quand elles répondent à des facteurs de stress. Ces pensées et ces croyances sont souvent la source de détresse émotionnelle et/ou de comportements inadaptés. Mais, mettre en avant une perspective positive, lorsqu'elle correspond à la réalité, permet souvent d'apaiser la détresse émotionnelle et de rationaliser les comportements grâce à des cognitions ou pensées mieux adaptées au contexte. Cependant et avant tout, pour être efficace, ce travail, sur la remise en

question des pensées et des croyances des consultants, nécessite une forte alliance thérapeutique.

En conclusion, les conseillers en génétique niveau Master nord-américains ont choisi un positionnement original et spécifique face à une intégration de plus en plus importante des découvertes de la génétique humaine de laboratoire dans la médecine clinique. Ils considèrent que leur pratique, lors de la séance, repose sur une rencontre existentielle entre deux êtres humains à égalité, et que leurs échanges leur permettront de « grandir », l'un et l'autre. Par ailleurs, face à cet autre être humain qui est venu leur demander de l'aide, ils se positionnent en tant que psychothérapeutes. L'objectif de ce positionnement est d'approfondir la relation d'aide qu'ils ont avec leurs patients grâce à l'alliance thérapeutique, et de les soutenir dans leur démarche et leurs décisions vis-à-vis de leur problème génétique afin de les soulager de leur angoisse. Pour cela, ils ont accepté d'élargir leurs compétences et d'opter pour le positionnement professionnel de la psychologie clinique humaniste et l'apprentissage d'outils psychothérapeutiques des Thérapies Comportementales et Cognitives (TCC).

Nous terminerons cette première partie par une hypothèse personnelle en tant que philosophe et psychothérapeute. Si au XXe siècle, le *counseling* et la psychologie clinique nord-américains ont développé l'idée que leur pratique reposait sur une rencontre humaine en s'appuyant sur la philosophie existentielle de leur époque et en privilégiant deux concepts-clés, celui de « non-directivité » et celui « d'empathie », nous pensons que le XXIe siècle verra se développer, en philosophie comme en psychothérapie, le concept de la compassion. En effet, en privilégiant la rencontre de type existentiel entre deux êtres humains à égalité, le *counseling* a donné à ce service une dimension humaine d'un prix inestimable. Cependant, les deux concepts sur lesquels il repose ont, pour beaucoup de professionnels, posé des difficultés dans leur application. Lors d'un entretien, le principe de « non-directivité » peut rapidement se transformer en un « laisser-faire » confus et sans direction, plutôt angoissant pour les consultants. L'empathie rogérienne est difficile à comprendre et à appliquer. Elle implique que le thérapeute soit capable de se mettre dans un état modifié de conscience qui lui permette de percevoir le monde intérieur de l'autre à un niveau conscient et inconscient pour pouvoir proposer une direction nouvelle et positive au patient de façon non directive. Aussi, la « psychothérapie focalisée sur la compassion » inventée par le psychologue britannique Paul Gilbert (né en 1951), qui a été professeur à l'université de Derby (GB) jusqu'à

sa retraite, nous semble plus facile d'accès. Elle repose sur les techniques des Thérapies Comportementales et Cognitives (TCC), la psychologie évolutionniste (qui s'intéresse au développement de l'espèce humaine), la psychologie du développement de l'enfant, la psychologie sociale, les neurosciences et le bouddhisme. À l'origine, Paul Gilbert souhaitait soulager l'anxiété, l'angoisse et la dépression de ses patients. Il s'est appuyé sur le concept de la compassion définie en tant que prédisposition à la perception et à la reconnaissance de la souffrance d'autrui et à la disposition à la soulager. Les neurosciences, en étudiant les processus mentaux, et les TCC se sont intéressées, notamment, à la pratique bouddhiste de la méditation de la pleine conscience (*Mindfulness*) et de la compassion et l'ont intégrée à l'approche scientifique occidentale, permettant ainsi de soulager l'angoisse, la souffrance d'un patient.

Des philosophes français, comme Paul Audi (né en 1963) s'intéressent à la compassion. Paul Audi, dans son ouvrage critique *L'Empire de la compassion* (2011) dit d'elle qu'elle est devenue le signe de « l'humanité en nous » dans notre aire culturelle mondialisée. Il souligne également que ce qu'il appelle « l'idéologie récente du *Care* » (*Care* : soin, sollicitude, souci de l'autre, aide apportée à l'autre), qui fait partie de l'éthique des soignants, s'y enracine entièrement. Or, la compassion n'est pas seulement le souci de l'autre, elle implique l'action pour soulager la souffrance d'autrui. Cette nécessité à agir nous semble peut-être plus facile à mettre en place par le plus grand nombre que la non-directivité et l'empathie subtilement insaisissable et éthérée dans un non-agir néanmoins actif.

DEUXIEME PARTIE

L'histoire du conseil génétique français et son positionnement éthique

Le conseil génétique français : mise en perspective

Contrairement aux États-Unis où le *Genetic Counseling* s'inscrit dans l'histoire du *counseling* nord-américain qui est structuré par une méthodologie spécifique, le conseil génétique français a été, tout d'abord, appliqué de façon empirique par des médecins-pédiatres pour l'essentiel, au cas par cas lorsque la situation l'exigeait. Par ailleurs, au niveau politique comme au niveau médical, la France n'a jamais adhéré à l'idéologie eugéniste. De ce fait, la pratique du conseil génétique a longtemps été moins structurée qu'aux États-Unis. Dans les années 1970, la mise au point des techniques de dépistage prénatal d'anomalies chromosomiques et d'anomalies du métabolisme (1967) et la dépénalisation de l'avortement avec l'autorisation de l'avortement dit « thérapeutique » (1975) vont favoriser, en France, une réflexion bioéthique aussi bien au niveau sociétal que médical. Elle s'y est incarnée par les lois dites de bioéthique : les trois premières ont été votées en 1994, puis révisées en 2004, 2011 et 2021 (Légifrance). La dernière révision a été l'objet de fortes polémiques au niveau politique. En effet, en 2020, des débats contradictoires ont eu lieu à l'Assemblée nationale et au Sénat. Et, après un second passage à l'Assemblée nationale et un vote définitif des révisions, concernant notamment l'ouverture et la prise en charge par la Sécurité Sociale de la Procréation Médicalement Assistée (PMA) aux femmes célibataires et aux couples lesbiens, les premiers décrets d'application ont été promulgués à l'automne 2021. Ces lois sont de toute première importance pour le conseil génétique français car elles encadrent directement la pratique médicale et orientent la réflexion bioéthique des médecins sur un registre juridique. En effet, le droit bioéthique, appelé aussi le biodroit, s'étant imposé dans notre pays, les médecins l'ont utilisé comme une occasion de dialoguer avec la société, notamment par le biais des États Généraux de la bioéthique qui précèdent la révision des lois. En principe, cette révision doit être effectuée tous les cinq ans et au plus tard tous les sept ans. Cependant, il s'est avéré que ce dialogue sociétal repose sur une crainte de la science génétique et des biotechnologies, comme le souligne Dominique Thouvenin, professeure à l'École des Hautes Études en Santé Publique (EHESP) : « L'expérimentation médicale n'est plus seule en cause dans la mesure où le développement de technologies nouvelles n'a cessé de transformer la

pratique médicale, modifiant les limites traditionnelles de la vie et de la mort » (Thouvenin, 1995). Ainsi, dans l'idée des citoyens, des politiciens et des médecins, le développement des biotechnologies implique la nécessité d'une « vigilance » éthique face à des découvertes dépassant les limites de la nature humaine et biologique. Dès 1994, les lois bioéthiques recouvrent l'affirmation de principes généraux de protection de la personne humaine introduits dans le code civil. Elles encadrent aussi une partie de la pratique médicale découlant des dernières découvertes en génétique et en médecine, comme l'Assistance Médicale à la Procréation (AMP) et le diagnostic prénatal, les greffes d'organe, les dispositions relevant de la santé publique ou de la protection des personnes se prêtant à des recherches médicales... ce qui a d'ailleurs abouti à un nouveau Code de déontologie médicale pour adapter les pratiques des médecins aux nouvelles lois bioéthiques et aux expérimentations biomédicales (Décret n° 95-1000 du 6/09/1995). Ces lois ont mis l'accent sur l'ambivalence que vivait la société française et ses médecins à l'égard de la médecine génétique depuis les années 1970 et la difficulté qui en découlait à intégrer les connaissances et les techniques nouvelles. En effet, cette médecine est vécue comme étant tout aussi miraculeuse qu'inquiétante car elle contient la possibilité de changer l'individu et l'espèce humaine. En 1994, les trois lois issues des débats parlementaires venaient comme une sorte de garantie et de garde-fou à la supposée toute puissance de la médecine génétique et couvrait l'ensemble de son champ d'action :

La Loi n° 94-548 (1/07/1994) est relative au traitement des données nominatives ayant pour fin la recherche dans le domaine de la santé

La Loi n° 94-653 (29/07/1994) est relative au respect du corps humain

La loi n° 94-654 (29/07/1994) est 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.

Ces lois ont posé le principe du corps humain sous trois formes :

- 1) Le corps humain est inviolable (Art. 16-1 du code civil)
- 2) Le corps humain est indisponible (hors commerce) (Art. 16-1 du code civil)
- 3) Le juge est garant du respect du corps humain

Enfin, la décision n° 94-343/344 du Conseil Constitutionnel a affirmé :

« Considérant que lesdites lois énoncent un ensemble de principes au nombre desquels figurent la primauté de la personne humaine, le respect de l'être humain dès le commencement de sa vie, l'inviolabilité, l'intégrité et l'absence de caractère patrimonial du corps humain ainsi que l'intégrité de l'espèce humaine ; que les principes ainsi affirmés tendent à assurer le respect du principe constitutionnel de sauvegarde de la dignité de la personne ».

Ainsi, alors que les *genetic counselors* nord-américains ont réservé le *Genetic Counseling* à la sphère privée et à la réflexion de l'éthique du *Care*, la société française et ses médecins ont mis le conseil génétique en place publique, au feu du débat sociétal et l'ont encadré par la loi donnant à la réflexion éthique une dimension juridique. Il nous semble qu'il existe une différence essentielle d'un point de vue éthique entre ces deux positions : Les États-Unis privilégie la personne humaine en tant qu'individu singulier alors que la France privilégie la personne humaine en tant que représentant l'espèce tout entière. Cette différence de point de vue a des conséquences pour le conseil génétique et son processus ainsi que pour les patients concernés.

Dans cette deuxième partie, nous allons essayer de mettre en perspective la conception française du conseil génétique à travers son histoire et sa pratique afin d'éclairer son positionnement éthique et juridique.

L'histoire du conseil génétique français

En France, l'histoire des consultations de conseil génétique se confond avec l'histoire de la transformation de l'hôpital public et sa modernisation. Ainsi, au XIXe siècle et au début du XXe siècle, l'hôpital est réservé aux indigents qu'il accueille gratuitement, sous la responsabilité administrative et financière des communes. Il a alors peu de moyens financiers et humains. Il est, en conséquence, avant tout une œuvre de charité en soutien des Français les plus pauvres. Il a la réputation d'être un « mouvoir », un « lieu de déchéance », ce que traduit la littérature enfantine lorsqu'elle fait dire aux parents : « si tu n'es pas sage, tu finiras à l'hôpital » » (Hesse, 2001, p.p. 21-76). Cependant, une première étape de transformation de l'hôpital va intervenir pendant la seconde guerre mondiale. Elle est induite par la dureté de l'occupation allemande qui va amener le gouvernement de Vichy à ouvrir les hôpitaux à tous les publics par la loi du 21 décembre 1941 intitulée : Réorganisation des Hôpitaux et des

Hospices civils, appliquée par le décret du 17 avril 1943 (Légifrance). L'hôpital public devient alors le premier lieu de soins des Français avec pour mission de se concentrer sur la qualité et l'efficacité des traitements dévolus aux malades. Ouvert à tous et développant des soins de qualité, l'hôpital public devient, au fil des années, la première référence des Français en matière de santé. Les consultations de conseil génétique s'inscrivent dans son histoire. Elles sont à l'interface de la recherche en génétique fondamentale du laboratoire et de la pratique de génétique clinique du médecin hospitalier d'abord pédiatre, puis grâce au développement de la spécialité de génétique, généticien-pédiatre, et actuellement, généticien. Il s'agit bien d'une histoire inscrite dans celle de l'hôpital car, aujourd'hui encore, il n'existe pas de généticiens installés en libéral.

L'histoire du conseil génétique commence avec la redécouverte des lois de Mendel, en 1901, qui rendent compte de la transmission des traits caractéristiques des organismes, par le botaniste hollandais Hugo de Vries (1848-1935). L'idée que certaines maladies étaient héréditaires, « l'hérédité pathologique » ou « l'hérédité morbide », questionnait les médecins et s'inscrivait dans un débat scientifique plus large qui était celui de l'eugénisme. À la fin du XIXe siècle et au début du XXe siècle, le mouvement eugéniste est puissant auprès des scientifiques. Nous rappelons que c'est l'anglais Sir Francis Galton, cousin de Charles Darwin, connu pour avoir développé les statistiques notamment en psychologie, qui proposa le terme *eugenics* pour rendre compte de ses idées, inspirées des travaux de son cousin, sur l'évolution et la sélection animale. Pour Galton, l'intelligence est héréditaire et la société devrait favoriser les lignées de gens « exceptionnels » sur plusieurs générations. En 1869, il publie le livre *Hereditary Genius, an inquiry into its laws and consequences* qui a un impact important chez les intellectuels de son époque. Le début du XXe siècle voit, alors, la création de sociétés savantes qui promeuvent les idées de Galton, dans différents pays européens et aux États-Unis. Les eugénistes souhaitent améliorer les « races », souvent confondues avec les classes sociales, critiquant les sociétés civilisées qui permettent aux « inaptés » (handicapés, malades mentaux, race noire, juifs...) de survivre et pénalisent la reproduction des « meilleurs ». En 1913, la France voit la création de la Société française d'eugénique. Le mot eugénique est la traduction littérale d'*eugenics* et est définie ainsi par le Dr J. Laumonier (un des membres fondateurs de la Société sus nommée) : « Science nouvelle, dérivée de la génétique et qui a pour objet d'après F. Galton, son fondateur, l'étude des influences capables de développer et

de perfectionner les races – et surtout, les races humaines les plus douées » (Larousse mensuel, 65, juillet 1912, p. 454). Mais, cette société disparaît en juin 1940, faute d'adhérents (Taguieff, 1991, p. 44). En effet, contrairement à la Grande Bretagne, à l'Allemagne, aux États Unis et à d'autres pays européens, l'eugénisme ne connaît pas un impact important auprès des médecins et des scientifiques français : « au pays de Lamarck, Bernard et Pasteur, il n'y a eu ni mendélisme, ni eugénisme sélectionneur » (Gaudillière, 1997, p. 1165). La France se distingue, principalement, sur deux points : la question de la natalité française jugée peu prolifique est donc à encourager pour toutes les classes sociales ; et la croyance qu'un être humain peut modifier par l'éducation et l'adaptation ses « insuffisances » héréditaires (Gaudillière, 1997, p. 1165). Par ailleurs, l'influence de l'Église catholique opposée à toute forme de contrôle des naissances restait grande comme nous le rappelle le Pape Pie XI notamment dans sa Lettre encyclique *Casti Connubii* de 1930. Ainsi, jusqu'à la fin des années 1930, les scientifiques français, spécialistes de « l'hérédité morbide », se sont peu intéressés au mendélisme, au contrôle des naissances et aux stérilisations. L'histoire de la médecine française montre, toutefois, que les pédiatres avaient repéré et décrit des maladies héréditaires transmises sur plusieurs générations. Par exemple, Eugène Apert (1868-1940), médecin-pédiatre des hôpitaux de Paris, l'un des membres fondateurs de la Société française d'eugénique, a publié plusieurs ouvrages sur les maladies génétiques et l'hygiène comme : *Hygiène de l'enfance* (1913), *L'hérédité morbide* (1919), *Les jumeaux* (1923) ... alimentant le débat sur l'hygiène entre les deux guerres. Dans *L'hérédité morbide*, il présente ce qu'il appelle « les maladies familiales » transmises sur plusieurs générations, et que nous appelons aujourd'hui « les maladies génétiques ». Pour lui, comme pour nous, ce sont des « maladies rares » qui suivent les lois qu'il va nommer, en mémoire du biologiste français, « Naudin-Mendel ». Mais, en bon hygiéniste, Apert fait du cœur de l'ouvrage une description des maladies supposées être le résultat d'une imprégnation toxique comme l'alcoolisme, la tuberculose, la syphilis, ou les dégénérescences responsables des maladies du système nerveux, ce qu'on appelle à l'époque « les maladies sociales », souvent supposées transmises par la mère. Si Apert reconnaît l'incapacité du médecin face aux « maladies familiales » purement génétiques, il préconise des mesures qu'il juge efficaces pour les « maladies sociales » comme : les conseils médicaux en matière de mariage, l'hygiène de la maternité, des aides sociales, et en particulier des aides à la natalité. « Nataliste et eugéniste, Apert ne refuse pas le mendélisme pour préserver l'hérédité des caractères acquis. Il privilégie le

rapport mère-enfant comme unité d'analyse et d'intervention : il invente les « maladies familiales » pour les placer à la marge au nom de l'hygiène et de la pédiatrie » (Gaudillière, 1997, p. 1166). En revanche, nous rappelons que, contrairement à la France, les États-Unis et certains États européens ont développé une politique eugénique, même si elle n'a rien de comparable à celle de l'Allemagne nazie. Elle s'est caractérisée par la stérilisation, la plupart du temps forcée, de certaines catégories d'individus déclarés « inaptes » socialement en raison de leur handicap, de leur maladie mentale, de leur race, de leurs comportements jugés antisociaux, et par l'interdiction de certains mariages. On estime à plus de 50 000 personnes le nombre de stérilisation forcée aux États-Unis, entre 1907 et 1949. Et, en Europe, la Suède et la Suisse continuèrent à stériliser pour des motifs eugéniques jusque dans les années 1980 (Baudry, 2003).

Première étape de transformation de l'hôpital public

Juillet 1940 voit la défaite de la République française face aux nazis et l'instauration de l'État français du maréchal Pétain annonçant une « Révolution nationale dont on constaterait bientôt qu'elle recueillait une large adhésion du corps médical » (Picard, 2003, p. 9). À l'été 1940, le problème du ravitaillement des Français se pose avec force, les Allemands imposant d'importantes restrictions alimentaires. Le professeur André Chevallier (1896-1964), médecin, titulaire de la chaire de physique biologique à la faculté de Marseille, est sollicité. Rapidement, il présente un rapport sur l'importance de la vitamine A pour les enfants et les adolescents. Il est alors chargé d'assurer la collecte de foies de poisson riches en vitamine A, dans les ports de Lorient et St Jean de Luz, dont il assure le traitement selon un procédé qu'il a mis au point. Devant son efficacité, on lui confie, également, en septembre 1940, le problème de l'approvisionnement du pays en médicaments (Picard, 2003, p. 10). Puis, en 1941, on lui confie la direction de l'Institut National d'Hygiène (INH), l'ancêtre de l'Inserm (Institut national de la santé et de la recherche médicale). 1941 se révèle, donc, être une année importante puisqu'en parallèle à l'ouverture des hôpitaux publics à toute la population française, le gouvernement de Vichy a créé l'INH. Aussi curieux que cela puisse paraître pour cette période, cette création va se faire avec l'aide de la fondation Rockefeller. Entre 1939 et 1941, les États-Unis sont encore neutres, ce qui permet à différentes organisations américaines, comme la Croix Rouge, les Quakers et autres de continuer à œuvrer sur le territoire français. C'est dans ce cadre que la fondation Rockefeller a été un soutien efficace pour l'INH (Schneider, 2003, p. 2) grâce à un

apport financier mais pas seulement. Elle a également envoyé à Marseille, où se trouvait André Chevallier et la section nutrition de l'INH, des experts américains en épidémiologie, bactériologie, ingénierie sanitaire et nutrition durant l'hiver 1940-1941 (Schneider, 2003, p.p. 10-11). Mais leur action a été entravée par les nazis peu enclins à leur délivrer des laissez-passer pour circuler dans la zone occupée. Devant ces difficultés, en juin 1941, tous les experts américains avaient quitté le territoire français (Schneider, 2003, p.p. 14-15).

L'INH a, alors, une double mission : développer à l'hôpital des laboratoires œuvrant à la santé publique, et coordonner des enquêtes sanitaires de statistiques épidémiologiques. C'est la première institution française en santé publique dédiée à la recherche médicale : « Les circonstances de sa naissance sous le régime de Vichy laissent penser qu'un pouvoir autoritaire dispose de moyens d'action plus efficaces qu'une démocratie pour mettre en œuvre une politique volontariste de santé publique » (Picard, 2003, p. 5). En effet, un pouvoir autoritaire est à la fois moins soucieux des droits individuels et peu soumis aux groupes de pression (Proctor, 2001). En cette période de guerre, l'INH a été conçu pour répondre aux problèmes de santé publique comme améliorer les conditions de nutrition des nourrissons et des enfants, mais aussi, pour mettre en place une recherche médicale de qualité en lien avec certains hôpitaux. À cette époque, André Chevallier réussit à aller au terme de plusieurs enquêtes épidémiologiques, demandées par le secrétariat de la Santé, dont l'objet portait sur les « maladies sociales » comme la tuberculose, le cancer, la syphilis... et, cela bien qu'il se heurte aux conditions difficiles de l'occupation allemande et aux réticences des médecins hostiles de principe à la médecine sociale (Picard, 2003, p. 5). Bien après la guerre, les historiens se sont interrogés sur les éventuelles accointances entre l'INH et les nazis. Son premier directeur, André Chevallier, n'a pas été un résistant. Cependant, il semble, qu'indubitablement, l'INH ait œuvré au bien-être de « la race française » dont les nazis se souciaient bien peu. Ainsi, les historiens contemporains reconnaissent le rôle positif de l'INH. Créé à l'origine comme département statistique du ministère de la Santé pour dresser un bilan sanitaire du pays, il va accomplir un véritable travail de surveillance voire de prévention, notamment en matière de santé et de nutrition infantile, et pour l'ensemble des « maladies sociales ». Il surveille, également, les maladies vénériennes, la polio, l'efficacité de la vaccination BCG, mais aussi la salubrité des adductions d'eau en raison du risque de typhoïde etc... (Picard, 2003, p.p. 9-13). Enfin, bien qu'il semble que les nazis ne se soient pas ou très

peu intéressés aux activités de l'institut (Picard, 2003, p. 17), « à la libération, l'INH avait réalisé un remarquable travail d'investigation, ce qui n'empêchait pas la disgrâce de son directeur » (Picard, 2003, p.18). Comme le souligne Ilona Lowy, historienne, dans son article : « la science dans son contexte : l'Institut national d'hygiène et la recherche médicale sous Vichy » (2003), l'INH doit être jugé uniquement sur ses mérites scientifiques entre 1941 et 1944 et pas en fonction du régime de Vichy. De son point de vue, on doit également reconnaître à la politique de santé de Vichy « l'efficacité des efforts de modernisation entrepris (...) notamment en matière de soins et de recherche médicale » (Lowy, 2003, p. 28). C'est ce régime qui « fut à l'origine de l'encadrement juridique de la profession médicale » (ordre des médecins) « et de l'industrie pharmaceutique, d'une nouvelle organisation des hôpitaux et il a contribué au développement d'une recherche en santé publique » (Lowy, 2003, p. 28).

L'après-guerre et la réforme hospitalière

Après la guerre, une double influence va permettre à la médecine française de progresser : la première correspond à la naissance de la biomédecine qui se fait en laboratoire de recherche de façon scientifique, et qui se détache des études anatomiques et descriptives pratiquées auparavant ; la seconde vient d'une demande de beaucoup de médecins à l'État pour la mise en place d'une politique de santé publique liée aux avancées de la prophylaxie dues à Louis Pasteur.

En raison notamment de ses bons résultats, l'INH va survivre à la Libération et contribuer, de façon active, à l'enracinement de la recherche médicale française à l'hôpital avec l'installation de laboratoires en son sein sous l'impulsion de son nouveau directeur, Louis Bugnard (1901-1978), médecin et biophysicien, nommé en 1946 et qui y resta jusqu'en 1964, année à laquelle l'INH fut transformé en l'Inserm. L'après-guerre permet, également, au professeur Robert Debré (1882-1978), médecin, juif et résistant, de réintégrer ses fonctions de chef du service pédiatrique de l'hôpital Necker-enfants malades. Son influence et son soutien actif à de jeunes « néo cliniciens », (qui pour beaucoup, on fait une partie de leurs études dans les hôpitaux américains grâce aux bourses de la fondation Rockefeller déjà nommée, et qui pour certains ont été résistants pendant la guerre), vont accélérer le renouvellement de l'élite médicale et concrétiser l'orientation vers une recherche en biologie

de qualité à l'hôpital. L'un de ses élèves, Maurice Lamy (1895-1975) est le « pédiatre dont le nom est le plus souvent cité à l'étude des maladies héréditaires » (Gaudillière, 1997, p. 1168). Avec Debré, il publie quelques articles avant la guerre. Puis, dans les années 1950, Debré et l'INH favorisent le laboratoire de recherche de génétique médicale de Lamy, installé à l'Hôpital Necker. Ce dernier y introduit la génétique médicale mendélienne anglo-saxonne qu'il commence à enseigner aux Internes parisiens. En fait, c'est dès 1943, que Maurice Lamy a inauguré son premier cours de génétique mendélienne centré sur les maladies humaines monogéniques. Il aborde les mutations dans les gènes, la question du milieu et le rôle du médecin (Lamy, 1943). Les « maladies sociales » sont abandonnées au profit des « maladies familiales ». À l'Hôpital Necker, Lamy assure une consultation de jumeaux monozygotes et hétérozygotes pour étudier les interactions entre l'hérédité et l'environnement. Si d'un point de vue médical, cette consultation est limitée car les jumeaux sont, le plus souvent, bien portants, elle permet de constituer une banque de données d'étude : « cette distinction entre pédiatrie et travail de recherche est l'une des caractéristiques du service de « génétique clinique » que dirige Lamy à partir des années 1950 » (Gaudillière, 1997, p. 1169). En 1951, Lamy est nommé à la première chaire universitaire de génétique médicale. Pour lui, à l'époque, les objectifs du médecin-généticien sont d'établir un catalogue complet des maladies « authentiquement » héréditaires, de déterminer avec exactitude leur mode de transmission, et de dresser des statistiques valables et complètes qui permettent d'en évaluer la fréquence (Lamy, 1951, p.p. 1675-1681). « Il s'agit donc de développer une forme de statistique médicale : collecter des cas cliniques « familiaux » pour constituer des arbres généalogiques, les confronter aux lois de Mendel pour proposer des modes de transmission » (Gaudillière, 1997, p. 1169) permettant d'offrir aux patients une consultation du nom de « conseil eugénique » mais pas encore de « conseil génétique ». En 1954, Maurice Lamy et Jean de Grouchy (1926-2003), médecin généticien, vont publier un article, dans le *Journal of Human Genetics* (USA) intitulé « l'hérédité de la myopathie » (p.p. 219-261) où ils affirment qu'il y a deux modes de transmission de la myopathie que les médecins généticiens cliniciens devraient savoir distinguer. Grâce à cet apport, lors d'une consultation de « conseil eugénique », les médecins pourraient ou non recommander un mariage en fonction d'une interprétation probabiliste des arbres généalogiques. « Mais après leur enquête, Lamy et ses collaborateurs se désintéressent de la myopathie » (Gaudillière, 1997, p. 1169).

Pour Jean-Paul Gaudillière, dans son article « Le syndrome nataliste : étude de l'hérédité pédiatrique et eugénisme en France (1920-1960) », (1997, p.p. 1165-1171) si le « conseil » reste marginal en médecine génétique après la guerre, c'est sans doute, d'une part, en raison d'une interprétation défavorable, par les médecins français, des positionnements des États-Unis et de la Grande Bretagne qui lieraient génétique et eugénisme anglo-saxon (Lamy cite Galton, Pearson ou Fischer) mais c'est surtout, d'autre part, en raison du rôle particulier de Robert Debré. Gaudillière évoque « l'empire Debré » reposant sur deux piliers : la pédiatrie sociale et la biomédecine. Pour la pédiatrie sociale, Debré participe au Comité social contre l'alcoolisme, soutient l'institutionnalisation de la pédopsychiatrie ou le Centre International de l'Enfance. Pour la recherche biomédicale, Debré préside le Conseil d'Administration de l'INH, fait donner des cours de génétique et de statistiques aux médecins. Et, avec le soutien de l'INH, il favorise, notamment, deux laboratoires de recherche à l'hôpital Necker, celui de Lamy en génétique médicale, et celui de biochimie dirigée par Georges Schapira (1912-2003), médecin-pédiatre et biochimiste, qui s'intéresse, avec son équipe, à l'étude des pathologies moléculaires humaines. Pour Gaudillière, Maurice Lamy soutient Debré dans sa vision de pédiatrie sociale et porte ses efforts pour la légitimer. Debré souhaite fonder une « médecine sociale » sur la prophylaxie antimicrobienne, l'amélioration des conditions de vie, et la généralisation des dispensaires, coupant ainsi avec les idées des médecins eugénistes et/ou hygiénistes français et leur mélange entre hérédité, contagion et dégénérescence. « La « mendélisation » de la pathologie héréditaire apparaît donc comme une pièce complémentaire au projet de redéfinition des rapports entre santé et population poursuivi par Debré à partir de la Libération » (Gaudillière, 1997, p. 1169).

Dans les années 1956 à 1958, le projet de Robert Debré va se concrétiser par une réforme hospitalière de grande envergure, la création des Centres Hospitaliers Universitaires (CHU). La renommée de Debré, sa réflexion sur l'avenir de l'hôpital, le soutien de jeunes médecins-chercheurs, dont certains sont ses anciens élèves, vont l'amener à présider le Comité interministériel d'étude des problèmes de l'enseignement médical, de la structure hospitalière et de l'action sanitaire sociale, crée le 18 septembre 1958 (Dausset, 2008/40067). Il s'ensuit un projet de loi et une loi, fin 1958. En effet, en 1958, l'arrivée du Général de Gaulle, nommé Président du Conseil avec les pleins pouvoirs à la suite des « événements d'Alger », permet de mettre en place la réforme hospitalière voulue par Robert Debré. S'appuyant sur

ses pouvoirs spéciaux, le Général de Gaulle prend trois ordonnances, en décembre 1958, créant les CHU (Dausset, 2008/40067) tel qu'on les connaît aujourd'hui, après avoir nommé Michel Debré (1912-1996), fils de Robert Debré, Garde des sceaux (1958) puis Premier ministre (1959-1962). Si la création des CHU constitue un « aboutissement » pour le professeur Debré, elle témoigne, pour lui, d'un travail « au long cours » débuté bien plus tôt. Depuis les années 1930, Robert Debré dirige le service de pédiatrie de l'hôpital Necker-Enfants malades, à Paris. Il y installe les premiers laboratoires de recherche fondamentale en biologie, en milieu hospitalier. Sa volonté est alors d'associer la recherche à la clinique en nommant en poste des médecins-pédiatres capables de développer ce choix stratégique. Même si cela n'a pas été son intention première (qui allait au développement d'une recherche de qualité comparable à celle des États-Unis) en permettant l'existence de larges passerelles entre le « lit » de l'enfant malade et le laboratoire, Robert Debré crée des conditions particulièrement favorables à la consultation de conseil génétique donnée par le médecin-pédiatre qui œuvre, en même temps, à la compréhension de la maladie et à l'amélioration des soins, tout en informant les parents par des explications. Ensuite, après la guerre, toujours avec l'appui de Robert Debré, un certain nombre de médecins, « cliniciens-modernistes » (Picard, 1992, p. 48), comme Jean Bernard (1907-2006) cancérologue, Jean Dausset (1916-2009) physiologiste et prix Nobel, Jean Hamburger (1909-1992) néphrologue et essayiste, et autres vont aller encore plus loin et vont transformer l'hôpital public en s'inspirant du modèle de la médecine américaine qui intègre une recherche fondamentale de pointe au système de soins (Dausset, 2008/40067).

Dans son article, la « Création des CHU » inclut dans le « Recueil des commémorations nationales 2008 » (Archives Nationales), Jean Dausset rappelle comment s'est organisée la transformation de l'hôpital public en CHU. Il distingue trois phases : la première de 1955 à 1956, qu'il qualifie de phase initiative, tient à un petit groupe de médecins « réformateurs et mendésistes (Pierre Mendès-France) que j'avais réuni autour de moi. Notre petit groupe, sous la signature de Daniel Bouttier, avait proposé dès février 1956 une réforme de la médecine dans le journal du parti radical socialiste. Y étaient déjà recommandés le plein temps hospitalier, le couplage faculté-hôpital et l'institution d'une carrière de recherche (...) » (Dausset, 2008, 40067). En 1956, suite à la victoire aux élections du Front Républicain et à la nomination de Pierre Mendès-France comme ministre d'État sans portefeuille du

gouvernement Guy Mollet, Jean Dausset est nommé conseiller technique auprès du ministre de l'Éducation Nationale. Il rencontre alors, pour la première fois sur les conseils de Guy Verneuil (Degos, 2004), le professeur Robert Debré « qui lui-même avait déjà présenté un programme de santé au Comité français de Libération à Alger » (Dausset, 2008/40067), en 1944. Jean Dausset et son « groupe de jeunes turcs réformateurs » (Dausset, 2008/40067) vont choisir Robert Debré, plus âgé et plus expérimenté, comme leader. Durant les années 1950-1960, c'est à cette nouvelle génération de cliniciens hospitalo-universitaires que l'on doit l'émergence de nouvelles disciplines médicales comme la biochimie, l'immunohématologie, la biologie cellulaire puis moléculaire, et la génétique expérimentale qui vont ouvrir de nouvelles perspectives en termes de diagnostic et de traitement. C'est, aussi, en partie grâce à cette nouvelle génération que « l'Association Claude-Bernard » va voir le jour, en décembre 1956, avec la mission de financer et de structurer des laboratoires de recherche dans les hôpitaux. Elle le fait en collaboration avec l'INH, jusqu'à la dissolution de cet institut en 1964, au profit de l'Inserm qui continua cette mission. Robert Debré devient, alors, membre d'honneur et premier président du conseil scientifique de l'Inserm (Picard, Griset, 2014). C'est dans ce contexte de réforme et de renouvellement, qu'en 1960, le laboratoire de Maurice Lamy est nommé « le groupe de recherche de génétique médicale » et a toujours le soutien de l'INH et celui de l'association Claude Bernard, à l'hôpital Necker. Cette fois, il s'agit d'une codirection entre le professeur Lamy et son ancien interne, Jean Frézal (1922-2007).

En 1964, le groupe de recherche de génétique médicale est intégré à l'Inserm et devient l'unité de recherche en génétique médicale numéro 12, toujours implantée à l'hôpital Necker. L'unité continue son travail en recherche fondamentale, toujours sous l'impulsion de Jean Frézal, directeur de 1966 à 1985 (source Inserm, 2017), et en collaboration avec Jean Rey, sur ses thématiques initiales :

- 1) La caractérisation de maladies héréditaires du métabolisme et de variants par l'utilisation de méthodes biochimiques
- 2) La description de syndromes cliniques associés aux anomalies de la structure des chromosomes, en particulier celles du chromosome 18
- 3) L'étude des troubles de l'absorption intestinale (maladie coéliquaue).

Tout au long de sa carrière, Frézal, devenu professeur et chef de service, et les médecins-pédiatres-génétiens qui travaillent avec lui rencontrent un grand nombre de malades pour des syndromes génétiques bien identifiés. Cela va leur permettre de développer la recherche fondamentale en génétique, notamment dans le domaine des maladies héréditaires du métabolisme, mais aussi des consultations de conseil génétique pour les patients et leur famille. (Inserm, 2017). « (...) Jean Frézal (...) Il a, le premier, introduit la génétique moléculaire au lit même de l'enfant malade et suscité à cette occasion d'innombrables vocations parmi nous » (Munnich, 2008, p. 992). En 1972, nous devons à Frézal la mise en place du dépistage systématique et contrôlé de la phénylcétonurie et de l'hypothyroïdie, avec l'Association française de dépistage qu'il présida pendant plus de vingt ans. Faisant suite, à la fin des années 1970, la Caisse Nationale de l'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés (CNAMTS) demande à l'Association Française Dépistage Prévention Handicap Enfant (AFDPHE) d'organiser l'extension du caryotype fœtal souhaitée par les centres d'études de biologie prénatale. « Ainsi, Jean Frézal avait deux missions de prévention à remplir au sein de l'AFDPHE : une action de santé publique avec le dépistage néonatal concernant l'ensemble des nouveau-nés et une prévention personnalisée avec le diagnostic prénatal qui ne concerne que les couples informés du risque encouru lors d'un conseil génétique » (Munnich, 2008, p.993). En 1986, Frézal crée une base de données, Genatlas, mettant à la disposition de la communauté scientifique médicale des informations sur la cartographie des gènes utiles aux chercheurs en recherche fondamentale, et aux médecins cliniciens pour les aider à identifier des maladies, faire un conseil génétique et un diagnostic prénatal (Munnich, 2008, p.994). En 1988, Frézal est également à l'origine du Centre de génétique médicale de l'hôpital Necker-Enfants malades (Inserm, 2017). Ainsi, « formé à la pédiatrie et à la génétique médicale par ses maîtres Robert Debré et Maurice Lamy, Jean Frézal était destiné à devenir un pédiatre attentif aux phénotypes cliniques anormaux et au conseil génétique » (Munnich, 2008, p.996).

Si le professeur Robert Debré a profondément réformé l'hôpital et permit le développement de la génétique médicale clinique, nous devons au professeur Raymond Turpin (1895-1988) et à deux de ses élèves, Jérôme Lejeune (1926-1994) et Marthe Gautier (née en 1925) la première découverte d'une aberration chromosomique humaine à l'origine du mongolisme ou syndrome de Down, maladie grave et fréquente, caractérisée par un retard mental plus ou moins important, un ralentissement du développement psychomoteur, un

visage rond, et d'autres signes associés (Orphanet, 2017) . Elle s'est faite dans le cadre d'un service de pédiatrie de l'hôpital Trousseau à Paris, fin 1958-courant 1959 (Couturier-Turpin, 2005, p.p. 1385-1387), à partir d'une hypothèse de Turpin faite dès 1932 sur l'origine « héréditaire » du mongolisme se basant sur l'observation clinique et des données épidémiologiques (Couturier-Turpin, 2005, p.1389).

Dans les années 1930, Raymond Turpin est responsable d'une consultation d'enfants à l'hôpital St Louis. Il est partisan des théories de Mendel et de Morgan et en faveur de l'explication de l'origine des « maladies familiales » par des mutations de la substance chromosomique. Cependant, « l'idée que la manifestation de tout gène est éminemment sensible aux influences du milieu reste le fondement de sa pratique » (Gaudillière, 1997, p. 1166). C'est, donc, dans les années 1930, qu'il commence son travail sur les enfants « mongoliens » et leurs apparentés à la recherche de « stigmates » expliquant l'apparition du « mongolisme ». À l'époque, il met en évidence la fréquence de la maladie en lien avec l'âge plus ou moins avancé de la mère. Il recherche, également, des troubles « neuropsychiques » et des signes morphologiques du mongolisme (ligne palmaire, transverse simple, épicanthus, etc...) chez les membres de familles où un enfant atteint est né. « L'hypothèse d'une mutation « germinale » à l'origine de la maladie est ainsi posée, mais dans le cadre de la théorie des influences » (Gaudillière, 1997, p. 1167). Après la guerre, Raymond Turpin est nommé professeur de thérapeutique à la faculté de Paris. Il monte alors un petit laboratoire de recherche pour des enquêtes médico-statistiques. En 1951, c'est là que Jérôme Lejeune y soutient sa thèse de médecine sur le sujet « distribution du sexe et gémellité », avant d'entreprendre une exploration des rayonnements ionisants. C'est aussi en 1951 que Raymond Turpin publie un manuel, *L'hérédité des prédispositions morbides*, décrivant largement la génétique mendélienne et ses applications modernes. Mais s'il reconnaît la facilité d'établir des arbres généalogiques et des statistiques pour les maladies monogéniques, il précise qu'elles sont rares, et que l'objectif du généticien est de découvrir la génétique des maladies fréquentes comme le cancer, la tuberculose, les troubles mentaux etc... « ce que peut entreprendre le médecin-généticien est une étude phénoménologique des combinaisons « d'ambiance et de germe ». Turpin définit alors l'hérédité humaine comme une partie de la « progénèse » » (Gaudillière, 1997, p. 1167). La progénèse rend compte à la fois des influences agissant sur la formation des gamètes et sur le développement du fœtus et de l'enfant. En

1955, un livre est publié sous sa direction, *La progénèse*, en collaboration avec Robert Debré et Jérôme Lejeune. Raymond Turpin y définit la progénèse sur les critères de l'hérédité, des intoxications et des infections (Turpin, 1955).

Turpin, Lejeune et Gautier poursuivent leur recherche sur une probable origine génétique du « mongolisme » et découvrent la trisomie 21. En 1956, Jo Hin TIJO (1919-2001) et Albert Levan (1905-1998) vont établir le premier caryotype humain et déterminer le nombre de ses chromosomes à 46. En s'appuyant sur la découverte des 46 chromosomes de la race humaine et en utilisant les techniques de cytogénétique que Gautier avait apprises aux États-Unis, Turpin et ses élèves vont d'abord confirmer le nombre de 46 chromosomes comme étant normal chez l'homme. Poursuivant leur recherche, ils vont découvrir un chromosome supplémentaire, le « chromosome du mongolisme », en comparant des caryotypes normaux et des caryotypes d'enfants mongoliens. Courant 1958-1959, ils mettent en évidence le fait que ces enfants possèdent 47 chromosomes (Couturier-Turpin, 2005, p.1388). En avril 1960, la commission internationale de Denver aux États-Unis classe le caryotype humain d'après la taille et la morphologie des chromosomes, attribuant le numéro 21 à la paire pouvant supporter l'anomalie du chromosome supplémentaire entraînant la trisomie mongolienne, les chromosomes se classant normalement par paire (Couturier-Turpin, 2005, p. 1388). Depuis, cette maladie est appelée par les médecins français : « trisomie 21 ».

En 1964, avec l'appui du professeur Turpin, Jérôme Lejeune obtient la première chaire de génétique médicale fondamentale des universités de Paris (Couturier-Turpin, 2005, p. 1389). Il devient ensuite chef de l'unité de cytogénétique à l'hôpital Necker et y tint une consultation où il a suivi plus de neuf mille personnes atteintes d'une déficience intellectuelle. Durant sa carrière, Lejeune et son équipe étudièrent plus de trente mille dossiers susceptibles d'aberrations chromosomiques.

Sur cette lancée, en 1965, la plupart des aberrations chromosomiques compatibles avec la vie pour l'homme étaient décrites par des équipes de recherche internationales, amplifiant les avancées de la génétique moléculaire (Couturier-Turpin, 2005, p.1389).

Pour ce qui concerne le travail de Turpin et ses élèves sur le « mongolisme », dans son article sur « le syndrome nataliste » déjà cité, Jean-Paul Gaudillière fait l'analyse suivante : « le syndrome auquel s'attache le groupe Turpin est toutefois plus un mongolisme de pédiatre

qu'un mongolisme de généticien » (Gaudillière, 1997, p. 1167). Il s'explique : les formes les plus intéressantes au niveau génétique sont celles où il y a des antécédents familiaux causés par des translocations qui donnent la possibilité de calculer les récurrences. Alors que les généticiens britanniques publient beaucoup sur le sujet (groupe Lionel Penrose), le groupe de Turpin multiplie les consultations avec des enfants mongoliens, mais des cas sporadiques. Il recherche une thérapeutique ou une façon de contrôler l'environnement pour diminuer le risque de mutation. Alors, qu'après la guerre et l'idéologie nazie, la sélection est devenue impossible, Turpin invente le « conseil progénésique ». « Ce conseil est centré sur la famille mais ce n'est pas notre conseil génétique ; c'est une pratique « de l'ambiance amendée » qui repose sur l'évitement des unions consanguines, l'hygiène de la grossesse, ou encore sur l'avancement de l'âge de maternités. » (Gaudillière, 1997, p.1167). En effet, aujourd'hui, « notre » conseil génétique est centré sur l'analyse des modes de transmission et l'examen des arbres généalogiques.

Développement de la génétique fondamentale et de la génétique clinique

Depuis les années 1930, la génétique fondamentale et clinique a pris de plus en plus d'importance en médecine car la première partie du XXe siècle a vu l'éradication de beaucoup de maladies infectieuses, notamment grâce aux antibiotiques, ce qui a permis aux chercheurs de se concentrer sur d'autres maladies (Inserm, 2017). Cependant si les médecins sont capables de guérir les maladies infectieuses, les maladies génétiques les confrontent à leur impuissance car malgré une progression importante jusqu'à nos jours en termes de connaissances, on les guérit rarement. Néanmoins, ces dernières font l'objet d'études fondamentales centrées sur l'examen de cohortes de patients et leur généalogie et sur les mécanismes biologiques de la transmission génétique. Ainsi, le développement de la recherche en génétique a permis d'offrir aux patients et à leur famille des « consultations de conseil génétique » pour les accompagner dans la maladie chronique. Comme nous l'avons vu dans notre première partie, c'est Sheldon Reed, biologiste-généticien-chercheur de l'Université du Minnesota aux États-Unis, pionnier des consultations familiales d'informations et de conseils sur les maladies héréditaires, et dont l'objectif prioritaire est d'éviter la naissance d'enfants malades, qui introduisit, en 1947, le terme de *Genetic Counseling*, traduit en français par « conseil génétique », pour désigner les particularités de cette consultation (Anderson, 2003). Elle va se développer grâce aux avancées de la biomédecine. En effet, si, à

l'origine, elle repose essentiellement sur l'observation clinique des symptômes du malade et la construction de son arbre généalogique avec la recherche de cas de maladies similaires dans la parentèle, elle évolue avec les avancées de la biologie moléculaire en génétique et la possibilité de faire « en routine » des caryotypes validant sa valeur scientifique. Les conseils donnés sont essentiellement liés à des calculs probabilistes permettant de dire si avec « telle » maladie ou avec « tel » conjoint, le risque d'avoir un enfant malade est important. Des informations sur la maladie et sur son traitement tenant compte des dernières découvertes scientifiques sont également données. De ce fait, la consultation de conseil génétique s'inscrit à la fois dans l'histoire de la clinique médicale et dans celle des progrès de la recherche fondamentale en biologie. Elle s'inscrit aussi dans l'histoire des hôpitaux et des institutions de recherche françaises : l'INH devenu l'Inserm, le Centre National de Recherche Scientifique (CNRS), et les CHU ont œuvré à sa mise en place grâce à des médecins, pédiatres puis généticiens, et des chercheurs soucieux de promouvoir une médecine moderne et scientifique (Mattei, 2012).

Si l'INH a joué un rôle très important dans l'évolution de la science médicale et génétique, nous nous devons, aussi, de rappeler le rôle du Centre National de la Recherche Scientifique (CNRS). Pour mémoire, la création du CNRS a de peu précédé celle de l'INH. Il a été créé en octobre 1939 alors que la France était déjà entrée dans la seconde guerre mondiale. Sa mission, à cette époque, « est de regrouper tous les organismes d'État non spécialisés, de recherche fondamentale ou appliquée, et de coordonner les recherches à l'échelon national » (CNRS, 2017). C'est après la guerre que l'organisme va pleinement s'occuper de recherche fondamentale. Le décret du 8 avril 1947 va aligner le statut des chercheurs de l'INH sur celui de leurs homologues du CNRS. Les deux organismes coopèrent, et dès 1950, le directeur de l'INH, Louis Bugnard, est nommé président de la commission de médecine expérimentale du CNRS (INSERM, 2017). De nombreux médecins-chercheurs sont missionnés soit par l'INH, soit par le CNRS, et travaillent en collaboration. Par exemple, Jean de Grouchy, déjà cité, pionnier de la cytogénétique humaine, docteur en médecine en 1953, entre au CNRS en 1954. Il y est nommé directeur de recherche en 1964 et y fait toute sa carrière. Son laboratoire de recherche de cytogénétique, créé en 1959, est implanté à l'hôpital Necker (*Encyclopédie Universalis*, internet le 28/05/2018).

Au fil des années, les pédiatres-généticiens ont développé une activité de consultations en conseil médical clinique permettant d'orienter, de prodiguer des conseils, et de faire le point sur l'évolution de la recherche fondamentale pour une maladie donnée. Rappelons que la France a la particularité de ne pas avoir été tentée par l'eugénisme anglo-saxon. Dès les années 1930, en matière de maladies héréditaires, les pédiatres généticiens ont axé leur pratique sur « la centralité du rapport mère-enfant comme unité d'analyse et d'intervention et (sur) les liens étroits entre exercice de la pédiatrie, hygiène sociale et mouvement nataliste » (Gaudillière, 1997, p. 1169). Ensuite, l'évolution s'est faite en fonction des avancées scientifiques et, dans les années 1970, les consultations de conseil génétique étaient bien établies. Elles se déclinent sur deux axes : le premier axe concerne les consultations de conseil génétique pour les parents d'enfants atteints de maladies génétiques héréditaires ou accidentelles, ou pour un patient adulte porteur d'une anomalie génétique ou malade. Il s'agit de faire un suivi médical. Le deuxième axe concerne les consultations de conseil génétique centrées sur la prévention lorsqu'un couple ayant un enfant malade en souhaite un autre (ou un couple de leur famille, ou une/deux personne(s) porteuse(s) ou atteinte(s) d'une maladie génétique dans un couple). L'objectif est de prévenir la naissance d'un enfant atteint d'une grave maladie génétique, souvent de type monogénique comme la mucoviscidose (autosomique récessive). Les années 1970 voient, également, se mettre en place le diagnostic prénatal, lié, essentiellement, à des échographies systématiques lors des grossesses faites à date fixe. Elles permettent de détecter un certain nombre d'anomalies embryonnaires et fœtales, génétiques ou pas, pour toutes les femmes enceintes, sur le territoire français. Dans les deux cas, le choix est laissé au couple, et à la femme seule en cas de désaccord, de porter à terme un enfant « anormal » ou d'avorter. Dans les deux cas, il s'agit « de répondre à la demande singulière de couples confrontés à une situation spécifique et le plus souvent déjà frappés par le malheur » (Mattei, 2012, p.5), en les informant et en les accompagnant dans leurs choix.

Durant les années 1960-1970, le conseil génétique va devenir beaucoup plus efficient grâce à la biologie moléculaire et ses techniques nouvelles de laboratoire. Des années 1930 à 1970, la biochimie va élaborer un corpus de règles communes à tous les êtres vivants concernant la nature des gènes et les modalités de leur traduction en caractères. Cette période est scandée par les découvertes de la relation « un gène-une enzyme » en 1941

(Beadle et Tatum), du rôle de la structure de l'ADN de 1944 à 1953 avec en point d'orgue la double hélice (Watson et Crick), et enfin des mécanismes du contrôle de l'expression des gènes vers 1960. Puis, en 1966, Matthei, Nirenberg, Holley et Leder découvrent que la suite de trois nucléotides code pour une protéine et établissent un tableau de correspondance entre les codons potentiels et les vingt acides aminés : c'est le code génétique (Gachelin, *Encyclopédie Universalis*). Les avancées de la biochimie et de la biophysique en matière de génétique vont populariser l'expression de « génétique moléculaire » ou « biologie moléculaire » sans pour autant qu'elle soit une discipline. On parle de biologie moléculaire pour souligner l'approche centrale dévolue à l'étude des molécules dans l'étude de la vie. En France, la vigueur de la recherche en biologie moléculaire trouve un témoignage dans l'attribution du prix Nobel de physiologie ou médecine de 1965 à trois médecins-chercheurs de l'institut Pasteur. En effet, Jacques Monod (1910-1976), François Jacob (1920-2013) et André Lwoff (1920-1994) ont obtenu ensemble cette récompense pour leurs découvertes concernant le contrôle génétique de la synthèse des enzymes et des virus. Ils appellent ce système de régulation « opéron ».

La recherche en biologie moléculaire va permettre la mise au point de divers « outils » débouchant sur un procédé fiable de clonage de gènes, le génie génétique (Monteny, 1987, p.32). Nous incluons un tableau repris à Nicole Monteny dans son article « Mise au point sur le clonage des gènes, préparation et utilisation des sondes d'ADN » (1987, p.33) indiquant les principales découvertes de cette époque :

Année et Travaux scientifiques

1970 : Baltimore, Mizutani et Temin : découverte de la transcriptase réverse

Xhorana : propriétés de la ligase du phage T4

Smith : purification de la première enzyme de restriction

Mendel et Higa : les sels de calcium facilitent la pénétration de l'ADN chez *E. Coli*

1971 : Nathans : première utilisation des enzymes de restriction pour l'analyse d'un ADN viral

1972 : Jackson, Symons et Berg : première fusion d'ADN. Liaison de l'ADN d'un virus SV-40 avec de l'ADN de bactériophage (utilisation de la terminale transférase)

Mertz, Davis et Sgaramella : réalisation de « bouts collants » avec l'enzyme Eco RI sur des ADN viraux

1973 : Cohen, Chang, Boyer et Helling : mise au point du premier plasmide vecteur (pSC 101)

1975 : Rougeon et Maniatis : conversion d'un ARNm en ADNc puis clonage

1977 : Boyer et Itakura : production de somatostatine chez *E. Coli*

Le Programme Génome Humain

En 1975, Renato Dulbecco (1914-2012), médecin-virologue, reçoit le prix Nobel de physiologie ou médecine pour son travail sur les oncovirus et les mécanismes de carcinogenèse. Dans son discours de remerciements, il précise qu'un inventaire du génome humain pourrait être utile dans la lutte contre le cancer (Picard, Gay, 2015). Dix ans plus tard, dans les années 1980, les États-Unis envisagent de se lancer dans un projet de lecture de l'ensemble du génome humain : « En 1985, Charles De Lisi, le responsable de l'*Office of Health and Environmental Research*, du ministère de l'Énergie (*Department of Energy, DoE*) et le doyen de l'Université de Santa Cruz, Robert Sinsheimer, organisent plusieurs colloques où sont discutées les possibilités techniques de l'opération » (Picard, Gay, 2015). Le *DoE* a succédé à l'*Atomic Energy Commission* qui a développé l'énergie nucléaire et étudié l'effet des rayonnements ionisants sur l'ADN suite aux bombardements atomiques de la seconde guerre mondiale au Japon. Le *DoE* souhaite mettre au point de nouvelles techniques nécessaires à la *Genomics* (en français génomique) terme inventé en 1986, pour désigner la science des génomes qui étudie les séquences d'ADN des êtres vivants. Mais, à la fin des années 1980, le *Human Genome Project*, subissant les aléas des techniques du génie génétique, hésite entre le séquençage et la cartographie des gènes. Parallèlement au projet américain, la France va développer son propre projet, sous l'impulsion de Daniel Cohen (né en 1951), médecin-généticien, ancien interne à l'hôpital St Louis, puis « collaborateur » de Jean Dausset, déjà cité (Dausset, 1998, p. 233). En 1982, Dausset reçoit le legs post-mortem d'une riche collectionneuse de tableau, madame Hélène Avani. Lui-même, en 1980, avait reçu le prix Nobel de physiologie ou médecine pour avoir identifié le système majeur d'histocompatibilité humaine (*Human Leucocyte Antigene*). Grâce à ce legs, il crée, en 1984, le Centre d'étude du polymorphisme humain (CEPH). « L'expérience nous (Daniel Cohen et Jean Dausset) avait

montré que certains marqueurs génétiques, en l'occurrence les marqueurs HLA, étaient précieux pour dépister des prédispositions individuelles à certaines maladies. Nous avons alors pensé que le concept de médecine prédictive jusque-là limité au système HLA pourrait être étendu à l'ensemble du génome » (Dausset, 1998, p. 233). À l'initiative de Dausset et Cohen, une rencontre est organisée en Floride, avec David Botstein et Ray White qui viennent de décrire dans un article scientifique « une méthode permettant de baliser le filament du génome humain avec des « marqueurs » variables d'un individu à l'autre, c'est-à-dire polymorphes. (...) Cette nouvelle méthode ouvrait la possibilité de multiplier les marqueurs par centaines : une nouvelle génétique pouvait commencer » (Dausset, 1998, p.233). La rencontre entre les chercheurs français et américains aboutit à un accord de collaboration internationale pour établir « une carte génétique du génome humain » (Dausset, 1998, p.234). Pour cette étude, la banque de données des familles françaises contactées pour la recherche sur le système HLA et celle des familles mormones américaines sur lesquelles Ray White avait testé la méthode RFLP sont réunies. Sous l'égide du CEPH, avec une équipe internationale, la recherche pour établir la carte du génome humain commença en 1984. Avant publication, les résultats de l'ensemble des collaborateurs devaient être envoyés au CEPH, à Paris. Les données des familles françaises et mormones « devinrent rapidement le matériel international de référence » (Dausset, 1998, p. 235). « Il faut sans doute souligner que notre projet a été lancé en 1984 alors qu'on ne parlait pas encore aux États-Unis du Projet génome humain. Celui-ci n'a été proposé qu'en 1987 ! » (Dausset, 1998, p. 236). Puis, « une deuxième période de la vie de CEPH s'est ouverte avec sa collaboration avec le Généthon » (Dausset, 1998, p. 236). En 1986, lors du deuxième colloque scientifique sur les maladies neuromusculaires, organisé à Tours par l'Association française contre les myopathies (AFM), Anthony Monaco, jeune chercheur de 26 ans de l'équipe américaine du professeur Louis M. Kundel, annonce la première identification d'un gène d'une maladie neuromusculaire : la myopathie de Duchenne. L'identification s'est faite par « génétique inverse », stratégie élaborée en 1980, permettant à partir d'une maladie d'isoler le gène inconnu responsable et d'établir progressivement la carte du génome humain. Cette découverte allait initier une nouvelle stratégie au sein de l'AFM. La même année, Bernard Barataud, président de l'AFM et Pierre Birambeau, directeur du développement, se rendent aux États-Unis pour étudier le téléthon américain, créé par le comédien Jerry Lewis, qui existait depuis 1966. De retour en France, ils proposent un projet à la chaîne publique A2. En 1987, le premier téléthon français

voit le jour, avec pour parrain Jerry Lewis. En deux jours près de 187 millions de francs sont récoltés (AFMTELETHON). À l'automne 1988, Bernard Barataud et Daniel Cohen se rencontrent. L'AFM donne 5 millions de francs au CEPH et obtient l'installation d'un Espace de Recherches Génétiques Appliquées aux Maladies neuromusculaires (ERGAM) (Picard, Gay, 2015). « Alors que les discussions se multiplient dans le monde autour du programme génome, le Généthon naît de manière confidentielle. Bernard Barataud l'a voulu ainsi afin de garder le contrôle de la manne dispensée par l'AFM, mais aussi parce qu'il est soucieux de se prémunir de la concurrence américaine » (Picard, Gay, 2015). En 1990, le laboratoire de recherche Généthon voit le jour, créé par l'AFM et le CEPH, et situé dans l'immeuble de l'AFM à Évry. Sa direction scientifique va à Daniel Cohen, avec son programme de carte physique du génome. Jean Weissenbach (né en 1946), biologiste-généticien, s'occupe du programme de la carte génétique utilisant la technique des marqueurs microsatellites. Et Charles Auffray (né en 1951), biologiste-généticien, dirige le programme « « Genexpress », la version fonctionnelle du programme génome fondée sur la technologie des ADNc... » (Picard, Ginervaud, 2001, p. 3). En 1992, un premier article paraît dans la revue américaine *Science* : 1676 marqueurs avaient été localisés, ainsi que les gènes de vingt maladies génétiques (Dausset, 1998, p. 236). En 1994, grâce à la méthode PCR, en collaboration avec le Généthon, le CEPH publie une carte de deuxième génération, comportant 5264 marqueurs et couvrant 90% du génome humain avec une haute résolution, dans la revue *Nature Genetics* (Dausset, 1998, p. 238). En 2003, grâce à l'ensemble du travail des équipes de chercheurs internationales, l'intégralité de la séquence du génome humain est mise à disposition dans le domaine public (Tambourin, 2005). Ainsi, Dausset, le prix Nobel, et ses collaborateurs ont réussi leur pari de séquençage du génome humain, notamment, parce qu'ils étaient porteurs d'une « vision » de la médecine du futur. Cette vision, Jean Dausset en a fait un concept, celui de médecine prédictive : « En effet, historiquement, la médecine curative a précédé la médecine préventive, puis la médecine prédictive. L'ordre est désormais inversé. Il faut prédire pour prévenir et enfin traiter précocement si nécessaire » (Dausset, 1998, p. 247). L'étude des variants HLA a permis de repérer des maladies spécifiques et de prédire leur survenue chez un patient avant le début des symptômes, cela, au côté de l'immunologie tissulaire permettant les transplantations d'organe. Ainsi, en 1969, Dausset a été le président fondateur de l'association France-Transplant. Selon lui, l'expression « médecine prédictive » aurait été proposée par Jacques Ruffié (1921-2004), médecin-hématologue, généticien et anthropologue, pour désigner une

vaste enquête prospective de la population toulousaine (Dausset, 1998, p. 248). Pour Dausset, la médecine du futur sera la médecine prédictive, bien qu'il trouve le mot « prédictive » ambigu en français au contraire de l'anglais. Il le retient pour sa « connotation probabiliste » (Dausset, 1997, p.248). C'est son travail sur le gène HLA et les maladies associées, notamment la spondylarthrite ankylosante, le diabète insulino-dépendant et la narcolepsie, qui l'a orienté dans sa réflexion sur le concept de médecine prédictive. « La médecine prédictive ne se cantonne plus au seul complexe HLA. Elle s'étend maintenant à l'ensemble du génome humain. » (Dausset, 1998, p. 253).

L'un des champs de cette nouvelle médecine est la consultation de conseil génétique « présymptomatique ». La localisation, avec certitude, qu'une altération sur un ou plusieurs chromosomes ou sur un ou plusieurs gènes entraîne telle maladie, avec une probabilité plus ou moins grande, a permis d'ouvrir largement les consultations aux apparentés non symptomatiques d'un patient malade. Grâce à un test génétique concernant les maladies monogéniques ou polygéniques dont le ou les gènes délétères sont connus, on peut savoir si une personne est porteuse de l'anomalie familiale. Pour Dausset, la difficulté à pratiquer des tests génétiques présymptomatiques est avant tout d'ordre éthique et le risque pour la personne testée est avant tout psychologique. « Connaître par les tests génétiques appliqués à la santé (...) revient à donner des aliments à notre constante anticipation (...) (les tests) Ils auront donc une influence cruciale sur notre psychisme. C'est pourquoi, ils ne doivent pas être pratiqués sans être sûr du bénéfice. D'où l'éthique de la médecine prédictive. Elle est fondée, comme toute éthique biomédicale, sur la notion du respect de l'homme né égal en droits et en dignité » (Dausset, 1998, p. 258). Ou encore, « le risque majeur auquel s'expose le sujet qui accepte un test génétique et qui veut en savoir le résultat est psychologique (...) C'est là que le praticien doit faire preuve (...) aussi et surtout d'une grande pénétration, finesse, perception psychologique, pour mesurer la capacité de son patient de comprendre et d'accepter le verdict » (Dausset, 1998, p.259). Nous sommes, ici, au cœur de notre problématique, nous y reviendrons dans la suite de notre propos.

La fécondation in vitro et la PMA

1978 a vu la naissance de Louise Brown en Grande Bretagne, le premier bébé conçu par fivète : fécondation in vitro et transfert d'embryon. Cette réussite est le résultat d'une

quinzaine d'années de recherche du gynécologue-obstétricien Patrick Steptoe (1913-1988) pionnier du traitement de l'infertilité et du physiologiste Robert Edwards (1925-2013). Ce dernier a obtenu le prix Nobel de physiologie ou médecine en 2010 pour le développement de la fécondation in vitro. À l'époque, cette première mondiale a suscité bien des réticences de la part des différentes religions et des courants conservateurs. Certains voulaient voir dans cette naissance le premier passage à l'acte du scénario esquissé dans l'ouvrage de science-fiction d'Aldous Huxley *Le meilleur des mondes* (1932). De nombreuses réserves éthiques et inquiétudes s'exprimaient sur la santé et le développement physique du bébé, sur son évolution psychologique et d'éventuels problèmes d'identité.

1982 a vu la naissance du premier bébé conçu par fivète en France. Il s'agit d'Amandine (homonymie), le premier « bébé éprouvette » français. On doit cette naissance au gynécologue-obstétricien-chef de service Émile Papiernik (1936-2009), au professeur René Frydman (né en 1943) gynécologue-obstétricien, responsable clinique, et à Jacques Testart (né en 1939) biologiste, responsable scientifique qui ont travaillé trois ans pour mettre au point la technique à l'hôpital Antoine-Béclère de Clamart. Cette naissance a ouvert un nouveau chapitre de la médecine au traitement de la stérilité en France.

Mais la fécondation in vitro (FIV ou FIVETE) n'est que l'une des méthodes de la Procréation Médicalement Assistée (PMA). La PMA appelée Assistance Médicale à la Procréation (AMP) dans les lois bioéthiques françaises s'adressent à des couples infertiles ou ne pouvant avoir d'enfant sans danger... et aux femmes célibataires et aux couples lesbiens depuis le 30 septembre 2021. La procréatique est l'ensemble des techniques de procréation artificielle utilisant des techniques biomédicales. Les principales techniques sont : l'insémination artificielle, la fécondation in vitro, le don de gamètes. En France, la PMA est gérée par les CECOS (Centre d'Étude et de Conservation des Œufs et du Sperme Humain) implantés uniquement dans les CHU. Un CECOS est formé d'une équipe pluridisciplinaire (médecins, biologistes, psychologues, généticiens...) et d'une plate-forme de cryobiologie spécialisée. Ses deux missions principales sont : 1) permettre à des couples stériles, porteurs de maladies génétiques graves, ayant des contre-indications à une grossesse obtenue avec leurs gamètes de fonder une famille à l'aide d'une procréation par don (dons de spermatozoïdes, d'ovocytes, d'embryons ou gamètes). 2) permettre la préservation de la fertilité pour des hommes, des femmes, des enfants qui vont avoir un traitement médical

délétère ou une circonstance présentant un risque pour la fertilité future (par exemple, les traitements contre le cancer) en congelant le sperme, les ovocytes ou les gamètes des personnes concernées. Ses différents services sont intégralement remboursés par la Sécurité sociale.

Créés en 1973, on peut dire que les CECOS sont tolérés, au niveau éthique, par l'ensemble de la société française et des médecins qui y voient un moyen de soulager la souffrance de couples privés d'enfant. Ainsi, récemment, en mai 2021, dans son Avis 138, intitulé « l'eugénisme de quoi parle-t-on ? », le Comité Consultatif National d'Éthique, qui s'est autosaisi, ne considère pas que les méthodes de la PMA puissent être qualifiées d'eugéniques ou d'eugénisme privé, même si une veille éthique est toujours nécessaire.

Les progrès technologiques les plus importants, des années 2000 à nos jours

C'est en 2000 que le professeur Alain Fischer de l'hôpital Necker-enfants malades annonce la réussite de la première « thérapie génique » dont la mise au point avait été soutenue par l'AFM-Téléthon, sur des enfants atteints d'un déficit immunitaire très rare, le Déficit Immunitaire Combiné Sévère lié au chromosome X (DICS-X). On appelle ces enfants les « enfants bulles » car ils sont complètement isolés en milieu stérile pendant le traitement. Mais cette réussite reste une exception car, jusqu'à nos jours, les thérapies géniques, même s'il en existe, restent rares.

En revanche, les années 2000 vont voir la multiplication des séquençages de l'ADN de milliers d'organismes, de la bactérie aux grands singes en passant par les végétaux. S'il a fallu treize ans, de 1990 à 2003, et trois milliards de dollars pour décrypter le génome humain, l'apparition de machines de plus en plus performantes vont permettre de séquencer les génomes en quelques heures et à un coût de plus en plus réduit. En effet, dès 2005, les nouvelles techniques de séquençage, ou séquençage de nouvelle génération (*NGS pour Next Generation Sequencing*), ont été utilisées dans les laboratoires de recherches (Bogard, Lamoril, 2014, p. 26). Même si actuellement, le séquençage selon la technique de Sanger (1977) est encore utilisé pour de petits séquençages, en 2022 les séquençages à haut débit et à très haut débit de l'exome (*NGS*) sont de plus en plus utilisés, conjointement à des fins de diagnostic et de recherche. Nous rappelons que l'exome est la partie du génome d'un organisme eucaryote constituée par les exons. Les exons sont les parties des gènes qui sont

exprimer pour synthétiser les produits fonctionnels de l'organisme sous forme de protéines. L'exome d'un être humain est estimé à 1,2% de son génome. Aux États-Unis, les techniques de séquençages des génomes se pratiquent dans les Institutions Académiques mais aussi par le biais de Startups de biotechnologie qui vont déposer de nombreux brevets sur des portions entières d'ADN. Le droit américain considérait que parvenir à isoler un gène en l'associant à une fonction particulière constituait une invention. En 2005, Kyle Jensen et Fiona Murray dans leur article « *Intellectual Property Landscape of the Human Genome* », paru dans la revue américaine *Science*, estimaient qu'environ 20% des gènes constituant notre ADN faisaient l'objet d'un brevet. Cependant, en Europe, après une tentative qui avait échoué en 1995, la Commission européenne avait déjà déclaré la non-brevetabilité du génome humain en 1998 (directive 98-44, CE). Et aux États-Unis, le procès fait par l'*Association for Molecular Pathology* à l'entreprise *Myriad Genetics* aboutit, également, à ce que la Cour suprême américaine reconnaisse la non-brevetabilité des génomes en 2013 (Décision n° 12-398, 13/06/2013). En effet, *Myriad Genetics*, détenteur d'un brevet sur les gènes *BRCA1* (*Breast Cancer 1*, chromosome 17) et *BRCA2* (*Breast Cancer 2*, chromosome 13) prédisposant au cancer du sein, de l'utérus et des ovaires, détenait l'exclusivité des tests de dépistage génétique associés. Il n'est donc plus possible de breveter l'ADN en tant que tel, mais seulement les procédés ou les produits développés autour d'une séquence. En France, le séquençage à très haut débit des exomes est réalisé à des fins de recherche fondamentale et de diagnostic par des structures à financement public dites « plateformes de séquençage à très haut débit ». Les deux premières plateformes ont commencé à fonctionner en 2018.

En 2012, une Française, Emmanuelle Charpentier, et une américaine, Jennifer Doudna créent un outil génétique le CRISPR-Cas9. Il permet, facilement et à moindre coût, de supprimer, inhiber ou remplacer n'importe quel gène, ce qui démocratise l'étude des gènes. Elles reçoivent le prix Nobel de Chimie en 2020.

Le positionnement éthique des médecins français

Face à ces remarquables avancées des biotechnologies, un nombre important de médecins français, et en particulier les généticiens, ont fait preuve de prudence, essentiellement pour des raisons éthiques. En effet, un certain nombre d'entre eux étaient, ou sont encore même s'ils sont moins nombreux, des catholiques pratiquants et l'idée d'agir

sur le génome humain ou de pratiquer des avortements dits thérapeutiques heurtent leur foi. L'encadrement de leur pratique par les lois de bioéthique leur offrent un cadre protecteur auquel se référer et éventuellement leur permettent d'opposer un refus à des demandes qu'ils jugent ne pas correspondre à l'éthique. Par ailleurs, ils trouvent un soutien auprès d'une partie de la population française catholique et/ou conservatrice. Les points d'achoppement sont essentiellement la procréation médicalement assistée (PMA), la possibilité de mères porteuses ou gestation pour autrui (GPA) actuellement interdite par la loi française, et les avortements thérapeutiques. Si une majorité de l'opinion tolère la PMA dans la mesure où elle permet à des couples stériles d'avoir un enfant, en revanche, le diagnostic prénatal et son éventuelle conséquence, l'avortement thérapeutique, continuent de poser problème pour certains. En effet, ce choix, laissé au couple, d'aller à terme ou non d'une grossesse lorsque le fœtus est malade ou handicapé, donne une liberté qui heurte une partie de l'opinion française restée conservatrice et déterminée à s'y opposer, le plus souvent, au nom des valeurs soutenues par l'Église Catholique. Jérôme Lejeune déjà nommé, l'un des découvreurs du caryotype de la trisomie 21, médecin-pédiatre-généticien, professeur et chef de l'unité de cytogénétique de l'hôpital Necker à partir de 1965, a été une figure représentative et militante de ce positionnement. Actuellement, sa fondation, la Fondation Jérôme Lejeune, est toujours très engagée et défend les valeurs traditionnelles notamment en s'opposant à l'avortement même thérapeutique. Nous rappelons que Lejeune, chercheur et clinicien, a acquis une renommée internationale pour sa co-découverte du caryotype de la trisomie 21 et son travail clinique à travers sa consultation. Lui et ses collaborateurs ont traité plus de trente mille dossiers d'anomalies chromosomiques. Depuis toujours, c'est la volonté de guérir ses jeunes patients qui le motive. Or, déjà à son époque, beaucoup de ses confrères utilisent le résultat de ses recherches pour pratiquer des diagnostics prénataux, et s'ils révèlent des anomalies, acceptent d'accompagner les futurs parents, quel que soit leur choix, qui est souvent celui de l'interruption de grossesse. Ainsi, pour la trisomie 21, plus de 95% des couples choisissent l'avortement (Mattei, 2012, p.10). Alors, en 1969, après avoir reçu le prix William Allen à San Francisco aux États-Unis, Lejeune défend, dans son discours de remerciement, le « droit à la vie » et à la protection du futur être humain, même à l'état « d'un conglomerat de cellules ». Il devient ainsi l'un des principaux chefs de file de « la bataille pour la vie ». En 1975, il s'oppose à la dépénalisation de l'avortement portée par la loi de Simone Veil. Il souhaite une génétique moderne fondée sur la morale du respect de la vie : « au commencement, l'âme et le corps,

l'esprit et la matière sont si intimement liés qu'il est impossible de parler de l'un sans l'autre. Et le langage n'y parvient jamais. » (Jérôme Lejeune, site internet le 26/10/2016). En 1991, il commence à rédiger des « réflexions sur la déontologie médicale », en sept points : « 1. Chrétiens, n'ayez pas peur ! C'est vous qui détenez la vérité, non pas qu'elle ait été inventée par vous, mais vous en êtes le véhicule. À tous les médecins, il faudrait répéter : c'est la maladie qu'il faut vaincre, non le malade qu'il faut attaquer. 2. L'homme est fait à l'image de Dieu, c'est la seule raison pour laquelle il est respectable... 3. L'avortement et l'infanticide sont des crimes abominables (Vatican II). 4. La morale existe objectivement, elle est claire, elle est universelle puisqu'elle est catholique. 5. L'enfant est indisponible et le mariage est indissoluble. 6. Père et Mère tu honoreras : la reproduction uniparentale par clonage ou par homosexualité n'est pas possible. 7. Le génome humain, le capital génétique de notre espèce est indisponible ». Il y précise aussi : « Dans les Sociétés dites pluralistes, on nous rabat les oreilles : « mais vous, chrétiens, vous n'avez pas le droit d'imposer votre morale aux autres ! » Et bien : je vous le dis : non seulement vous avez le droit de tenter de faire entrer votre morale dans les lois, mais c'est votre devoir démocratique ! » (Lejeune, 1991). En 1994, il devient le premier président de l'Académie pontificale pour la vie (trois semaines avant sa mort). Et après son décès, en 1996, la Fondation Jérôme Lejeune est créée avec une triple mission : chercher, soigner, défendre. Enfin, en 2007, la cause de béatification et de canonisation de Jérôme Lejeune est ouverte à Paris, auprès de l'Église catholique de Rome. Et le 21 janvier 2021, il est déclaré « vénérable » par cette même Église.

Nous constatons, ici, que le positionnement du « vénérable » Jérôme Lejeune est d'ordre ontologique : la nature de l'homme, dès l'origine, est mêlée au divin. On ne peut donc arrêter son développement en pratiquant un avortement même pour un fœtus « anormal » car à la matière est mêlée de façon indissoluble une part de sacré éternel. Contrairement à Sheldon Reed, le biologiste généticien, qui en inventant le concept de *Genetic Counseling*, souhaitait en mettre sa pratique au service du bonheur familial, Lejeune s'appuie sur sa foi qu'il existe en l'homme, même handicapé, une transcendance. L'esprit de Dieu transcende la matière, et par conséquent, il est du devoir du médecin d'assurer la vie et la survie de toute créature de Dieu, et d'essayer de trouver la voie d'une guérison pour chacun grâce au travail scientifique. La question du bonheur est alors anecdotique : Lejeune n'interroge pas l'impact de la souffrance physique et psychologique sur le jeune malade et/ou handicapé et sa famille.

Quoique l'influence de Lejeune, au niveau de l'éthique, soit encore forte aujourd'hui sur certains de ses confrères, la loi française autorise l'interruption médicale de grossesse (IMG) « à toute époque, (...) si deux médecins membres d'une équipe pluridisciplinaire attestent, après que cette équipe a rendu son avis consultatif, soit que la poursuite de la grossesse met en péril grave la santé de la femme, soit qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic » (Code de la santé publique, article L.2213-1, Légifrance).

Les Lois de bioéthique françaises

Parmi les pédiatres qui reconnaissent en Lejeune l'un de leur « maître », il y a le professeur Jean-François Mattei, médecin-pédiatre, généticien, et en son temps, conseiller général des Bouches-du-Rhône (1985-1998), député (1989-2002), ministre de la Santé (2002-2004), puis président de la Croix Rouge française (2004-2013). C'est lui, en 2004, qui a créé le métier de conseiller en génétique en France, lorsqu'il était ministre de la Santé. Ce métier nécessite un Master 2 professionnel qui se prépare uniquement à l'université Aix-Marseille. Cependant, contrairement aux États-Unis, le conseiller en génétique français n'est pas autonome. Il travaille uniquement dans des services de génétique hospitaliers, sur prescription médicale et sous la responsabilité d'un médecin qualifié en génétique. Il participe, au sein de l'équipe pluridisciplinaire, à la délivrance des informations et au conseil en rapport avec un examen génétique à des fins médicales ou à un diagnostic prénatal, à la prise en charge médico-sociale, psychologique ainsi qu'au suivi des personnes concernées (loi de santé publique, 2004-806, Légifrance). Cependant, la loi de bioéthique révisée d'août 2021 accorde plus de liberté pour la prescription et la communication des résultats des tests génétiques aux conseillers en génétique français. En effet, l'article 32 modifie ainsi l'article L. 1132-1 : le conseiller en génétique, « il peut prescrire certains examens de biologie médicale relevant du présent titre et du chapitre 1^{er}, du titre III du livre 1^{er} de la deuxième partie du présent code dont les résultats sont communiqués à la personne concernée par un médecin sous la responsabilité duquel le conseiller en génétique intervient, dans des conditions précisées par un décret en Conseil d'État pris après avis de l'Académie nationale de médecine. Ce décret précise également les conditions dans lesquelles le conseiller en génétique peut communiquer les résultats à la personne concernée en accord avec le médecin sous la responsabilité duquel

il intervient » (Légifrance). À ce jour, nous sommes dans l'attente de la promulgation du décret d'application...

Nous revenons maintenant aux positionnements éthiques de Jean-François Mattei. Il a eu, et a encore, une influence certaine sur les lois bioéthiques françaises et sur ses confrères médecins pratiquant la génétique clinique. Cette influence, il l'a exercée en tant qu'homme de science mais aussi en tant qu'homme de foi : ainsi, il ne se cache pas avoir hérité de sa mère bretonne « une foi catholique solidement ancrée » (Bienvault, 2013) ; et surtout, il l'a exercée en tant qu'homme politique ! En effet, alors qu'il était député, il a été membre de la Commission spéciale chargée d'examiner le projet de loi relatif à la bioéthique, membre de la Mission d'information commune préparatoire au projet de loi de révision des lois bioéthiques et président du Groupe d'études sur les applications des biotechnologies en génétique et problèmes éthiques à l'Assemblée nationale.

En 2012, lors des Sixièmes Assises de Génétique Humaine et Médicale, dans son discours introductif, il est heureux de rappeler son parcours d'une quarantaine d'années dédié à la génétique médicale française aux côtés de son épouse, madame Marie-Geneviève Mattei, chercheuse en biologie et génétique au CNRS. En faisant référence à cette dernière, Mattei insiste sur le côté « mixte » de la génétique médicale qui a d'emblée deux aspects, le premier, clinique auprès du patient, le second, biologique reposant sur la recherche fondamentale.

Avec son professeur, Francis Giraud, dont Mattei a été l'interne, il est l'un des précurseurs de la génétique médicale française, à la suite de « nos maîtres, Lamy et Frézal, Turpin et Lejeune » (Mattei, 2012, p.1). Dans son discours introductif, il rappelle que la génétique est « une formidable révolution scientifique des temps modernes » (Mattei, 2012, p.2) et plus précisément de la seconde moitié du XXe siècle, et qu'en tant que médecin, catholique, puis plus tard politique, il est l'un des pionniers de la génétique humaine et médicale française, « en homme d'éthique et de convictions » (Bienvault, 2013) et aussi d'influence sur la science et la loi. Rappelons qu'en 1994, il a été rapporteur des premières lois de bioéthique françaises, « un moment étoilé de mon existence » (Bienvault, 2013). Mattei a participé à l'évolution fulgurante de la science génétique dans son aspect médical et biologique. Comme il le rappelle lui-même, il a œuvré au rêve de déchiffrer « le « grand livre de la vie » ou « le programme génétique » (...) Nous vivions avec les idées bien ancrées d'une

logique du vivant, du hasard et de la nécessité, et qu'à un gène correspondait une protéine » (Mattei, 2012, p. 2). Ancré dans sa foi catholique, il continue son discours introductif, en faisant référence à Pierre Teilhard de Chardin (1881-1955), prêtre jésuite français et paléontologue, un des théoriciens de l'évolution en biologie, qui, s'il avait encore vécu « se serait trouvé bienheureux de pouvoir s'appuyer sur ces données (celles de la science génétique) pour démontrer la réalité de l'origine de l'homme et réconcilier Foi chrétienne et modernité comme il s'y efforçait » (Mattei, 2012, p. 3). Pour Mattei, faire référence à Teilhard de Chardin permet d'introduire la dimension éthique à la réflexion pour ce qui concerne la direction que doit prendre la génétique française dans sa dimension médicale et également de recherche fondamentale. Cette réflexion éthique, Mattei dit l'avoir incarnée dans la loi de bioéthique en introduisant la génétique « dans le texte final de 1994, en lui accordant même une importance majeure » (Mattei, 2012, p. 9), il en « assume » l'introduction (Mattei, 2012, p. 8). Or, le fait d'accorder à une réflexion éthique (de type que nous qualifierons de catholique et conservateur) un positionnement central nous paraît expliquer, du moins en partie, le côté plus restrictif de la législation française par rapport à d'autres pays. Dans l'interview qu'il donne au journal La Croix, en 2013, il insiste sur ce fait, comme le précise le journaliste : « Il aura toujours veillé à concilier les exigences de sa foi catholique avec ses responsabilités de médecin et d'homme politique » (Bienvault, 2013) : « Je n'ai jamais renié mes convictions (...) en prenant l'exemple de la recherche sur l'embryon (...) Je me suis battu pour qu'on maintienne l'interdiction de la recherche. Pour que l'embryon ne soit jamais considéré comme un objet, ni un matériau de laboratoire » (Bienvault, 2013). Cependant, en 2004, s'il maintient l'interdiction de recherche sur l'embryon, il donne à la loi bioéthique une certaine souplesse autorisant des dérogations accordées aux chercheurs afin d'autoriser l'exploration de nouvelles méthodes diagnostiques ou de traitements de maladies génétiques. Mais en 2012, la loi a mis fin à ce système de dérogations au profit « d'une autorisation encadrée de la recherche sur l'embryon » : « Cela s'est fait en catimini dans une démarche qui n'était pas à la hauteur des enjeux », estime-t-il ». (Bienvault, 2013).

Toujours dans son discours introductif, Mattei explique que, dès les années 1980, la stratégie française en matière de santé publique a élargi, assez rapidement, la notion de grossesses « à risques » à des populations de femmes plus importantes, en « fonction de l'âge maternel, de données échographique ou du dosage de protéines sériques. Il s'agissait moins

cette fois de répondre à une demande personnelle que de diminuer le plus possible le nombre de malades ciblés. Chacun sait que l'affection d'abord concernée était la trisomie 21 » (Mattei, 2012, p. 6). Face à cette amplification du recours aux interruptions volontaires de grossesse (IMG), le médecin Jean-François Mattei se pose de façon profonde et récurrente cette question éthique : « du désir d'aider les couples en difficulté, n'étions-nous pas en train de basculer dans une attitude qui pouvait ressembler à de l'eugénisme ? » (Mattei, 2012, p.6). Cette réflexion éthique a joué sur son engagement politique et sur l'influence qu'il a souhaité exercer sur l'émergence et l'orientation des lois bioéthiques : « j'ai profité de mes fonctions électives pour partager ce souci avec législateurs et gouvernants qui m'ont alors confié la conduite d'une réflexion sur le sujet pour indiquer s'il y avait lieu de légiférer » (Mattei, 2012, p.6). Cette affirmation nous interroge : est-ce ici l'origine de la position singulière prise par la France où le lien entre génétique et eugénisme a été mis en avant plus qu'ailleurs, avec une législation promulguée avec la volonté affirmée d'éviter toute possibilité de dérives eugéniques ? En effet, pour Mattei, les manipulations de l'ADN humain et non-humain pourraient « brûler les étapes et créer des raccourcis, car il est désormais dans le pouvoir de l'homme de modifier le vivant, donc de se modifier lui-même » (Mattei, 2012, p. 4). D'où la nécessité d'ancrer les progrès de la génétique dans une réflexion éthique, et sur ce fondement, de l'encadrer par des lois qui protègent les valeurs dites communes et universelles. Le positionnement éthique de Mattei et son action politique, avec d'autres médecins et politiques, pour promulguer des lois bioéthiques très encadrantes s'inscrivent dans une culture juridique purement française. Ainsi, nous sommes loin de l'esprit de la *Common Law* anglo-saxonne dont le pilier repose sur la jurisprudence, principale source du droit : en effet, les décisions judiciaires y ont une force exécutoire et les juges y ont un rôle prépondérant en s'appuyant sur les décisions antérieures prises par les tribunaux.

Par ailleurs, nous sommes d'accord avec Mattei : la génétique médicale ne peut s'affranchir des valeurs éthiques en raison de sa nature, car elle peut nous modifier en tant qu'individu et en tant qu'espèce. « En effet, identifier des gènes revient à en apprécier la qualité permettant la sélection des meilleurs et l'élimination des moins bons » (Mattei, 2012, p. 5). Cependant, aujourd'hui, nous sommes loin d'avoir la technologie pour transformer l'espèce humaine en modifiant ou en intervenant sur ses gènes ; et cela même si, en 2018, au mépris de l'éthique et sans le moindre souci de la dangerosité de l'expérience, le chercheur

chinois He Jiankui a annoncé la naissance de deux bébés modifiés par la technique CRISPR/Cas 9, suivi par une troisième naissance. Pour cela, il a été condamné à trois ans de prison ferme et une amende de trois millions de yuans... Mais, actuellement et concrètement, en France, la génétique médicale s'incarne le plus souvent dans le diagnostic prénatal qui se pratique depuis un peu plus de trente ans. Les progrès d'évaluation des risques délétères pour le fœtus n'ont cessé de progresser, en utilisant différents outils, dont celui du conseil génétique, du diagnostic prénatal, et plus récemment, du tri de cellules fœtales dans le sang maternel. Avec la technique du diagnostic préimplantatoire, on peut actuellement éliminer les embryons porteurs d'anomalies génétiques connues pour être délétères. Cependant, dans son discours introductif, Mattei a peur d'une dérive de la pratique du conseil génétique vers ce qu'il appelle « une forme nouvelle d'eugénisme : un eugénisme médical beaucoup plus insidieux, à visage humain et empreint de compassion » (Mattei, 2012, p.9). En effet, il estime, qu'aussi strictes que puissent être les lois bioéthiques, le désir des femmes et des couples d'éliminer les enfants « non conformes » exercera à l'avenir une pression sociale de plus en plus forte. « Ce mouvement ne relève d'aucune idéologie politique mais de la recherche irrésistible des prétendues conditions du bonheur et d'une qualité de vie meilleure, le tout nourri d'une vision individualiste » (Mattei, 2012, p. 10). En affirmant cela, Jean-François Mattei se positionne contre l'objectif du conseil génétique posé par Sheldon Reed, qui reposait notamment sur l'analyse suivante : « Le désir d'avoir une famille heureuse, avec des enfants normaux, et l'une des plus fortes motivations humaines, et le plus haut des objectifs de vie » (Reed, 1955). La divergence des points de vue est totale.

Mattei s'explique : jeune médecin, il faisait la distinction entre la décision d'une femme ou d'un couple d'avoir un enfant normal et la stratégie idéologique ou collective ayant l'objectif d'éliminer les « enfants non conformes ». Mais en 2012, il estime, que lorsque plus de 95% des couples font le choix de l'interruption de grossesse pour la trisomie 21, il s'agit d'une pratique sociale eugénique. « Nous vivons une époque où la vie de l'être humain ne vaudrait pas forcément en elle-même » (Mattei, 2012, p.10). Il cite alors Francis Crick, co-découvreur de l'ADN : « Aucun enfant ne devrait être reconnu humain avant d'avoir passé un certain nombre de tests portant sur sa dotation génétique. S'il ne réussit pas ces tests, il perd son droit à la vie » (Mattei, 2012, p. 11). Plus loin dans le texte, il précise : « Mais les faits sont

là, qu'on l'admette ou qu'on le refuse, nous sommes bien dans une société eugénique où règne un idéal de performance. » (Mattei, 2012, p. 11).

Contrairement à Reed, Mattei rejette la recherche individuelle et familiale du bonheur au nom du droit à la vie de tous les êtres humains qu'ils soient « normaux », handicapés ou malades. Il cite alors Montaigne : « tout homme porte en lui la forme entière de l'humaine condition », puis il affirme « Ils (les humains) ne sont pas égaux en fait et en valeur, ce que l'expérience suffit à démontrer, mais ils le sont en droit et en dignité, si nous le voulons » (Mattei, 2012, p. 29). Ainsi, ce qu'il appelle l'eugénisme « compassionnel » doit être combattu au nom du droit et de la dignité. Ce concept ne s'appuie pas sur une essence divine de l'homme, comme l'affirme le vénérable Jérôme Lejeune, mais sur la définition de la dignité humaine utilisée en bioéthique, qui serait une qualité liée à l'essence même de tout être humain et qui n'admet pas de degré. Sans le citer, il fait référence à Paul Ricœur qui définit la dignité humaine comme « quelque chose (qui) est dû à l'être humain du fait qu'il est humain » (Ricœur, 1988). Cela signifie que toute personne mérite un respect inconditionnel, quels que soient l'âge, le sexe, la santé physique ou mentale, la religion, la condition sociale ou l'origine ethnique. « Cela ne signifie pas que tous les hommes se valent, mais qu'ils sont tous humains et méritent notre respect » (Mattei, 2012, p. 29). Nous restons perplexes face à cette déclaration de Mattei sur le fait que tous les hommes n'auraient pas la même valeur, mais il l'affirme sans l'expliquer, et nous n'avons pas trouvé de plus amples références face à cette affirmation.

Donc, pour Mattei, le fait que 95% des fœtus trisomiques soient avortés à la demande de leurs parents constitue une forme d'eugénisme. « Un consensus tacite semble ainsi établi qu'un enfant porteur d'une trisomie 21 ou 18 n'a pas vocation à naître » (Mattei, 2012, p. 12). Il rappelle alors l'arrêt Perruche de la Cour de cassation, qui en 2000, accordait des indemnités financières à un enfant né malformé alors que le désir des parents, exprimé aux médecins, était l'avortement en cas de malformation. À l'époque, la Cour de cassation déclare ceci : « que dès lors que les fautes commises par le médecin et le laboratoire dans l'exécution des contrats formés avec Madame Perruche avaient empêché celle-ci d'exercer son choix d'interrompre sa grossesse et ce afin d'éviter la naissance d'un enfant atteint d'un handicap, ce dernier peut demander la réparation du préjudice résultant de ce handicap et causé par les fautes retenues » (Affaire Perruche, arrêt 17/11/2000, Légifrance). Suite à cet arrêt, un certain

nombre d'associations de personnes handicapées ont fortement réagi, estimant qu'en reprochant la faute commise par le laboratoire, la Cour de cassation reconnaissait comme un préjudice le seul fait d'être né, et dans ce cas d'être né handicapé, et insinuait que la vie des handicapés ne méritait pas d'être vécue. Aussi, en décembre 2001, Mattei, alors député, propose une loi spécifique concernant l'indemnisation de tels cas. Cette proposition est ensuite reprise dans l'article premier de la Loi « Kouchner » du 4 mars 2002, relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé. Elle fait aujourd'hui l'objet de l'article L.114-5 du Code de l'action sociale et des familles, et dit ceci : « Nul ne peut prévaloir d'un préjudice du seul fait de sa naissance. La personne née avec un handicap dû à une faute médicale peut obtenir la réparation de son préjudice lorsque l'acte fautif a provoqué directement le handicap ou l'a aggravé, ou n'a pas permis de prendre les mesures susceptibles de l'atténuer.

Lorsque la responsabilité d'un professionnel ou d'un établissement de santé est engagée vis-à-vis des parents d'un enfant né avec un handicap non décelé pendant la grossesse à la suite d'une faute caractérisée, les parents peuvent demander une indemnité au titre de leur seul préjudice. Ce préjudice ne saurait inclure les charges particulières découlant, tout au long de la vie de l'enfant de ce handicap. La compensation de ce dernier relève de la solidarité nationale. » (Légifrance).

Pour conclure, le positionnement de Jean-François Mattei est celui du médecin qui souhaite guérir ses malades, et même si le traitement n'existe pas encore, il juge comme abusif, le recours à l'avortement de fœtus malformés ou malades. L'éthique qu'il évoque est celle de la « dignité humaine » de Paul Ricœur. Cette dignité est celle d'un continuum : de l'amas de cellules à la conception, à la naissance, et à la vie jusqu'à la mort. Doit-on parler d'essence supérieure de l'homme ? En tous cas, il ne se préoccupe pas des conditions de vie sociales et psychologiques de l'individu malade ou handicapé. Lorsqu'il affirme que le petit d'homme a besoin des autres pour grandir et s'humaniser, et qu'il est un être de nature autant que de culture, il ne parle pas de l'homme dans sa condition particulière mais des capacités de l'espèce humaine. L'homme est cet « être à part capable de transcender sa condition immédiate par la créativité de son esprit. Mais c'est en outre un être qui ne s'humanise pas seul. Nous sommes humanisés par l'humanité des autres, ce qui nous permet de nous civiliser » (Mattei, 2012, p. 22). Le discours est général et ne tient nullement compte de l'homme dans sa singularité. Il en découle que le médecin, généticien clinicien, qui a en face

de lui des parents potentiels, des parents ayant des enfants malades, ou des malades, peut s'abstraire de leur demande particulière, car « l'avènement de traitements est la seule solution, c'est elle qui est la plus humaine. (...) C'est pourquoi je vous le demande instamment, mettez tous vos efforts au service des traitements destinés aux maladies génétiques. C'est cela qui correspond à la vocation médicale. C'est cela préparer un avenir plus humain, plus fraternel et plus solidaire. » (Mattei, 2012, p.30).

Cependant, lors du colloque singulier entre le médecin et son patient, notamment dans le cadre du conseil génétique, l'humain, dans sa particularité, ne peut être réduit à sa seule dignité qui renvoie alors à une abstraction. Face à son problème génétique, le patient exprime des espoirs et des craintes et donne son avis. Il est capable de réflexion, de jugement. Il a une sensibilité, il ressent et il souffre. Entendre sa plainte fait partie de la prise en compte de sa dignité d'homme et du respect qu'on lui porte.

Si nous prenons au sérieux le positionnement des médecins catholiques et/ou conservateurs, nous estimons que nous nous trouvons devant un paradoxe : le corps de l'homme ne lui appartient pas car c'est un être à part dans la création animale transcendé par une essence d'ordre divin ou de dignité ; cependant, lors de la consultation de conseil génétique, cet homme peut s'exprimer intellectuellement et émotionnellement à l'encontre de sa dignité d'homme, à l'encontre de son essence, en exprimant sa souffrance et en refusant de transmettre sa maladie. Et, en tant que citoyen d'un pays démocratique, en cas de désaccord avec le médecin, il peut déposer une plainte devant un tribunal pour qu'un juge tranche la question... selon les lois bioéthiques. Les enjeux sont d'ordre éthique et juridique.

Le colloque singulier : l'analyse d'Anne-Chantal Hardy

Lors d'une audition publique au Sénat sur la médecine prédictive, Anne Fagot-Largeault, psychiatre, rappelle qu'aujourd'hui « (...) on constate une aspiration à un contact plus personnel, voire à une empathie du médecin qu'on ne trouve pas, qu'on ne rencontre plus (...) » (Claeys, Vialatte, 2014). Le patient souhaite, en effet, que son médecin lui reconnaisse une personnalité renvoyant à des émotions, des affinités et des choix propres.

En 2013, dans son livre *Travailler à guérir*, Anne-Chantal Hardy, sociologue, analyse « le colloque singulier » entre le médecin et son patient, qui, souligne-t-elle, n'existe pas dans

les cultures médicales étrangères, et le désigne comme « un mythe français » (Canasse, 2013). Cette expression, créée en 1934 par Georges Duhamel (médecin et écrivain), a été reprise par Louis Portes (Président du Conseil national de l'Ordre des médecins de 1943 à 1949) qui le définit dans le cadre « d'une confiance qui rejoint librement une conscience » et qui l'ancre dans le secret, « il n'y a pas de médecine sans confiance, de confiance sans confidence et de confidence sans secret ». Mais aujourd'hui, pour Hardy, le colloque singulier semble dénier le statut de personne au patient : « Ainsi, ils (les médecins) ont du mal à penser qu'ils pourraient partager un objet commun, transversal, qui serait le patient considéré au-delà du « colloque singulier », comme une personne autonome et particulière par son rapport aux autres, autant qu'à elle-même, et en particulier à son propre corps. Penser le patient uniquement dans sa relation à un professionnel de santé revient en fait à le priver de son autonomie, à ne pas le considérer comme une personne libre » (Hardy, 2013). Les médecins français en établissant le « colloque singulier » comme paradigme de la posture médicale en ont fait à la fois une « théorie politique » fondatrice de leur pratique et un principe moral. L'éthique médicale s'élabore autour de ce rapport particulier qui nécessite une confiance totale du patient vis-à-vis du médecin qui en retour promet le secret sur leur relation et affirme la volonté d'agir pour son « bien ». Ici, le « bien » du patient est soutenu par le discours expert du médecin qui en interprétant les signes de la maladie s'éloigne de la souffrance du malade. Le traitement médical peut même être à la fois douloureux et destructeur si l'objectif final reste la guérison comme dans le cas du cancer : le médecin faisant alors le « mal » pour obtenir le « bien ».

Ainsi, lors des six premières années des études, les futurs médecins apprennent à devenir des « experts » des maladies avant d'approcher un malade. Ces cours théoriques les font entrer dans un « espace interdit aux profanes », aux malades et leur famille, ainsi qu'aux « autres », ceux qui ne sont pas médecins. Cette expertise des maladies permet de constituer un « objet de travail » en dehors du malade et de sa demande. Et, « La médecine moderne accentue ce phénomène : le malade n'est pas seulement celui qui souffre, ce peut-être celui qui est porteur d'une anomalie génétique » (Hardy, 2013, p. 15). En faisant reposer les études uniquement sur les connaissances théoriques, les futurs médecins prennent un positionnement psychologique qui leur permet de mettre en œuvre une rupture entre le malade et la maladie. C'est la maladie qui est considérée et traitée comme le « mal », souvent « en faisant mal » par des traitements médicaux agressifs. En étant confronté au « sens du

mal », celui que l'on fait au patient pour son « bien », les étudiants n'ont plus une relation avec une personne singulière, le « profane », mais avec un « objet de travail » qu'ils examinent en tant « qu'experts ». La première année des études de médecine, qui se concluait jusqu'en 2020, par un concours sélectif basé sur la capacité d'apprendre, et non sur des qualités professionnelles, constitue la première rupture entre le monde des profanes et celui des experts. Ce concours a été abrogé par la loi n°2019-774 du 24 juillet 2019 relative à l'organisation du système de santé (Légifrance). Aussi, l'analyse d'Anne-Chantal Hardy selon laquelle il constitue « une épreuve, un rituel d'initiation » qui sélectionne un profil type de futurs professionnels capables de faire abstraction des souffrances du malade en se focalisant sur les manifestations somatiques ou psychiques de sa plainte (Hardy, 2013, p. 171) reste encore pertinente en 2022, car la loi vient tout juste de commencer à être appliquée. En clôturant l'espace de leur pratique sur des données abstraites, on apprend aux futurs médecins à s'isoler, à se détacher du malade en ne le considérant plus comme une personne autonome capable d'exprimer une volonté face à sa souffrance mais comme un « profane ». À ce titre, le malade est censé se laisser guider par « l'expert » qui juge de son « bien » et décide seul de la conduite du traitement médical lors du « colloque singulier ». La relation entre le patient et son médecin est alors asymétrique, le premier devant s'en remettre au second pour ce qui concerne son corps malade. Sans une confiance aveugle et la croyance en la conduite éthique de son médecin, le malade ne peut lui déléguer un pouvoir total. Cependant, Hardy estime que l'éthique médicale, définie ainsi, est ce qu'elle appelle un « concept plastique » (Hardy, 2013, p. 67). En effet, bien que cette éthique contribue « à l'élaboration d'un espace de représentations communes entre médecins et malades » (Hardy, 2013, p. 67), elle est contrainte par des cadres moraux ouverts à des débats sociétaux, certes contradictoires mais inscrits dans des politiques publiques, car la médecine actuelle se plie à la politique de santé impulsée par l'État. Aussi, pose-t-elle la question : « les médecins gouvernent-ils les corps ou est-ce le pouvoir qui s'exprime à travers eux ? » (Hardy, 2013, p. 9). Alors que les médecins revendiquent leur autonomie professionnelle, ils sont contrôlés par l'État qui garantit leur diplôme, protège leur exercice, organise le contenu de leurs études et imposait le principe du concours de première année ainsi qu'un *numerus clausus* des spécialités médicales, jusqu'en 2020. « Pour l'État, il s'agit de contrôler la profession, qui, avec les enseignants, a le plus d'influence sur les corps, les comportements et la morale des individus. Le colloque singulier empêche les médecins de penser leur rôle dans la régulation

sociale, alors que de fait, ce qu'ils disent revient à produire un discours du « bien » et du « mal » » (Hardy, 2013). La référence à l'éthique renvoie, ici, à des normes médicales contrôlées par l'État au nom d'une politique de Santé publique. L'éthique assoit de fait l'idée d'un biopouvoir, tel que proposé par Michel Foucault (Hardy, 2013, p. 9). Le médecin est alors plus isolé dans sa pratique qu'autonome, car, bien qu'il soit maître de ses décisions, il est sous le regard de l'État qui lui fait jouer un rôle de régulateur social en imposant à son action un système contraint de valeurs morales. Par exemple, le médecin généraliste « référent » ne traite pas seulement les problèmes médicaux mais se préoccupe également de « l'hygiène sociale » de ses patients. Et, le médecin-expert en santé, entendu à la télévision ou lu dans la presse, prodigue des conseils pour se nourrir, dormir, pratiquer du sport, se comporter, y compris dans sa vie familiale et intime. De plus, les progrès de la médecine accentue le biopouvoir de l'État sur la population car ils contribuent à renforcer les normes médicales en œuvre dans la vie du citoyen ordinaire, même si, dans le même temps, ils les interrogent : « En effet, il n'est pas nécessaire qu'une personne ressente des symptômes pour qu'on lui trouve une maladie et le diagnostic peut se poser sans que le médecin ne rencontre le patient, la découverte de prédispositions génétiques à telle ou telle pathologie plaçant les personnes dans un statut ambigu où elles ne sont ni vraiment « malades » ni vraiment « saines » » (Hardy, 2013, p. 9).

Ainsi, le « colloque singulier, mythe français », s'oppose dans ses modalités au *counseling* pratiqué par certaines cultures médicales étrangères, notamment anglo-saxonnes.

Le biopouvoir de Michel Foucault

Faisant suite à l'analyse du colloque singulier qu'Anne-Chantal Hardy décrit comme un biopouvoir, la crise mondiale de la COVID 19 nous incite à nous arrêter sur ce concept du philosophe Michel Foucault (1926-1984). Ce dernier le définissait comme un type de pouvoir qui s'exerce sur la vie même : la vie des corps individuels et celle des populations. Il serait apparu à partir du XVII^e siècle et il aurait remplacé, peu à peu, le « pouvoir monarchique de donner la mort ». En effet, le souverain avait droit de vie ou de mort sur ses sujets, mais dans les seuls cas où son existence était menacée. S'il était menacé par des ennemis extérieurs, il pouvait alors légitimement faire la guerre et demander à ses sujets de devenir des soldats et de prendre part à la défense de l'État ; il exerçait alors un droit indirect de vie ou de mort. Et

lorsqu'il s'agissait d'un individu qui le menaçait ou enfreignait ses lois, il pouvait le tuer à titre de châtement. Ainsi, le droit de vie et de mort était conditionné par la défense du souverain et sa survie. C'est un droit limité par rapport à la *patria protestas* du droit romain qui donnait au père de famille le droit de vie et de mort sur ses enfants et sur ses esclaves ; cependant le droit de vie et de mort du souverain en découle probablement et se caractérise par sa dissymétrie : son pouvoir sur la vie s'affirme dans le pouvoir sur la mort qu'il est en droit d'exiger, mais il n'intervient pas dans la vie quotidienne de ses sujets (Foucault, 1976, p. 9). Au contraire, le biopouvoir s'exerce avec l'objectif de préserver la vie voire de l'améliorer, en tous cas en tant de paix, par des contrôles précis et des régulations d'ensemble. Alors, même les guerres se feraient au nom de la survie et de l'existence de tous. Contrôler, réguler et discipliner les corps permet également d'acquérir des savoirs sur eux, favorisant la mise en place de procédures de surveillance hiérarchiques et de sanctions normalisatrices, mais également fournissant un modèle théorique pour les sciences humaines ou la psychanalyse. L'objectif du biopouvoir est de gérer la vie des individus dans leur quotidien, rendant l'exercice du pouvoir plus souple et plus diffus afin qu'il ne ralentisse pas les flux de richesses, de travail et de capitaux.

Le biopouvoir aurait commencé à se mettre en place à partir de l'âge classique. Ainsi, le pouvoir monarchique serait « faire mourir et laisser vivre » et le biopouvoir « faire vivre et laisser mourir », voire « rejeter la mort ». Le biopouvoir serait un pouvoir de régulation, un droit d'intervenir pour faire vivre (Foucault, 1976, p. 220/221). Une relation nouvelle serait alors établie entre le biologique et le politique, entre le pouvoir et le vivant. Pour Foucault, le biopouvoir est à la fois un concept historique et critique permettant d'analyser les discours et les pratiques engendrés par le développement de la biologie.

Le biopouvoir, dans sa version politique, s'exerce sur la vie, d'abord via la prise en compte des êtres humains en tant qu'espèce vivante, puis via leur milieu d'existence (Foucault, 1976-1979). C'est à partir du XVII^e siècle que le pouvoir sur la vie a commencé et s'est développé sous deux formes principales : la première a été centrée sur le corps individuel conçu comme une « machine » qu'il fallait dresser, rendre utile et docile, optimiser dans ses aptitudes pour pouvoir en exploiter ses forces. Pour cela, il a fallu mettre en place des systèmes de contrôles à la fois efficaces et économiques s'appuyant sur ce que Foucault appelle *les disciplines anatomo-politiques du corps humain* destinées à rentabiliser l'effort de

production du corps. La seconde forme de biopouvoir a commencé au milieu du XVII^e siècle et est centré sur le corps-espèce, le corps « traversé par la mécanique du vivant et servant de support aux processus biologiques ». Il s'agit alors d'établir des normes et des mesures, comme le taux de natalité et de mortalité, la durée de vie, le niveau de santé... bref, des statistiques. L'objectif du biopouvoir est d'essayer de réguler et d'améliorer l'ensemble des variants étudiés par une série d'interventions et « *de contrôles régulateurs : une bio-politique de la population* ». Ici, la connaissance de l'anatomie et du biologique mise au service de l'amélioration des performances du corps devient la priorité d'un pouvoir qui s'est mis à « investir la vie de part en part » (Foucault, 1976, p. 12). L'ère du biopouvoir se caractérise par « l'administration des corps et la gestion calculatrice de la vie ». D'où le développement rapide, à l'âge classique, de disciplines diverses comme l'éducation, l'apprentissage, la tactique militaire, l'ordre des sociétés. Ces disciplines étaient enseignées dans les écoles, collèges, casernes et ateliers... Et dans le champ du politique, le biopouvoir s'est mis en place par des observations sur l'économie mais également par des observations des problèmes de natalité, de longévité, de santé publique, d'habitat, de migrations... « ce biopouvoir a été à n'en pas douter, un élément indispensable au développement du capitalisme » (Foucault, 1976, p. 14). L'homme occidental se définit alors comme une espèce vivante dans un monde vivant et les États apprennent à mesurer et contrôler ses conditions d'existence pour améliorer ses performances tout en s'assurant de sa docilité. « Pour la première fois sans doute dans l'histoire, le biologique se réfléchit dans le politique » (Foucault, 1976, p. 16). Ainsi, le biopouvoir ne s'exerce pas seulement sur des sujets de droits mais sur des êtres vivants, sur leur niveau de vie, et s'évertue à prendre en charge leur corps pour le maintenir dans un état optimum afin de mieux gérer leurs performances et leur productivité. « L'homme moderne est un animal dans la politique duquel sa vie d'être vivant est en question » (Foucault, 1976, p. 17).

Pour Foucault, une autre conséquence du développement du biopouvoir est l'importance prise par les normes au détriment du système juridique de la loi. Il décrit l'origine de la loi comme du côté de la mort en raison de son système de sanctions pouvant aller jusqu'à la peine capitale : « la loi se réfère toujours au glaive » (Foucault, 1976, p. 18). Avec l'avènement du biopouvoir, la loi aussi se met à fonctionner « toujours davantage comme une norme et (...) l'institution judiciaire s'intègre de plus en plus à un continuum d'appareils

(médicaux, administratifs, etc...) dont les fonctions sont surtout régulatrices » (Foucault, 1976, p.18). Ainsi, il en découle que beaucoup de pays occidentaux ont aboli la peine de mort. C'est la vie, plus que le droit, qui est devenu l'enjeu des luttes politiques même si le mot est revendiqué comme une affirmation : ce qui est revendiqué c'est le « droit » à la vie, au corps, à la santé, au bonheur, à la satisfaction des besoins au-delà de toutes oppressions et aliénations. Pour Foucault, « une société normalisatrice est l'effet historique d'une technologie de pouvoir centrée sur la vie » (1976, p. 19).

De plus et sans surprise, en accord avec la normalisation liée au biopouvoir, à partir du XVIIIe siècle, « la fonction majeure de la médecine est une mise en place de l'hygiène publique avec des organismes de coordination des soins médicaux, de centralisation de l'information, de normalisation du savoir, de campagne d'apprentissage de l'hygiène et de médicalisation de la population » (Foucault, 1976, p. 217). Ainsi, dès l'origine, l'ambition de la santé publique est de normaliser les populations en vue de réaliser un bien commun : « la santé pour tous » selon l'expression de l'OMS à la fin des années 1970. Par ailleurs, les problématiques du biopouvoir sont essentiellement centrées sur la ville, milieu artificiel avec des conséquences délétères sur la santé. Il s'agit d'établir des mécanismes régulateurs sur la population pour fixer un équilibre, maintenir une moyenne, établir une sorte d'homéostasie, assurer des compensations... « bref, d'installer des mécanismes de sécurité autour de cet aléatoire qui est inhérent à une population d'êtres vivants, d'optimiser, si vous voulez, un état de vie » (Foucault, 1976, p. 219). Cela se conçoit non pas au niveau de l'individu mais par des mécanismes globaux. La médecine est alors un savoir sur le corps et sur la population, sur l'organisme et sur les processus biologiques et va avoir des effets disciplinaires et régulateurs.

Si pour illustrer son propos, Foucault parlait des épidémies de peste liées aux problèmes des marécages nécessitant la mise en place d'une politique d'hygiène publique, le traitement politique de la COVID 19 dans le monde entier nous semble illustrer avec force le concept de biopouvoir. Le politique pour protéger nos vies a établi des contraintes fortes à nos libertés individuelles : confinement, couvre-feu, port du masque obligatoire, télétravail, restrictions sur les calendriers scolaires et protocole d'hygiène à l'école, au collège et au lycée, fermeture des universités, fermeture des salles de sport, fermeture des cinémas et théâtres, fermeture des magasins non essentiels, des restaurants, des bars et des boîtes de nuit, contrôles policiers et instauration d'amendes, et actuellement le passe sanitaire... Ces

contraintes semblent finalement bien acceptées par nos concitoyens. Également, La campagne vaccinale qui s'est établie en France selon un calendrier en fonction des tranches d'âge, la mise en place éphémère de « vaccinodromes » nous semblent des mesures étatiques qui relèvent du biopouvoir. De plus, la mise au point rapide de vaccins, et en particulier de vaccins ARN, dénotent de la vigueur des biotechnologies, mais aussi du biopouvoir qu'elles exercent sur nos vies. Frédéric Keck dans un article intitulé « des biotechnologies au biopouvoir, de la bioéthique aux biopolitiques » (Keck, 2003) précise que Foucault lui-même parlait de technologies pour décrire l'ensemble des phénomènes qu'il regroupait dans le terme de biopouvoir. Or, « ce qui apparaît angoissant dans les biotechnologies c'est qu'elles introduisent un pouvoir qui ne considère pas les corps comme des sujets et qui n'est pas contrôlé par l'instance tierce du juridique, mais qui agit au niveau même de son objet en en modifiant les agencements » (Kerk, 2003) ...

Dans le cadre de l'épidémie de la Covid 19, les vaccins ARN messenger, considérés aujourd'hui comme un fleuron des biotechnologies, ont été mis au point très rapidement. Ils agissent sans agent infectieux : ils ont été fabriqués après le séquençage du génome du virus. Le séquençage a permis d'isoler, notamment, la protéine de la membrane pénétrant les cellules hôtes. Ainsi, les laboratoires ont pu reproduire une réplique synthétique de cette protéine que les vaccins font pénétrer comme un leurre dans l'organisme humain, grâce à l'ARN messenger. L'objectif du vaccin est de stimuler le système immunitaire qui reconnaîtra la protéine et se défendra au contact du virus. Pour Keck, les biotechnologies sont un biopouvoir au sens où elles se situent au plus près du vivant, entre le savoir sur un objet organique et sa transformation. Les laboratoires pharmaceutiques les utilisent avec un souci de rentabilité et d'efficacité. Il n'est plus à démontrer que la crise mondiale de la COVID 19 a stimulé une course de vitesse au vaccin qui s'est avérée très rentable financièrement pour les laboratoires. Mais cette quête d'un savoir rapide et efficient, nous a aussi montré la réalité du pouvoir et du contrôle que pouvait avoir ces laboratoires lors de la négociation avec les États pour la vente des vaccins. De plus, la différence de traitement entre les pays riches et les pays pauvres par les laboratoires s'éloignent de l'éthique au profit de l'économique. Ainsi, la crise de la COVID 19 témoigne d'un biopouvoir étatique mais aussi économique en acte et de la passivité des populations, cela dans le monde entier.

Du sujet de droit à la « psychologisation » du sujet

Mais revenons au conseil génétique. De notre point de vue, Mattei et ses confrères ont usé de leur influence pour encadrer les avancées des biotechnologies par les lois bioéthiques, et il s'agit bien là de la mise en acte d'un biopouvoir. Se faisant, ils ont privé, du moins en partie, les citoyens français de leur liberté à disposer de leur corps pour eux-mêmes et leur descendance. Ils l'ont fait au nom d'une éthique médicale voulue universelle mais développée principalement en France. Cette éthique repose sur la sacralisation du corps humain. Elle affirme que chaque corps individuel, particulier et unique, transcende l'espèce et à ce titre doit être protégé et préservé : Il s'agit bien du corps humain, pas de la personne. Ce positionnement est fait soit au nom du Dieu catholique, soit au nom de la Dignité humaine dans sa définition juridique. Ainsi, selon les lois bioéthiques, une Interruption Médicalisée de Grossesse (IMG) ou avortement thérapeutique ne peut être réalisée qu'avec l'accord de deux médecins, dont l'un exerçant dans un Centre de Diagnostic Prénatal Pluridisciplinaire, et uniquement si la santé de la femme enceinte est menacée ou si le fœtus présente de graves anomalies (article 13-Loi 94-654, 1994). Or, en droit français, un embryon ou un fœtus n'a pas de personnalité juridique. Il est considéré comme indistinct de sa mère jusqu'à la naissance. Le nouveau-né obtient un statut de personne et un état-civil à condition d'être né vivant et viable. Par ailleurs, au-delà de la personne juridique, pour beaucoup d'entre nous, un être humain, une personne se définit, certes par son corps, mais aussi par sa conscience, ses émotions et ses ressentis. Le corps « sacré » des médecins partisans de « l'éthique médicale universelle » est sans conscience, sans émotions, ni ressentis ; ou, si la conscience, les émotions et les ressentis sont reconnus, ils ne sont pas suffisants pour autoriser l'autonomie et la liberté de décision de la personne. C'est là que se situe le point de rupture entre la conception éthique nord-américaine et la conception éthique française du conseil génétique. Les *genetic counselors* nord-américains s'appuient sur l'éthique du *Care*, la psychologie des relations humaines et la psychologie humaniste pour accompagner leurs patients. À ce titre, ils pratiquent un *counseling* non-directif et empathique voire psychothérapeutique. Ils privilégient les émotions, les ressentis et les décisions de leurs clients en les accompagnant dans le processus du *Genetic Counseling*. Ainsi, le choix des patients est toujours décisionnaire pour la démarche.

Au contraire, en France, lors de la consultation de conseil génétique, les lois bioéthiques encadrent la liberté individuelle. Le généticien clinicien peut refuser le choix, la décision du patient. En faisant cela, de notre point de vue, il lui refuse également le statut de personne autonome au nom de la société et de ses lois. Lorsque cela se produit, le patient se révolte et montre de l'angoisse car il ne ressent pas d'empathie face à sa souffrance. Le généticien clinicien se retranche, alors, derrière les lois bioéthiques françaises qui viennent là pour museler l'expression de l'angoisse et justifier les choix médicaux. De plus, nous souhaitons démontrer par la suite, que lors de la consultation, l'angoisse n'est pas interprétée comme un processus adaptatif face aux incertitudes liées aux difficultés du destin génétique par le médecin. En effet, pour ce dernier, elle relève d'une psychopathologie dont le degré de gravité est à évaluer par le spécialiste-expert, psychologue ou psychiatre. Comme nous le verrons, les lois bioéthiques ont renvoyé le sujet de droit, ayant une conscience, une raison et une volonté autonome, libre de ses choix, à son angoisse paralysante et destructrice qui ne lui permet pas d'avoir accès à sa carte génétique, au nom du « droit de ne pas savoir », présenté comme le seul choix libre pour ne pas sombrer dans la pathologie mentale : le corps est digne donc sacré, mais la conscience renvoie à l'angoisse donc à la folie.

En 1994, lorsque le Parlement français adopte les trois projets de loi sur la bioéthique, la France est le premier pays au monde à avoir une législation couvrant un domaine aussi vaste des avancées de la biologie humaine en matière de procréation, de recherche fondamentale, de génétique, et de dons d'organes. Les politiques et les médecins veulent y voir des « lois pionnières ».

Les lois introduisent, dans le Code civil et le Code de la santé publique, un certain nombre de principes : corps humain non soumis au commerce, gratuité des produits humains, consentement éclairé des patients, secret professionnel, droit à l'information des sujets, non brevetabilité du génome. Elles introduisent également des règles de bonnes pratiques scientifiques et médicales, en particulier pour le vivant, humain et non humain.

Elles pénalisent, notamment, les interventions médicales sans le consentement du malade, les inséminations artificielles en dehors de la loi, l'achat d'embryons humains et les actes de cruauté envers un animal domestique. C'est plus tardivement, le 4 avril 1997, que le Conseil de l'Europe donne les principes du traitement des données médicales qui serviront de

base pour les futures législations des pays membres sous la forme d'une Convention : la Convention pour la protection des droits de l'homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine, dite Convention d'Oviedo car elle a été signée dans cette ville espagnole. Dans son article 5, elle affirme le principe du *counseling* : « une intervention dans le domaine de la santé ne peut être effectuée qu'après que la personne concernée y a donné son consentement libre et éclairé. Cette personne reçoit préalablement une information adéquate quant au but et à la nature de l'intervention ainsi que quant à ses conséquences et ses risques. La personne concernée peut, à tout moment, librement retirer son consentement ». Cette Convention européenne intervient en plein débat, au niveau de la bioéthique internationale, sur le clonage humain. En effet, le 23 février 1997, des chercheurs britanniques annoncent la naissance de la brebis clonée qu'ils ont appelé Dolly. À la suite de cette annonce, l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) adopte une résolution qui condamne le clonage humain, « contraire à l'intégrité de la personne humaine et à la morale », mais n'interdit pas le clonage animal. Et, le 28 mai 1997, le Groupe européen d'éthique, des sciences et des nouvelles technologies (GEE) considère légitime le clonage des animaux d'élevage, si les buts et les méthodes employés satisfassent à l'éthique. Cependant, en 2008, le GEE publie un avis qui affirme, qu'au niveau éthique, il n'y a pas d'argument qui justifie le clonage des animaux d'élevage, étant donné le niveau actuel de souffrance et de problèmes de santé que présentent les mères porteuses et les animaux clonés.

Pour les mêmes raisons, le 11 novembre 1997, la Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme de l'UNESCO condamne formellement dans son article 11 : « des pratiques qui sont contraires à la dignité humaine, telles que le clonage à des fins de reproductions d'êtres humains ».

Le 6 juillet 1998, dans sa directive n° 98/44/CE, la Commission européenne affirme que le corps humain, les procédés de clonage et l'intervention génique germinale sur l'homme ne peuvent être protégés par un brevet (Légifrance). En 2000, la Charte des droits fondamentaux de l'Union européenne ratifie, dans son article 3, le principe d'intégrité de la personne dans le cadre de la médecine et de la biologie.

C'est, donc, dans un contexte de promulgation de normes internationales et européennes par des institutions comme l'OMS, l'UNESCO et le Conseil de l'Europe, que la première révision des lois de bioéthique françaises intervient, en 2004.

Les principales dispositions de cette révision sont :

- 1) L'interdiction du clonage reproductif ou thérapeutique
- 2) Sur le principe, l'interdiction de la recherche sur l'embryon et les cellules embryonnaires humaines. Cependant, par dérogation, les recherches peuvent être autorisées sur l'embryon et les cellules embryonnaires humaines, pour une période limitée à cinq ans, « si elles sont susceptibles de permettre des progrès thérapeutiques majeurs »
- 3) Le cercle des personnes pouvant procéder à un don d'organe pour une greffe est élargi
- 4) La brevetabilité est autorisée pour « une invention constituant l'application technique d'une fonction d'un élément du corps humain »
- 5) L'Agence de la biomédecine est créée

Enfin, la loi de bioéthique sera réexaminée par le Parlement dans un délai de cinq ans.

Finalement, la deuxième révision des lois bioéthiques françaises intervient en 2011, et est précédée, à la demande du Président de la République de l'époque, monsieur Nicolas Sarkozy, par les États généraux de la bioéthique, organisés de février à juin 2009, par le ministère de la Santé et des sports.

Ils portent sur cinq thèmes :

- 1) Le prélèvement et la greffe
- 2) La recherche sur l'embryon
- 3) Le diagnostic préimplantatoire et prénatal
- 4) La médecine prédictive
- 5) L'assistance médicale à la procréation

À côté des auditions d'experts et des tables rondes des représentants des instances médicales et éthiques, les citoyens sont appelés à participer. À cette fin, un site internet est créé, librement participatif, et trois forums-citoyens d'une journée ont lieu à Marseille, Rennes et Strasbourg.

Cependant, dans un article critique intitulé « La République des experts dans la construction des lois : le cas de la bioéthique », Daniel Borillo, universitaire et juriste, rappelle : « malgré le nombre d'auditions rapports et forums qui ont précédé le travail de la Mission parlementaire, celle-ci a opté pour une révision a minima, suivant les propositions du Conseil d'État et écartant les avancées suggérées par les autres instances consultatives, les sociétés savantes et les contributions de la société civile » (Borillo, 2011, p. 21). Et lors de la promulgation de la loi de bioéthique, le 7 juillet 2011, il commence ainsi un court article qui se veut polémique : « Critique de la Raison bioéthique : un éléphant qui accouche d'une souris ou beaucoup de bruit pour rien » (Borillo, 2011). Borillo fait l'analyse suivante : en matière de bioéthique, lors de la construction des lois, les sciences humaines, et plus précisément, la psychanalyse et l'anthropologie, ont été instaurées expertes car il y a eu un consensus pour estimer qu'elles donnaient non pas « une connaissance sur l'humain, mais plutôt un savoir sur l'humanité » (Borillo, 2011, p. 55). Les sciences naturelles ont alors été écartées par les politiques, car jugées capables, grâce à la recherche fondamentale, d'aller au-delà des valeurs humaines dites universelles garanties par l'expertise des sciences humaines. « Pensé alors comme une limitation des sciences médicales et de la recherche sur le vivant, le dispositif bioéthique fut rapidement investi par l'expertise en sciences humaines » (Borillo, 2011, p. 55). Ainsi, la réflexion en bioéthique, commencée dans les années 1960 en France, est rapidement devenue une discipline prescriptive et normative fondée sur l'opinion des experts qui légitimait les décisions législatives.

Pour Borillo, comme pour nous, l'avancée des sciences de la vie justifiait effectivement d'une réflexion éthique ou morale. Mais cette dernière s'est trouvée rapidement influencée par deux logiques opposées : ce que Borillo appelle : « l'éthique de responsabilité et l'éthique des convictions ». Il définit l'éthique de responsabilité comme favorisant « au moment de prendre une décision, les conséquences pratiques de l'action » (Borillo, 2011, p. 2). Elle repose sur l'autonomie de l'individu et vise l'épanouissement du plus grand nombre. La recherche du bonheur personnel et l'absence de souffrance des tiers sont ses priorités au niveau moral. Chacun est ainsi responsable de ses décisions, de ses choix et de ses actions et en assume les conséquences. Pour l'éthique de responsabilité, la loi n'intervient que lorsqu'un tiers est lésé, et tant que ce n'est pas le cas, il ne peut y avoir de jugement moral sur un mode de vie ou un choix. Au contraire, l'éthique des convictions « privilégie les principes immuables provenant

principalement des religions (comme la prohibition de l'avortement et l'euthanasie) au nom de la sacralité de la vie » (Borillo, 2011, p. 2). Pour l'éthique des convictions, l'action est légitimée par « l'obéissance à des principes transcendants. Cette soumission apparaît comme la seule garantie de moralité, indépendamment des conséquences pratiques qu'une telle obéissance aveugle serait susceptible de produire (...) Comme le notait Weber : le chrétien fait son devoir et en ce qui concerne le résultat de l'action il s'en remet à Dieu » (Borillo, 2011, p. 2). Selon lui, en France, c'est l'éthique des convictions qui s'est imposée, autour de la notion de « dignité humaine » érigée en principe absolu « y compris contre la volonté de l'individu qu'il est censé protégé » (Borillo, 2011, p. 2).

La Dignité humaine

Nous souhaitons, ici, approfondir la réflexion autour de la notion de « dignité humaine » car la bioéthique, au niveau national et international, comme les médecins français, y font très largement appel pour justifier certains positionnements sans jamais réellement la définir. Valeur de référence, elle n'en reste pas moins « une vague notion » plutôt qu'un concept construit et argumenté. Elle est, tout d'abord, nommée dans les textes juridiques des droits de l'homme internationaux ; « celui qui prétend prendre les droits de l'homme au sérieux doit accepter l'idée, vague mais puissante de dignité humaine » (Dworkin, 1977, p. 198). L'article 1 de la Déclaration universelle des droits de l'homme (1948) dit ceci : « Tous les êtres humains naissent libres et égaux en dignité et en droits. Ils sont doués de raison et de conscience et doivent agir les uns envers les autres dans un esprit de fraternité ». Cette affirmation implique que chaque homme a une valeur en soi et a droit à un traitement digne et fraternel. Une personne n'est pas une chose, chacun doit à chacun une reconnaissance et un respect mutuel et fraternel. Paul Ricoeur (1913-2005) le formule ainsi : « Pour l'être humain du seul fait qu'il est humain » (1988). Cette affirmation figure dans son introduction à l'ouvrage *Les Fondements philosophiques des droits de l'homme* (Ricoeur, 1988) reprise dans *Les enjeux des droits de l'homme* (de Raymond et al., 1988) que nous utiliserons pour la suite. Pour Ricoeur, les principaux documents juridiques qui fondent les droits de l'homme, la Déclaration universelle des droits de l'homme de 1948 et les deux Conventions de 1966, reconnaissent des droits, qu'il qualifie de « subjectifs », à des sujets qui sont principalement des individus mais aussi des collectivités non étatiques. Ici, ce sont des individus mais aussi des groupes spécifiques (religieux, conservateurs, progressifs,

minoritaires...) qui ont un droit reconnu à poser des limites à l'action d'un État s'ils le revendiquent, et ainsi, « de rendre les décisions contraires nulles » (Ricoeur, 1988, p. 233). En résumé, ce pouvoir légal à la disposition des sujets de droit permet de poser une limite à l'action des gouvernements et aux décisions collectives et d'accorder l'initiative aux individus et aux groupes. Ainsi, la Déclaration universelle des droits de l'homme apporte un changement majeur au droit international en ce sens où elle étend sa protection aux individus et aux collectivités non étatiques, alors que jusque-là, les droits de l'homme concernaient les relations entre individus ou entre individus et États.

Les deux Conventions de 1966, le Pacte international relatif aux droits économiques sociaux et culturels et le Pacte international relatif aux droits civils et politiques, étendent les droits individuels aux droits sociaux (droit au travail, libre choix d'un emploi, conditions de travail justes et favorables, protection contre le chômage...). Il n'y a donc pas d'opposition entre les droits individuels et les droits sociaux « du moins au plan du langage juridique : les droits économiques, sociaux et culturels sont des droits individuels » (Ricoeur, 1988, p. 234). Cependant, ces droits comportent des limitations et des dérogations, déterminées par la loi, dans le but de satisfaire à la morale de l'ordre public et au bien-être général dans une société démocratique. Mais, les termes utilisés par le droit international pour fixer limites et dérogations sont très généraux et laissent une grande liberté d'interprétation. De plus, la loi internationale ne comporte aucune disposition contraignante pour imposer le respect des droits de l'homme et punir les violations. S'il y a violations, seules des commissions d'enquête peuvent être formées, et d'une façon générale les États doivent rendre compte de leurs obligations. Ici, Ricoeur souligne que le droit international comporte deux lacunes : « c'est un droit sans force comme l'aurait dit Pascal », et c'est un droit ouvert à des interprétations opposées, notamment entre les droits économiques, sociaux et culturels et les droits individuels. Cette opposition se résout habituellement par la jurisprudence, mais elle est quasi inexistante en droit international.

La toute première particularité du droit international est qu'il découle de l'histoire et de la culture européenne. L'analyse des auteurs anglo-saxons tendrait à démontrer que le droit international est l'héritier des philosophes du XVIIIe siècle. Précédant, la révolution intellectuelle du siècle des Lumières, des philosophes comme Hugo de Groot (1583-1645) dit Grotius et John Locke (1632-1704) ont influencé le droit international par leurs positions et

leurs écrits : Grotius avec son « droit naturel » et Locke avec son empirisme et son libéralisme. Ensuite, les Encyclopédistes, Montesquieu (1689-1755) et Rousseau (1718-1778), et enfin Kant (1724-1804) ont eu une importance de tout premier plan dans l'élaboration de notre conception du droit international contemporain : « selon cette tradition de pensée, le pouvoir de décision appartient à l'individu, comme un pouvoir propre, sans lui être octroyé ni concédé. En ce sens, la souveraineté de l'individu précède celle de la société organisée en État, cette antériorité étant prise par certains philosophes en un sens littéral. » (Ricoeur, 1988, p. 235). Cependant, pour Ricoeur, en droit international, la difficulté vient avec l'idée de droits « inaliénables ». En effet, le droit subjectif appartient à l'individu et, par conséquent, il peut y renoncer. Pour pouvoir les déclarer inaliénables, il faut poser une limite aux droits : « Pour ce faire, il faut tenir ces droits pour « naturels », en dépit de l'étrangeté de la notion de droits qui existeraient dans la nature » (Ricoeur, 1988, p. 235). Les radicaux anglais et américains du XVIIe et XVIIIe siècles ont essayé de résoudre cette difficulté en défendant une notion de droit inaliénable qui reposait sur le jugement privé, en particulier en matière de croyance religieuse. « Pourquoi le jugement privé est-il inaliénable ? Parce qu'il ne peut être revendiqué par personne d'autre que celui ou celle qui en possède le droit. La notion quasi religieuse de « sanctuaire individuel » prend ainsi la relève de celle de droit naturel. » (Ricoeur, 1988, p. 235). Cependant, pour certains, le « bien social » (plus ou moins défini) est toujours supérieur au jugement privé. « Pour faire face à l'objection, la pensée européenne a exploré d'autres voies : au lieu de chercher le fondement en arrière, du côté de l'origine, pourquoi ne pas le chercher en avant, dans un *telos* (projet) qui indiquerait la visée de toute société civilisée ? » (Ricoeur, 1988, p. 235). C'est le cas en particulier de Kant pour qui la liberté individuelle est à accomplir plutôt qu'à considérer comme originelle, donc à conserver et à protéger. De même, jusqu'à John Rawls (1921-2002), les philosophes anglo-saxons ont toujours essayé de justifier la primauté juridique de l'individualisme. « Ainsi, J.S. Mill, dans *On Liberty*, fonde sur l'utilité à long terme des individus l'obligation pour les États de ne pas violer certaines régions de la vie humaine » (Ricoeur, 1988, p. 235).

Pour Ricoeur, l'argumentation kantienne, qu'il dit « utilitariste », caractérise en partie la Déclaration universelle des droits de l'homme qui vise à réaliser « un ordre stable, équitable et pacifique » pour les États du monde. « Je préfère toutefois retenir l'idée importante que le *message moral* des documents du genre de la Déclaration universelle des droits de l'homme

excède le langage conceptuel dans lequel ce message a été inscrit une première fois. » (Ricoeur, 1988, p. 235). Depuis 1948, la notion même de droits de l'homme a évolué. En effet, les Conventions de 1966 donnent de nouveaux droits : droits civils (liberté de parole et d'association, d'opinion religieuse), droit à une procédure légale d'incrimination et à un procès équitable, droits sociaux et droits culturels (droit à un travail, à un revenu garanti, à une éducation égalitaire, à une information objective). En 1948, les droits donnaient aux États des obligations négatives comme l'absence d'une interférence étatique et une protection des droits. En 1966, les Conventions établissent des obligations positives et réalisables par l'action sociale. Par ailleurs, les droits économiques, sociaux et culturels sont proclamés par les Conventions comme des droits individuels au plan légal, nécessitant l'intervention active des États et qui doivent profiter à tous. Ces droits « font appel implicitement à une conception des rapports de l'individu à la société différente de celle qui fonde tout l'édifice sur le pouvoir de détermination et d'initiative de l'individu » (Ricoeur, 1988, p. 236). Ainsi, les buts sociaux fondamentaux des États tendent aussi « à se juxtaposer, voire à se substituer à la référence à la liberté individuelle, comme on le voit dans les systèmes de pensée marxistes-léninistes » (Ricoeur, 1988, p. 236). Ainsi, c'est la notion même de droits de l'homme qui change de sens : la libre initiative de l'individu perd sa priorité « non pas par rapport aux droits sociaux qui sont encore des droits individuels (ou des droits de collectivités non-étatiques), mais par rapport aux *buts* sociaux, tels que les États les définissent de manière discrétionnaire » (Ricoeur, 1988, p. 236). Les Conventions réorientent les droits de l'homme : « le sujet est maintenant le peuple dans son expression culturelle. L'universalité cède la place à la généralité. L'homme n'est plus quiconque a un visage humain ; sa notion se décompose dans l'antithèse de l'individu et du groupe » (Ricoeur, 1988, p. 236).

Pour Ricoeur, les droits de l'homme quelle qu'en soit la formulation sont une aspiration de tous les hommes et de toutes les cultures : « l'exigence a toujours été que « quelque chose est dû à l'être humain du seul fait qu'il est humain ». C'est pourquoi les droits de l'homme ne peuvent être décrétés par aucun droit positif, ils ne peuvent être reconnus et proclamés » (Ricoeur, 1988, p. 236). Ils s'expriment à travers une grille culturelle et historique. Ainsi, l'homme européen s'est constitué comme personne, comme sujet et comme liberté, sous les influences grecque, romaine et judéo-chrétienne. Mais en même temps, la construction européenne des droits de l'homme va au-delà de cette culture et de cette histoire ; « les

ambiguïtés du concept de droit naturel en témoignent. La nature, c'est le donné biologique, la loi du plus fort, le poids des conditions, bref le relatif. Mais la nature invoquée par le droit naturel, c'est aussi la vocation à la liberté, la tâche contre nature, l'inconditionnel, bref l'absolu » (Ricoeur, 1988, p. 237). C'est pourquoi les droits de l'homme dépassent le plan légal : « Il faut embrasser d'un regard éthique les deux dimensions - conditionnée et inconditionnelle – de la nature humaine, avec ses deux exigences de transcendance et d'incarnation » (Ricoeur, 1988, p. 237). La nomenclature des droits de l'homme ne peut s'inscrire que dans un compromis entre ses deux exigences : « c'est finalement cela que la pensée européenne a conceptualisé : ce jeu entre la loi transcendante et les dépendances de fait » (Ricoeur, 1988, p. 237). Les droits économiques, sociaux et culturels expriment en termes généraux les conditions les plus favorables à ce compromis, mais le conflit entre la transcendance et l'incarnation reste latent. Au regard de l'explication de Ricoeur, les lois bioéthiques françaises et leurs révisions de 1994 à 2021, nous semblent s'établir sur ce conflit entre les partisans d'une transcendance conservatrice de type religieux et l'incarnation exprimant les changements sociaux déjà là, à l'œuvre ou à venir.

Ainsi, comme il est affirmé dans l'article 1 de la Déclaration universelle des droits de l'homme de 1948, la dignité humaine est une notion clé en droit international. Elle est une référence centrale notamment pour rappeler l'interdiction de la torture, des traitements inhumains et dégradants, de l'esclavage, des discriminations de toutes sortes contre les femmes, les enfants, les réfugiés... toutes les catégories de personnes relevant de ce qu'on appelle les minorités. Comme le dit Charles Taylor (né en 1931), à l'idée « d'honneur » des sociétés anciennes, privilège de quelques-uns dans une situation profondément inégalitaire, s'oppose l'idée moderne de « dignité » employée dans un sens universel et égalitaire, « le seul compatible avec une société démocratique » (Taylor, 1992, p.64).

Roberto Andorno (né en 1961), juriste et universitaire spécialisé dans la bioéthique, précise le rôle de la notion de dignité humaine dans le contexte de la bioéthique : « bien que le principe de respect de la dignité humaine ait toujours eu une place de premier ordre en droit international, le rôle éminent qu'il joue dans les normes internationales relatives à la bioéthique est absolument unique » (Andorno, 2010, p. 53). En effet, la Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme (UNESCO, 2005), la Convention européenne sur les droits de l'homme et la biomédecine dite Convention d'Oviedo (Oviedo,

1997) se réfèrent constamment à la dignité humaine. Andorno rappelle que dans le texte de l'UNESCO le respect de la dignité humaine est « l'objectif central de la déclaration » et que dans la Convention d'Oviedo et ses protocoles additionnels la notion de dignité humaine est constamment évoquée (Andorno, 2010, p.53). L'individu est au centre des préoccupations : « les intérêts et le bien-être de l'individu devraient l'emporter sur le seul intérêt de la science ou de la société » (article 2, Convention d'Oviedo). Pour Andorno, le respect de la dignité humaine est un « principe » pas une « règle » (Andorno, 2010, p.54). En droit, on parle de « principe » lorsqu'on fait appel « à des normes juridiques fondamentales et de portée générale qu'elles soient ou non consacrées par des dispositions de droit écrit ». On parle de « règle » lorsqu'on émet une solution juridique univoque qui est validée car applicable. Si un principe « est une raison qui milite en faveur d'une solution », une règle est une norme qui se révèle valide ou invalide en fonction des conditions d'application réalisable ou non. « En revanche, les « principes » sont toujours valides, mais peuvent avoir un poids différent selon les circonstances » (Andorno, 2010, p. 55). Et, en tant que principe, la dignité humaine, en fonction du contexte juridique est soumise à interprétation et à gradation. Cependant, elle représente, toujours, une valeur fondamentale qui justifie les règles inférieures. En droit international, la dignité humaine est la source des droits : « les droits découlent de la dignité inhérente à la personne humaine » (Préambule, Pacte international relatif aux droits civils et politiques, 1966). En revanche, une règle fixe de manière précise « ce qui doit être réalisé dans certaines circonstances » (Andorno, 2010, p. 55). De même que les droits de l'homme sont des principes et non des règles, la dignité humaine, toujours valide en tant que principe, peut être interprétée avec des nuances. Nous donnons ici, comme exemple, en droit français, le statut de l'embryon et du fœtus qui ne relève pas de celui de la personne juridique, mais à qui, néanmoins, on accorde une protection et des droits objectifs soumis à jurisprudence. En effet, comment respecter la dignité humaine de ces personnes en devenir ? Quelle protection et quels droits leur donner ?

Pour Andorno, « le recours systématique à la dignité humaine dans les normes relatives à la bioéthique (...) dans les pratiques biomédicales se justifient » car elles « sont étroitement liées aux droits fondamentaux de la personne, notamment au droit à la vie, à l'intégrité physique, à la santé, à l'intimité, etc... » (Andorno, 2010, p. 56). Ainsi, si la dignité humaine est la source des droits de l'homme, « il est normal qu'elle soit mise en avant comme

justification ultime de toute régulation normative en la matière » (Andorno, 2010, p. 56), notamment, pour éviter toute instrumentalisation des personnes. Cependant, dans le cadre de la bioéthique, la notion de dignité humaine dépasse les principes des droits de l'homme qui s'appliquent uniquement à des individus actuellement existants. Par exemple, le clonage humain, supposé techniquement possible à court terme grâce à l'évolution scientifique, relève du genre humain dans son ensemble y compris les générations futures. « Cela explique pourquoi la Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme de 1997 fait directement appel à la dignité humaine pour rejeter tant le clonage reproductif humain que les interventions sur la lignée germinale humaine (articles 11 et 24 respectivement) (...) il s'agit de la valeur de l'humanité considérée comme un tout » (Andorno, 2010, p. 57). Pour Andorno, il y a une différence de nature entre dignité et droit. La dignité humaine est un préalable au respect de l'individu, de ses droits, de son autonomie : « au fond, c'est la dignité qui explique pourquoi nous devons respecter les décisions autonomes des personnes (...) Par conséquent, si on veut utiliser le terme « droit » pour définir la dignité humaine, on peut seulement dire que la dignité est « le droit d'avoir des droits » ou le « droit d'être reconnu comme une personne » (Andorno, 2010, p. 58).

Christian Byk (né en 1955), juge et conseiller pour les sciences sociales et humaines de la Commission nationale française de l'UNESCO, interroge, lui aussi, la valeur de la dignité humaine retenue par le biodroit dans un contexte post-moderne. La particularité du biodroit est qu'il donne deux définitions de la dignité, pour un individu particulier existant ici et maintenant, et pour l'espèce humaine en général et les générations futures, d'où cette réflexion : « Ainsi est-il du primat donné par la Convention (Oviedo) à des valeurs qui, comme la dignité peuvent être retournées contre la philosophie des droits de l'homme adoptant la voie d'un moralisme et même parfois d'un ordre moral retrouvé » (Byck, 2010, p. 62). Il s'explique : en France, le législateur national a posé des interdits en fonction d'un système de valeurs jugeant certaines pratiques biomédicales. Il donne comme exemple la Procréation Médicalement Assistée (PMA) dont ont été exclues les femmes seules et les couples lesbiens... jusqu'en 2021... Cependant, un système de valeurs évolue avec le temps et les préjugés sociaux. Le texte de Byk date de 2010, or le Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE), dans son dernier avis de juin 2017, au paragraphe III2, ne voit plus d'objections de principe à

l'ouverture de la PMA aux femmes seules et aux couples lesbiens (Recommandations du CCNE, 2017, p. 27), et la loi de bioéthique révisée 2021 leur a donné ce droit en septembre 2021.

Cette évolution des valeurs sociétales a été prise en compte par les textes juridiques internationaux. Byk précise que la Convention d'Oviedo (1997) est restée floue sur les valeurs et n'évoque pas les choix controversés comme la procréation assistée ou l'euthanasie renvoyées au droit national (Byk, 2010, p. 62). Cependant, la notion de dignité humaine « n'annihile pas complètement celle de liberté » mais « justifie et précise la nature des limites qui peuvent lui être imposées » et nécessite « un travail de transposition » qui implique « dans les états de droit, un minimum de débat sur le choix des limites à imposer à la liberté » (Byk, 2010, p. 63). Byk estime, qu'en Europe, il y a peu de chance qu'une partie de la société puisse imposer une vision unique de la dignité humaine. Et, contrairement à Borillo comme nous le verrons plus tard, il pense que « c'est moins un absolutisme idéologique de la part de l'État qu'il convient de craindre, que la pression sociale exercée par le système sanitaire sous l'influence des praticiens (...) (car) la force de la loi nous paraît insuffisante en soi s'agissant de réguler des pratiques pour lesquelles les acteurs de terrains (médecins et patients) détiennent un rôle décisif » (Byk, 2010, p. 63). En 2022, avec la crise de la COVID 19, nous sommes au cœur de la problématique posée par Byk, mais il est peut-être encore trop tôt pour en faire une analyse...

En ce qui concerne la dignité humaine, notre remarque : si, dans les faits, c'est « la pression sociale exercée par le système sanitaire sous l'influence des praticiens » qui définit la notion de dignité humaine, quel en est le mécanisme ? Et comment s'équilibre les différentes forces qui vont imposer les limites à ne pas franchir ?

Toutefois, Byk précise : « l'État n'est pas étranger à cette pression mais il agit en partie comme l'instrument à travers lequel se diffusent et deviennent légitimes des pratiques médicales qui ne sauraient être perçues sous leur seul aspect technique » (Byk, 2010, p. 63). Pour lui, la « recherche de légitimation de certaines pratiques a pour contrepartie l'opprobre jetée sur d'autres, jugées contraires à la dignité humaine » ce qui entraîne *a minima* une vigilance, au niveau du contexte général, voire une méfiance envers la recherche scientifique « vis-à-vis des abus et des dérives toujours possibles » (Byk, 2010, p. 63). C'est la génétique qui est « à l'évidence au centre de cette préoccupation » (Byk, 2010, p. 64). Et Byk rappelle

que la Convention d'Oviedo « stigmatise sous forme d'interdits absolus la thérapie germinale et la sélection du sexe à des fins eugéniques », ainsi que « l'interdiction du clonage reproductif humain établie par le protocole de Paris » (Byck, 2010, p. 64). De plus, la Convention d'Oviedo, à l'article 18, interdit de façon absolue la constitution d'embryons humains à des fins de recherche. Pour Byk, cet « esprit protectionniste » est le résultat d'un équilibre « entre des courants de pensées fortement opposés sur la régulation des rapports entre science et société » (Byk, 2010, p. 64). Pour les héritiers qu'il appelle du « mouvement des Lumières (...) l'acquisition d'un nouveau savoir (est) toujours un progrès moral, le chercheur ayant quant à lui pour devoir de soumettre les applications sociales de ses travaux à une discussion démocratique qui encourage la responsabilité des citoyens ». Pour les autres, ce sont les « valeurs morales, données en soi », (Byk ne précisent pas leur contenu) qui s'imposent, « dans une situation de contrainte » (Byk, 2010, p. 64), car sinon pour ceux-là, « la nature humaine conduirait, inévitablement, selon eux, l'homme à mésuser du savoir, voire à se détruire et à détruire son environnement » (Byk, 2010, p. 65).

Nous comprenons bien ici la dynamique soulignée par Byck. La dignité humaine, principe absolu mais non défini, laisse une large place à l'interprétation par différents courants sociétaux, qui eux, en donnent une définition précise, limitée voire exclusive. Ainsi, paradoxes et contradictions peuvent apparaître, chaque courant tentant d'imposer sa définition particulière. Cependant, ici, Byck nous donne juste une « idée » des mouvements idéologiques qui tentent d'imposer une interprétation spécifique de ce qu'est la dignité humaine en voulant l'incarner dans la loi nationale. Ainsi, face à ces mouvements de pensées qui s'expriment dans nos sociétés démocratiques, le jeu du débat démocratique permettrait d'arriver à une législation d'équilibre et de compromis qui évolue, au cours du temps, en fonction d'un rééquilibrage jugé nécessaire au fur et à mesure de l'évolution des mentalités. Cependant, si nous « voyons l'idée », il nous semble que les mécanismes sociologiques, qui « travaillent » nos démocraties, sont justes effleurés et mériteraient une analyse plus approfondie. Enfin, Byk explique que le rapport d'évidence entre la notion de dignité humaine et les interdits établis pour la génétique se trouve particulièrement bien illustré par le « droit de ne pas savoir » son statut génétique, établi, par la Convention d'Oviedo, comme un droit fondamental. Il cite Gilbert Hottois (1946-2019), philosophe spécialiste de l'éthique de la « techno-science », qui estime que ce dernier droit valoriserait aussi bien la « nostalgie du

paternalisme médical » que « l'idée traditionnelle que le savoir pour le plus grand nombre est la chose la plus dangereuse qui soit » (Byk, 2010, p. 65).

Ainsi, le biodroit est devenu un enjeu idéologique et politique notamment dans le domaine des droits de l'homme ; « c'est dans cette mesure qu'il participe à la création d'un nouvel ordre international » (Byk, 2010, p. 65).

La dignité, « cette qualité commune à l'ensemble des personnes en ce qu'elle symbolise leur condition humaine » a été intégrée au droit international après le choc de la révélation des camps de concentration nazis. Byk souligne que le « contexte même de cette reconnaissance » lié à la défaite nazie montre que la dignité humaine n'est pas d'évidence mais est « autant une construction de l'homme qu'une qualité consubstantielle à sa nature » (Byk, 2010, p. 70). La dignité est donc apparue à la fin de la seconde guerre mondiale comme « le Symbole de la condition humaine », c'est « aussi une valeur dynamique, une valeur de combat » parce qu'elle nous oblige à nous interroger sur ce qui relève de l'humain en général et sur la « responsabilité particulière qui découle pour chaque homme et pour l'humanité de la dignité dont ils sont investis » (Byk, 2010, p. 70). Ainsi, la dignité humaine est au cœur de la bioéthique et du biodroit et vient compenser différentes « pertes et dérives de la pratique médicale : l'enseignement devenu essentiellement technique de la médecine a précipité la perte de la « connaissance de la nature humaine » ». Les crimes des médecins nazis ont fait émerger la notion de dignité aussi bien au niveau du droit qu'au niveau de la recherche scientifique biomédicale. « La dignité apparaît ainsi comme un rappel de ce que le face à face entre le médecin et le patient doit être nourri de compassion et d'empathie. Elle est pour le chercheur et pour la société une demande de ne pas oublier l'homme dans l'accomplissement de leurs objectifs communs » (Byk, 2010, p. 70). Cependant, la dignité humaine n'a pas été clairement définie ni en termes de droit, ni en termes de valeur « tant par ses origines (religieuses ou humanistes) que (par) son contenu ». Il en découle que « la dignité s'affirme plus parce qu'elle vise à empêcher que par ce qu'elle permet. Elle apparaît ainsi en droit comme un principe, une valeur, susceptible de fonder de nouveaux interdits » (Byk, 2010, p. 70). Pour Byk, « la dignité est devenue une notion fondatrice du droit des droits de l'homme (...) celle d'un droit premier reconnu à tous et devant lequel tous les autres droits doivent s'incliner » (Byk, 2010, p. 71). Il précise, également, que la référence en droit à la dignité humaine change la nature du droit des droits de l'homme « dans le cadre d'une approche

politique fondée – c'est le cas de la France – sur la philosophie de Kant : celle d'un droit qui se fondamentalise (devient absolu) et s'étend de la personne à l'être humain » (Byck, 2010, p. 71).

En effet, l'origine de l'emploi de la notion de dignité humaine se trouve chez Kant. C'est lui qui le premier a évoqué la dignité humaine dans ses ouvrages *Fondement pour la métaphysique des mœurs* paru en 1785 (traduction Ole Hansen-Love, 2000) et *Métaphysique des mœurs* paru en 1795 (traduction A. Philonenko, 1993). Pour lui, la dignité relève de la capacité d'un être à utiliser sa raison qu'il soit humain ou non (donc aussi, les anges ? les extraterrestres ?). Utiliser sa raison le rend digne et lui donne le statut de personne ; « les êtres raisonnables sont appelés des personnes parce que leur nature d'emblée, les distingue comme des fins en elles-mêmes » (Kant, 2000, p. 69). Cette nature d'être raisonnable fait la distinction avec l'animal et la chose et affirme la dignité de l'être qui ne doit pas alors être utilisé comme un moyen. Tous ses pairs lui doivent le respect et sont dans l'obligation de le traiter comme une fin ; « or j'affirme ceci : l'homme et en général tout être raisonnable *existe* comme fin en soi et *non simplement comme moyen* pour un usage arbitraire par telle ou telle volonté, et doit dans toutes ses actions orientées vers lui-même ou vers d'autres êtres raisonnables être constamment considéré *en même temps comme une fin* » (Kant, 2000, p. 68). Être raisonnable nécessite une conduite digne et morale : « or la moralité est la condition nécessaire pour qu'un être raisonnable puisse être une fin en soi ; car elle seule permet d'être un membre législateur dans le règne des fins. La moralité, et l'humanité pour autant qu'elle est capable de moralité, est ce qui seul à une dignité » (Kant, 2000, p. 79). L'homme rend sa volonté libre et autonome dans ses pensées et dans ses actions grâce à sa raison. On ne peut le réduire à son corps comme dans l'esclavage car tout homme doit être considéré comme une fin dans son autonomie et ainsi « il est seulement tenu d'agir conformément à sa propre volonté qui est cependant universellement législatrice selon la fin de la nature » (Kant, 2000 p. 75). Alors « une volonté libre et une volonté soumise à des lois morales sont donc une seule et même chose » (Kant, 2000, p. 97) ou autrement dit « l'autonomie de la volonté » a pour conséquence la moralité (Kant, 2000, p. 106). « Et là réside justement le paradoxe : que seule la dignité de l'humanité en tant que nature raisonnable, sans que s'y ajoute aucune autre fin ni aucun autre avantage auxquels serait ainsi donné accès partant le respect pour une simple idée, doive pourtant servir de prescription irrévocable à la volonté et que ce soit justement

dans cette indépendance de la maxime à l'égard de tous les mobiles de cette sorte que résident la sublimité de celle-ci, ainsi que la dignité de tout sujet raisonnable en tant que membre législateur dans le règne des fins ; car sinon il ne pourrait être représenté que comme soumis à la loi naturelle qui régit ses besoins » (Kant, 2000, p. 85).

Si Kant est à l'origine de la notion de dignité humaine, pour certains, la définition qu'il en donne n'est pas sans soulever des difficultés. Ainsi, Jean-Yves Goffi, philosophe spécialisé en bioéthique, dans son article « la dignité de l'homme et la bioéthique » (2008) critique sa définition. Pour lui, Kant construit une ontologie dualiste : « c'est une ontologie de personnes et de choses (...) les choses ont un prix, les personnes ont une dignité » (Goffi, 2008, p. 10). Il émet des réserves face à ce dualisme qui permet la dignité de l'homme « au prix d'une situation d'étrangeté et d'insularité dans le monde naturel ». Par ailleurs, si la personnalité morale est affirmée, qu'en est-il de la personnalité psychologique ? « Mais surtout, la dignité kantienne est opposable, en un sens presque juridique à celui qui la détient (...) ainsi, Kant condamne le suicide » (Goffi, 2008, p. 10) car une personne qui se suicide se traite comme un moyen et non comme une fin et n'agit pas alors de façon morale ; il y a des devoirs envers soi-même aussi bien qu'envers les autres. Or, Goffi n'est pas d'accord avec ce point de vue : pour lui, le suicide relève « aussi de la sphère de la souveraineté individuelle, pas de la sphère des commandements moraux ou des interdictions morales légitimes » (Goffi, 2008, p.11). Le respect de la dignité humaine au sens de Kant devrait s'appliquer dans les relations interpersonnelles mais pas dans les choix existentiels d'un individu donné. Et, en matière de bioéthique, il est important de reconnaître à chaque personne « sa propre conception de la vie bonne ». Ne pas reconnaître aux hommes la singularité de cette conception « c'est leur manquer de respect, c'est ne pas reconnaître leur dignité, que de s'immiscer dans l'exercice de cette autonomie. Bien entendu, une condition de l'exercice de cette autonomie est, normalement, l'inviolabilité de la vie par les autres ». (Goffi, 2008, p. 12). Pour Goffi, l'autre risque de la conception kantienne de la dignité humaine est de distinguer les patients que le médecin évaluerait, en fonction de sa subjectivité propre, comme ayant une dignité morale reconnue à travers des choix d'existence normés. Ainsi, le médecin pourrait reconnaître une dignité à un professeur d'université mais il la refuserait à un clochard : « on distinguera alors des bons et des mauvais patients ; des malades qui méritent d'être soignés et d'autres qui ne le méritent pas » (Goffi, 2008, p. 12).

Ainsi, la notion de dignité humaine est inscrite comme valeur fondamentale dans la Déclaration universelle des droits de l'homme depuis 1948 en raison des agissements inhumains et barbares des nazis à l'égard des minorités et du génocide des juifs. Nul ne conteste cette notion en tant que principe fondateur des droits de l'homme internationaux. Dans notre époque post-moderne, la référence à la dignité humaine régit la bioéthique et le biodroit, en particulier en Europe et en France. Si au niveau des textes de droits internationaux, la dignité est une valeur qui n'est pas définie à l'intérieur de limites morales, en revanche, il nous semble que son application dans les textes des droits nationaux est soumise à la pression de deux courants idéologiques majeurs et opposés que Daniel Borillo appelle « l'éthique de responsabilité et l'éthique de conviction » (Borillo, 2011, p. 2), et Christian Byk, les valeurs du « mouvement des Lumières » et les « valeurs morales données en soi » (Byk, 2010, p. 64). Ces deux courants impriment leur marque dans la loi française en un jeu d'équilibre qui évolue dans le temps et entraîne des modifications des droits pour les individus. Cependant, pour Byk, l'État français, « n'est pas étranger à cette pression » sur la bioéthique et le biodroit, « il agit en partie comme l'instrument à travers lequel se diffusent et deviennent légitimes des pratiques médicales qui ne sauraient être perçues sous leur seul aspect technique » (Byk, 2010, p.63). Quant à Borillo, il est plus radical et il affirme que l'État français a cherché à contrôler la bioéthique dès 1982, lors des Assises nationales sur la recherche organisées par Philippe Lazar et Jean-Pierre Chevènement, alors ministre de la recherche. De notre point de vue, les hommes politiques au pouvoir nous semblent agir à la fois « en faisant pression » sur l'opinion et à la fois en tentant de renforcer leur contrôle. Concrètement, en créant le Comité Consultatif National d'Éthique pour les sciences de la vie et de la santé (CCNE), par décret du 23 février 1983, l'État a bien renforcé son contrôle. En effet, c'est le président de la République qui nomme les membres de la CCNE sur propositions des Églises et des institutions académiques et administratives. Et, depuis 1988, le Conseil d'État est associé à la réflexion bioéthique et à la rédaction des lois.

Dès 1989, l'État a saisi la Commission Nationale Consultative des Droits de l'Homme (CNCDH), au sujet d'un avant-projet de loi sur la bioéthique. La Commission a rendu un avis intitulé « Avis sur les sciences de la vie et Droits de l'homme » où elle estime qu'il est nécessaire de légiférer, en matière de bioéthique, « afin de soumettre toute recherche et toute intervention sur l'humain aux principes suivants : respect de la dignité de la personne et

de son corps, non patrimonialité du corps et de ses organes ou produits, exigence d'un consentement libre et éclairé de la personne à toute intervention la concernant et refus de toute pratique eugéniste » (avis du 21/09/1989). Dans la continuité, de 1982 à 2011, l'État a établi les principes fondateurs de la bioéthique française qui figurent dans les articles 16 à 16-9 du Code civil. Ils reposent sur le respect du corps humain dans les pratiques biomédicales à des fins thérapeutiques ou de recherche.

Pour Daniel Borillo, le contrôle de l'État sur la bioéthique a permis l'affirmation d'un courant idéologique qu'il appelle « néo-traditionaliste », dans la rédaction des lois. Ce courant a pour soubassement métaphysique la sacralité et la non-disposition de la vie humaine. Derrière une « rhétorique apparemment laïque », le néo-traditionalisme a permis de « condamner, ou tout simplement de soustraire de la délibération politique, certaines pratiques telles la gestation pour autrui, l'Assistance Médicale à la Procréation (AMP) pour les célibataires, l'homoparentalité ou l'euthanasie, considérées comme des agissements susceptibles de porter atteinte aux principes immuables de l'ordre symbolique, le fondement anthropologique du droit, la dignité humaine... » (Borillo, 2011, p. 8). Cependant, la révision des lois bioéthiques de 2021 a renversé l'influence des « néo-traditionalistes ». Il nous semble que cela a été possible du « fait du Prince ». En effet, en raison de la Constitution de la Ve République, le Président Emmanuel Macron a imposé, grâce à sa majorité à l'Assemblée nationale, l'ouverture de la PMA aux femmes célibataires et aux couples lesbiens à laquelle il était particulièrement favorable... Ici, le contrôle de l'État a été d'autant plus présent qu'il est incarné par le président de la République lui-même... Et, cette imposition de la « volonté du Prince » est une démonstration du contrôle de l'État français sur la bioéthique et le biodroit. Il nous semble que la France a, à cet égard, un positionnement tout à fait unique dans le monde. Le Président Macron a fait un choix personnel et ainsi tranché un débat vieux de dizaines d'années qui agissait l'opinion française et les différents groupes de pression. De notre point de vue, cela ne remet pas en cause les analyses que nous avons exposées précédemment, mais cela pose question sur les institutions de la Ve République qui font également l'objet de profonds débats contradictoires dans l'opinion...

Par ailleurs, nous tenons à rappeler l'importance si particulière donnée à la bioéthique et au biodroit, en France. Cette importance nous semble s'appuyer sur une conception purement européenne et occidentale du Droit et des valeurs morales. Dans son analyse

exposée précédemment, Borillo s'appuie sur la réflexion d'Alain Supiot qui donne au droit une fonction anthropologique permettant aux lois de produire du lien social. En effet, les règles juridiques ont aussi une fonction symbolique et créatrice car elles reflètent une certaine conception des échanges humains (Supiot, 2009). C'est pourquoi, l'importance majeure donnée en France à la bioéthique et au biodroit, nous a conduit à étudier l'essai d'Alain Supiot pour essayer de mieux comprendre la fonction anthropologique du droit. Aussi, avant d'aller plus loin dans la démonstration de Borillo, nous avons choisi d'élargir le point de vue et de nous arrêter sur l'analyse de cette fonction anthropologique par Alain Supiot, dans son essai *Homo juridicus*, afin de mieux appréhender les enjeux éthiques sous tendant le biodroit français.

***Homo juridicus* d'Alain Supiot**

Dans son essai, Alain Supiot (né en 1949) définit l'homme comme un « animal métaphysique » et défend l'idée que l'Occident lui a permis de lier ses dimensions biologiques et symboliques par le Droit : « Le Droit relie l'infinitude de notre univers mental à la finitude de notre expérience physique et c'est en cela qu'il remplit chez nous une fonction anthropologique d'institution de la raison » (Supiot, 2009, p. 10). En effet, tout être humain naît dans un monde qui a déjà un sens. Ce monde lui donne d'emblée, à lui, bébé particulier, une signification, notamment en lui donnant un nom, en l'inscrivant dans une filiation générationnelle, en en faisant un sujet de droit de par la loi ; cela avant même qu'il accède par la parole à la conscience de son être. Pour accéder au sens et à la conscience, l'enfant doit d'abord apprendre à parler et « se soumettre au « Législateur de la langue » » (Supiot, 2009, p. 7). Apprise généralement par notre mère, notre langue maternelle est notre première source de sens, et « est aussi la première des ressources indispensables à la constitution du sujet » (Supiot, 2009, p. 8). Elle nous donne à la fois notre liberté de penser mais, en même temps, circonscrit les limites du sens par la définition des mots. Cette hétéronomie construit notre autonomie au fur et à mesure que l'on grandit. « Les liens du Droit et les liens de la parole se mêlent ainsi pour faire accéder chaque nouveau-né à l'humanité, c'est-à-dire pour attribuer à sa vie une signification, dans le double sens, général et juridique de ce mot » (Supiot, 2009, p. 8). Ici, pour Supiot, l'homme ne naît pas rationnel mais le devient en accédant et en partageant un sens avec les autres. Cette construction des liens entre le corps et l'esprit et avec les autres permettrait à l'homme d'éviter la folie. À notre époque, ce risque est

d'autant plus important que les biotechnologies pourraient faire de l'homme un simple objet naturel à comprendre et à manipuler. Et un jour, si le savoir biologique sur l'homme devient total, il pourrait nous permettre de dépasser toutes les déterminations naturelles : on pourrait changer de sexe si on le désire encore plus facilement qu'aujourd'hui, ne plus vieillir, vaincre l'ensemble des maladies et pourquoi pas la mort... pour Supiot, ces possibilités entrevues par les biosciences portent l'empreinte de la folie : car qu'on envisage l'homme comme un pur objet ou comme un pur esprit, cela relève du délire. C'est là que le Droit, en nous inscrivant dans les liens sociaux, assure une fonction anthropologique fondatrice et nous épargne la folie, mais aussi toute tentative politique d'instauration d'un régime totalitaire : « le premier pas essentiel sur la route qui mène à la domination totale consiste à tuer en l'Homme la personne juridique » (Arendt, 1951). Cette construction de la personnalité juridique, propre à l'Occident, cet « Artefact », a permis à l'homme de rassembler son corps et son esprit, d'éviter d'être réduit soit au biologique soit au mental. « C'est pourquoi on a éprouvé le besoin, au sortir de l'horreur nazie, de garantir la personnalité juridique à tout homme et en tout lieu » (Supiot, 2009, p. 11) par la Déclaration des droits de l'homme (1948, article 6). Pour Supiot, c'était une tentative de faire de chacun d'entre nous quelque chose de plus qu'une unité de compte, comme le faisait notamment les nazis avec les juifs. Mais cette tentative ne fait sens qu'uniquement du point de vue occidental malgré sa volonté d'universalisme, car elle ne tient pas compte des différences entre les civilisations. Ainsi, au sortir de la guerre, garantir la personnalité juridique était une tentative de faire de chacun d'entre nous plus qu'un animal ou une pure abstraction. Cependant, malgré tout, ce risque demeure et, en particulier, la réduction de l'homme à une unité de calcul a été et est toujours portée par le capitalisme et la science moderne. Supiot donne l'exemple du principe juridique d'égalité entre l'homme et la femme qui fait dire à certains qu'un homme est une femme et réciproquement. Pour lui, cette égalité d'ordre mathématique et quantitatif n'est que l'une des interprétations folles de l'égalité (car quoique qu'égaux, biologiquement et psychologiquement un homme n'est pas une femme) mais elle s'inscrit parfaitement dans la dynamique du capitalisme qui recherche la quantité encore plus que la richesse matérielle : « sous l'empire de la quantité, nous sommes conduits à croire en l'abstraction du nombre indépendamment de la qualité des êtres dénombrés » (Supiot, 2009, p. 12). Or, le calcul, s'il en participe, n'est pas le tout de la raison ; et si cette formalisation logique a permis notamment de créer l'ordinateur, il n'en demeure pas moins que le calcul comporte le risque de nous déshumaniser comme les nazis l'ont fait

en tenant le compte précis de l'extermination des juifs. Malgré tout, La personnalité juridique permet de faire accéder chaque être humain, dès la naissance, à un sens partagé par tous. De plus, la personnalité juridique fait de l'être humain un être libre en lui donnant une qualité et des droits, tout en le liant à tous les hommes. C'est en ce sens que le Droit est une donnée anthropologique fondamentale. Par ailleurs, en créant les liens sociaux, la personnalité juridique renvoie uniquement à l'humain. En effet, pour Supiot, il n'y a pas de société animale car une société est faite « de liens de parole, qui attachent des hommes les uns aux autres » (Supiot, p. 9).

En français courant, il existe deux sortes de Droit qui nous lient : la loi et le contrat. « Du côté de la loi se trouvent les textes et les paroles qui s'imposent à nous indépendamment de notre volonté, et du côté du contrat ceux qui procèdent d'un libre accord avec autrui » (Supiot, 2009, p. 9). Ainsi, toute personne a d'abord un état civil qui lui permet de s'engager par contrat. Or, ce qui est spécifique à l'Occident tient à ce que les notions de loi et de contrat reposent sur « la croyance en un législateur divin également garant de la parole donnée par ceux qui croient en lui, qui lui sont fidèles et sont donc fidèles à leur parole » (Supiot, 2009, p. 10) ; cela, contrairement à de grandes civilisations comme celles de la Chine, de l'Inde ou du Japon. Par exemple au Japon, les actions d'un homme priment sur ses paroles. Pour Supiot, la loi et le contrat seraient propres aux civilisations du Livre. Le Dieu unique serait garant de la justice et de la rationalité. Cependant, c'est l'Occident chrétien qui a porté le plus loin l'idée que l'homme est un être rationnel et a imposé la croyance que Dieu aurait posé ses lois dans la nature, contrairement, par exemple, à la Chine qui n'aurait jamais vu de lois dans la nature. « Dans l'Europe chrétienne, l'idée d'ordre (céleste, naturel ou social) a renvoyé naturellement à celle de loi (divine, scientifique ou humaine). Penser en termes de loi n'y a donc pas été l'apanage des juristes » (Supiot, 2009, p. 92). Supiot explique ainsi le développement de la science et de la technique, fruit de l'Occident. Cependant, si les lois trouvent leur origine dans la religion, l'émergence de Lois de la nature a été progressive au fur et à mesure que la distinction (et l'articulation) entre l'Église et l'État s'affirmait. Par ailleurs, cette idée de lois naturelles articulée aux lois humaines existait déjà chez les Babyloniens avec le code d'Hammourabi (2000 av. J.-C.). Également, l'image du Législateur divin est primordiale dans la tradition hébraïque. Et, enfin, la notion de Loi naturelle trouve son origine dans le droit romain.

Mais l'origine de nos progrès scientifiques s'enracine dans l'Europe médiévale chrétienne. Ce sont les occidentaux, en faisant du Dieu unique le Législateur divin, qui ont cru fermement que la nature et l'univers avaient des Lois immuables et connaissables, et à portée de leur compréhension. Puis, le tournant moderne de la science a été pris quand les savants se sont efforcés de comprendre les invariances de la nature et de les déchiffrer. « L'hypothèse de « lois que Dieu a établies dans la nature » (l'expression est de Descartes) rendait en effet concevable la découverte de ces lois et leur expression mathématique » (Supiot, 2009, p. 95). La nature est alors devenue rationnelle, et cette rationalité a été garantie par un Être suprême, lui-même rationnel, laissant libre l'Homme de découvrir les lois de la nature et de se rendre maître de cette dernière. Enfin, la Révolution française et la révolution industrielle du XIXe siècle ont définitivement affranchi l'État et la science de la référence religieuse. Ainsi, cette croyance et cette confiance dans des lois rationnelles et immuables de l'univers et de la nature sur lesquelles l'Homme peut avoir une compréhension et une action ont perduré au-delà du déclin du christianisme, et elles sont sûrement plus fortes encore aujourd'hui dans un Occident laïque. Ainsi, pour appuyer l'analyse de Supiot, il nous semble que la métaphore explicative du « livre de la vie » sur terre où les quatre nucléotides construisant la vie sont désignées par les quatre lettres A-C-T-G (qui misent bout à bout forment les gènes de la bactérie à l'homme) illustre bien l'importance fondatrice du langage en Occident, et également, cette croyance et cette confiance modernes dans les biosciences et les biotechnologies. En effet, non seulement ce « livre de la vie » est à lire mais aussi à comprendre et peut-être même à modifier.

Pour Supiot, l'autre croyance forte de l'Occident tient dans cette idée que l'État ne meurt jamais et est le garant ultime de l'identité des personnes par leur personnalité juridique, des liens sociaux et de la parole donnée. Cette idée aurait émergé entre le Xe et XVIIe siècles, dans le cadre des monarchies avec la croyance dans les « Deux corps du roi » : par mimétisme avec les deux natures du Christ (physique et mystique), la croyance que le Roi (ou le Prince) pouvait survivre au-delà de sa personne physique, à travers ses ancêtres et ses descendants, a été peu à peu imposée par le roi et le politique qui souhaitaient contrebalancer le pouvoir religieux. Ainsi, l'idée qu'à travers le Roi s'incarnait aussi une personne politique indépendante et en possession d'un corps mystique existant à travers les générations royales a prédominé au cours du temps, s'incarnant dans l'institution de l'État à la chute des

monarchies. D'abord le Roi puis l'État ont fini par être conçu comme perpétuels formant un corps politique invisible constitué par l'institution et la communauté des sujets, passés, présents et à venir (Kantorowicz, 1989). Ce corps politique invisible est l'une des fondations métaphysiques de l'État moderne. Ainsi, en Occident, l'État est aujourd'hui le garant ultime de l'intégrité des personnes et de leur état civil ; « cet état est indisponible, c'est-à-dire qu'il échappe à la souveraineté de l'individu. Les règles de l'état civil et les disputes dogmatiques sur la personnalité de l'embryon ont remplacé la casuistique religieuse sur l'administration du sacrement du baptême, mais la reconnaissance de l'être humain mortel continue de s'opérer, sous l'égide du Sujet surhumain immortel » (Supiot, 2009, p. 58). La notion de personne humaine repose encore sur des fondements chrétiens, ce qui, pour Supiot, expliquerait l'importance donnée au principe de dignité humaine dans les Droits de l'Homme et dans les lois de bioéthique françaises avec sa mention dans le Code civil (article 16). Il rappelle qu'au Moyen Age, « la Dignité désignait (...) une corporation par succession, qui ne se déployait pas dans l'espace mais dans le temps. Réalisant l'unicité fictive des prédécesseurs et des successeurs potentiels qui sont tous présents dans et incorporés à son titulaire du moment, la Dignité, par définition, ne meurt jamais » (Supiot, 2009, p. 61). Le terme de Dignité a renvoyé également à une notion juridique qualifiant la fonction royale avant de se « démocratiser » à la Renaissance avec les humanistes, en particulier chez Dante, en faisant de chaque homme mortel un être incarnant la dignité immortelle de l'humanité. Avec les humanistes : « fidèle à son étymologie, la personnalité demeure un masque, mais c'est le masque qui permet à chaque homme de participer pleinement à la dignité humaine et d'accéder par la puissance de son esprit, de son *cogito*, à la connaissance scientifique de la Nature » (Supiot, 2009, p. 62).

Si les fondements chrétiens de la personne sont sous-jacents à l'Occident, de nos jours, cela s'accompagne d'une mise en retrait de la religion catholique qui, au Moyen Age, fondait à la fois le statut juridique du Roi et de ses sujets. La religion catholique est devenue une affaire de liberté individuelle relevant de la sphère privée comme les autres religions. Cependant, si la religion et ses dogmes ne fondent plus la légitimité d'un régime politique, « les États comme les personnes continuent d'être portés par des certitudes indémontrables, par de vraies croyances, qui ne procèdent pas d'un libre choix, car elles participent de leur identité » (Supiot, 2009, p. 17). Et, au cœur même de la rationalité portée par l'Occident se trouvent

toujours des croyances instituées et garanties par le Droit, notamment le Droit international et le biodroit français. Ainsi, là où la religion catholique faisait du corps humain le « temple de son âme immortelle », le Droit fait du corps le siège de la personnalité et le traite, avant même sa naissance et jusqu'après sa mort, comme un objet sacré. De plus, la personnalité « n'est pas une donnée biologique comme le génome ou le rhésus sanguin, c'est une construction dogmatique qui serait menacée d'écroulement si elle était laissée à la libre disposition des personnes. Le principe d'indisponibilité de l'état civil supprime cet interdit et postule l'existence d'un Tiers garant de l'identité » (Supiot, 2009, p. 66). Ainsi, l'État, la République française, a succédé à l'Église catholique, mais il en a les mêmes fondements ; et même s'il représente l'ensemble des individus de la Nation dans un ordre juridique sécularisé et laïque, il repose sur des valeurs dogmatiques, des « vérités évidentes en elles-mêmes ». À notre époque contemporaine, pour Supiot, la France laïque, comme l'Occident, a mis au cœur sacré de son système l'État Nation et la Science. En effet, autrefois, l'aventure coloniale de l'Europe a reposé sur la certitude de détenir la Vérité, d'être une civilisation supérieure. Cette certitude est actuellement inscrite dans le Droit international car il repose sur les dogmes de l'Occident. Si, l'empire romain d'Occident et son christianisme ont d'abord porté cette croyance de supériorité, c'est ensuite la Science occidentale qui a servi de justification à la domination des autres peuples... et, jusqu'à la Seconde Guerre mondiale, l'idée d'une inégalité biologique entre les hommes faisait partie des vérités scientifiques, notamment dans les pays anglo-saxons. Quant à la France catholique, elle a surtout mis en avant l'idée d'une mission civilisatrice de l'Occident d'une portée historique, « visant à convertir aux Lumières les peuples vivant encore dans l'obscurité et la superstition » (Supiot, 2009, p. 19). Après le nazisme, la croyance scientifique dans l'inégalité des races s'est effondrée et celle de la mission civilisatrice a disparu en même temps que les empires coloniaux. Cependant, si l'Occident ne fait plus référence aux « peuples inférieurs », il maintient sa croyance en sa supériorité en faisant une division entre les pays dits développés et ceux dits sous-développés ou en voie de développement et légitime ainsi sa domination économique. Pourtant, paradoxalement, les différents acteurs des champs scientifiques, des sciences physico-mathématiques à la biologie, aux sciences humaines et au Droit, refusent d'analyser leurs systèmes de croyances respectifs. Ils se donnent l'illusion de l'universalisme en faisant référence à des systèmes de règles et de normes neutres, logiques et spécifiques. En cela, ils refoulent leurs systèmes de valeurs dogmatiques que sous-tendent leurs règles et leurs

normes, or, « une valeur c'est quelque chose qu'on admet inconditionnellement. Car chaque instant notre vie s'oriente en fait selon quelque système de valeurs ; un système de valeurs, au moment où il oriente une vie, n'est pas simplement accepté sous condition, mais purement et simplement accepté. La connaissance étant conditionnelle, les valeurs ne sont pas susceptibles d'être connues. Mais on ne peut renoncer à les connaître, car ce serait renoncer à y croire, ce qui est impossible, parce que la vie humaine ne peut pas ne pas être orientée. Ainsi, au centre de la vie humaine, il y a une contradiction. » (Weil, 1941, p. 121). Pour Supiot, cette contradiction est le moteur de la pensée juridique, et nous ajouterons, il est aussi le moteur de la pensée scientifique. C'est là, l'une des contradictions de l'Occident : « D'un côté, la nature dogmatique du Droit est incontestable, mais, d'un autre côté, il procède d'une civilisation qui a placé la connaissance scientifique au cœur de son système de valeurs » (Supiot, 2009, p. 124).

Ainsi, la pensée dogmatique instaurée en un système de croyances de type religieux n'a pas disparue, et actuellement, s'est installée dans la pensée politique comme scientifique, en particulier dans la médecine, la biologie et le droit. Ici, Supiot ne développe pas son analyse mais renvoie aux ouvrages de Pierre Legendre. Cependant, nous pouvons soutenir que la pensée dogmatique, en Occident comme ailleurs, a assis la raison humaine. Elle en est une dimension et se traduit par des croyances et des opinions admises de confiance par tout un chacun et jamais remises en cause. Paradoxalement, cette dogmatique est définie comme l'antithèse de la raison dans le vocabulaire courant. Cependant, c'est au contraire sur elle que repose la raison humaine. Les fondements dogmatiques de la raison se concrétiseraient dans « (...) l'existence d'un lieu de vérité légale postulé et socialement mis en scène comme tel » (Legendre, 1999, p. 78). À titre personnel, nous postulons que pour la médecine et le biodroit, ce lieu de vérité légale s'inscrit dans l'affirmation d'un *Homo juridicus* rationnel, un animal métaphysique à l'essence immuable et interdit d'émotions : cette croyance bloquant, par exemple, toute évolution de la loi française pour l'euthanasie médicalement assistée qui est pourtant revendiquée par des individus et des associations comme un « Droit à mourir dans la dignité ». Ainsi, points de vue et valeurs s'affrontent et se contredisent, tout en maintenant la croyance de l'*Homo juridicus* rationnel. Quant aux États généraux et aux lois bioéthiques, ils servent et impriment un rythme à la mise en scène sociale.

Pour Supiot, le Droit serait le dernier lieu de la dogmatique qu'on s'efforce de « dissoudre dans les lois de la Science, hier les lois de l'Histoire ou les lois de la race, aujourd'hui les lois de l'économie ou de la génétique » (Supiot, 2009, p. 22) ; cela afin de cadrer dans une dogmatique efficiente, ce qu'il appelle « les délires individuels » potentiels stimulés par le langage, en opposant ainsi folie individuelle et croyances dogmatiques. Cependant, il souligne qu'agir de la sorte relève d'une tentative d'exclure la notion de justice de la notion de Droit et débouche sur une aporie. En effet, le Droit ne relève ni de Dieu, ni de la Science mais de l'Homme et des valeurs et des fins qu'il assigne à ses actions. De plus, « l'œuvre juridique répond au besoin vital pour toute société de partager un même devoir-être qui la prémunisse de la guerre civile » (Supiot, 2009, p. 24) et donne un sens commun à l'action des hommes. Le Droit repose sur des valeurs morales, des enjeux économiques et sociaux et non sur la science mathématique ou biologique... Mais « sous l'empire du scientisme, l'Occident lui-même en était venu à croire que la seule réalité de l'Homme était de nature biologique, et que la personnalité juridique était donc une pure technique qu'on pouvait disposer à sa guise » (Supiot, 2009, p. 281). Si les horreurs nazies ont porté un coup d'arrêt à cette croyance et ont abouti à la Déclaration universelle des droits de l'homme de 1948, les progrès actuels des biosciences nous semblent relancer la question. D'autant que le Droit ne peut prétendre à l'universalité comme les occidentaux l'ont cru après la Seconde Guerre mondiale et que la montée en puissance actuelle de la civilisation chinoise ébranle cette croyance, au fond assez naïve. En effet, « le fait que ces civilisations (non occidentales) aient dû, ou doivent encore aujourd'hui s'approprier la pensée juridique venue d'Occident nous donne l'illusion qu'elles se sont converties à notre culture juridique » (Supiot, 2009, p. 282). Mais, le Droit tel que nous le connaissons n'est que le fruit de notre histoire occidentale. Dans cette perspective, quelle sera à l'avenir l'évolution des biosciences et la place de l'Homme et des interdits posés par le Droit international ? Si nous ne tenons pas compte des autres civilisations et de leur manière propre de penser, nous pourrions renouer avec la peur d'une science ou d'une technique qui échappent à tout contrôle humain. Ainsi, Supiot précise que si l'Occident fait reposer la fonction anthropologique d'humanisation de la société sur la loi et les constructions juridiques, « cela a été la manière occidentale, mais il y en a d'autres, au premier rang desquelles la chinoise, qui table sur les liens et non sur les lois, sur les rites et non sur les règles » (Supiot, 2009, p. 108). L'extermination des juifs par les nazis a été « l'expérience fondamentale de notre époque et sa détresse fondamentale » (Arendt, 1946),

mais il s'agit de l'Occident, et Supiot émet un doute sur le fait que la leçon ait été retenue. En effet, actuellement, l'Occident développe un individualisme radical qui développe des droits que Supiot, comme Ricoeur, qualifie de « subjectifs » au détriment des lois positives, de leur fonction anthropologique, et du bien commun. De plus, « on n'a de cesse d'en appeler à l'éthique (le produit se décline en de nombreuses versions : bioéthique, éthique des affaires, etc...) obéissant ainsi sans le savoir à la consigne donnée par Hitler aux juristes allemands en 1933 : « L'État totalitaire doit ignorer toute différence entre loi et éthique » (Supiot, 2009, p.p. 108-109).

Ainsi, Supiot souligne que l'Occident contemporain, en s'appuyant sur la *Common Law* anglo-saxonne dominante, donne actuellement à chaque individu tout une série de droits « subjectifs » : droits à l'information, au respect de la vie privée, à la dignité, à l'enfant, au procès équitable, à la connaissance des origines... « On distribue les droits comme on distriberait des armes, et ensuite que le meilleur gagne ! Ainsi débité en droits individuels, le Droit disparaît comme bien commun (...) » mais « pour que chacun puisse jouir de ses droits, il faut que ces droits minuscules s'inscrivent dans un Droit majuscule, c'est-à-dire dans un cadre commun et reconnu par tous » (Supiot, 2009, p. 27), et c'est bien là la difficulté à laquelle se heurte le biodroit français... Ce Droit majuscule est celui de l'État, c'est-à-dire de la souveraineté législative d'un Prince ou d'une Nation, un Droit objectif distinct des droits subjectifs mais qui semble être en train de disparaître... L'individu singulier et le respect de ses droits singuliers devient la norme de la pensée juridique faisant oublier qu'il n'y a pas d'identité sans limites et que si le sujet ne se les donne pas à lui-même, elles viendront de l'extérieur. Ainsi, pour Supiot, faire des droits subjectifs la priorité relève de l'utopie, mais il semble que l'Occident l'ait fait sienne. Le monde occidental pense les droits subjectifs dans un monde globalisé qui relève à la fois des valeurs du marché économique et des droits de l'homme. Cette utopie, Supiot l'appelle un « fondamentalisme occidental ». Or ce fondamentalisme se heurte aux fondamentalismes des systèmes de croyances des autres civilisations : « la dissolution du Droit objectif dans une collection de droits individuels garantis par une Loi supposée universelle nous engage à coup sûr dans le « choc des civilisations », croyance contre croyance, les armes à la main » (Supiot, 2009, p. 30).

Pour recentrer sur le biodroit, si nous suivons Supiot, en prenant appui sur la Déclaration des droits de l'homme de 1948, le biodroit français a légiféré sur toute une série

de droits subjectifs portés par différents groupes de pression, des lobbyings, représentant des intérêts particuliers et contradictoires. Notre question : le biodroit français relève-t-il encore du Droit objectif porté par l'État et visant le bien commun ? Au contraire, ne relève-t-il pas de systèmes de croyances relevant d'intérêts individuels subjectifs ? Si c'est le cas, il s'inscrit dans l'histoire de la dogmatique du Droit occidental dont Supiot fait l'hypothèse. Alors, il ne renvoie qu'à des systèmes de croyances de type religieux même s'il fait référence à l'Homme rationnel et universel. Par ailleurs, en ayant force de loi, cette dogmatique bioéthique donne des droits mais aussi des limites et des interdits qui sont ceux de groupes de pression ayant temporairement réussi à défendre leurs intérêts particuliers, peut-être au détriment du bien commun. Supiot souligne que ce qu'il appelle le « Droit objectif » s'est peu à peu laïcisé en Occident, reposant sur des fins humaines et non pas divines et devenant ainsi une technique de l'interdit. Cet interdit donne un sens commun à chacun qui, en même temps, le dépasse. Or, le biodroit étant revu tous les sept ans, le sens commun donné à chacun est régulièrement remis en question au gré des droits subjectifs prévalents du moment et en fonction des victoires ou des défaites des différents groupes de pression actifs dans la société, voire du fait du Prince comme dans l'exemple de l'ouverture de la PMA aux couples lesbiens et femmes célibataires. Ainsi, sur un délai très court, ce qui était interdit devient permis, même à l'encontre de la majorité de l'opinion. Il nous semble ici que les notions de « sens commun » et de « bien commun » sont particulièrement malmenées, ainsi que l'idée d'une « raison commune » au fondement de l'*Homo juridicus* défini par Supiot... Le biodroit est directement rattaché aux droits de l'Homme tel que l'Occident les conçoit, et aux interdits qui mettraient en péril l'humanité même de l'homme comme l'ont fait les nazis. En France, il est vécu comme de portée universelle et en même temps souvent remis en question. De plus, il évolue rapidement en fonction des avancées des biosciences... Ne pourrait-on pas parler alors d'un droit de circonstances qui ébranle de fait le Droit objectif ? Si c'est le cas, comment peut-on le penser, le réfléchir d'un point de vue philosophique ? Si ces questions nous préoccupent, nous ne pouvons y apporter de réponse. De fait, il nous semble que la seule façon de traiter humainement de la bioéthique relève de la sphère privée, de la psychologie des relations humaines et de la psychologie humaniste comme l'ont conçu les conseillers en génétique nord-américains, et non du biodroit. D'autant que la recherche scientifique occidentale elle-même relève de la sphère privée, « la mise en pratique professionnelle d'une croyance » (Supiot, 2009, p. 112). En effet, la science occidentale répond encore à l'appel de vocation

d'individus particulièrement talentueux : « tout grand savant aspire secrètement à accéder au lieu où tout s'éclaire » ; « avant même le goût de la résolution des énigmes, le ressort psychologique le plus puissant de la recherche scientifique est d'ordre mystique : « parvenir au-delà du discursif, au-delà du senti, et à la limite, au-delà de soi-même, à expérimenter la connaissance immédiate de la Réalité suprême » (Pérez, 1991) » (Supiot, 2009, p.p. 111-112).

Pour conclure, Supiot fait le constat que notre époque est celle « à première vue » du déclin des lois occidentales. Il espère que l'Occident saura reconnaître qu'il ne peut imposer son Droit (qui n'est au demeurant qu'un corpus dogmatique et religieux qui lui est propre), et entamera une discussion avec les autres civilisations « afin que l'humanité parvienne à s'entendre sur des valeurs qui l'unissent » (Supiot, 2009, p. 317). Quant à nous, nous soulignons que l'*Homo juridicus* d'Alain Supiot est un être de langage et de raison, sans ressentis ni émotions, soumis au Droit dont la fonction anthropologique première est de lui donner des limites lui permettant d'échapper à la folie possible lorsqu'il s'approprie le langage. Cet *homo juridicus* ne ressemble guère aux êtres humains rencontrés et soutenus par les conseillers en génétique nord-américains, qui se définissent d'abord par leur sensibilité, leurs émotions et leurs capacités d'interactions avec leur environnement tout autant que par leur raison...

Les lois de bioéthique françaises, les droits subjectifs et le fait du Prince

En 2011, année où Daniel Borillo a écrit l'article précité auquel nous revenons, deux groupes de pression puissants s'affrontaient en France dans le domaine de la bioéthique, avec l'objectif d'imposer par la loi les droits subjectifs qui leur étaient favorables. L'un de ses lobbyings s'appuyait sur une pensée que Borillo qualifie de « néo-conservatrice » et « traditionaliste » ; l'autre s'appuyait sur une pensée tenant compte des avancées scientifiques de la biomédecine et de l'évolution de la famille et des droits de la personne dans le monde occidental. À cette époque, nul ne pouvait prévoir que le fait du Prince s'imposerait et changerait les lois de bioéthique en fonction de ses convictions personnelles. C'est pourtant le renversement auquel nous avons assisté en 2021...

Pourtant, en 2011, Daniel Borillo cherchait à démontrer comment la pensée néo-conservatrice française avait réussi à s'imposer à travers les figures des experts en anthropologie et en psychanalyse. Il voulait démontrer que, sous un abord apparemment

scientifique, cette pensée est traditionaliste et dénonce une science capable de comprendre, et possiblement, de reproduire le vivant. « La pensée néo-traditionaliste se fait gardienne de l'ordre établi présenté comme une structure anthropologique immuable » (Borillo, 2011, p. 11). La critique des experts en sciences humaines dénonce ce qu'ils appellent l'individualisme de la société post-moderne qui remet en cause les valeurs familiales et se délite dans le consumérisme. Pour ces experts, les sciences naturelles et médicales, en agissant sur le vivant, constituent une perte de repères qui ébranle notre humanité. Borillo donne l'exemple de la juriste Catherine Labrusse-Riou, qui en 2008, lors de son audition publique à l'Assemblée nationale, souligne, qu'à son sens, on ne peut intervenir sur « cet élément fondamental de détermination du père et de la mère », « parce qu'il est essentiel pour ne pas devenir fou », « puisque la nature l'impose ». Elle s'oppose alors à l'ouverture de la Procréation Médicalement Assistée (PMA) aux femmes seules et aux couples homoparentaux (Borillo, 2011, p. 12). Pour les juristes « néo-traditionalistes », les lois de bioéthique ne peuvent être lisibles et cohérentes que si elles affirment leur subordination au biologique, « aux lois naturelles ». Quant aux experts psychanalystes, c'est au nom de la « différence des sexes » qui, pour eux, dans sa fonction symbolique, structure notre psychisme et notre vie de groupe, qu'ils veulent conserver la structure traditionnelle de la famille. En plaçant la différence des sexes au niveau symbolique, ils entérinent le fait qu'il n'y a pas de notion de choix pour l'individu. Cette différence fait partie d'un ensemble de représentations et de lois qui nous dépasse et nous précède. On est doté d'un corps d'homme ou de femme, et on n'y peut rien. Cette configuration dissymétrique est non seulement la condition de la vie, on naît d'un père et d'une mère, mais aussi de la vie psychique dans la mesure où elle engendre à la fois du désir pour l'autre, mais aussi la limitation de ce désir qui évite l'agression, nous contraignant à « civiliser » nos pulsions. Remettre en cause cette réalité et cette symbolique, c'est sombrer dans l'angoisse : « quand tout dépend de soi, on est constamment dans l'angoisse des possibles, l'angoisse du choix, l'angoisse du sens. Le désir au sens large, la puissance vitale s'y perd, s'y épuise » (Arènes, 2010). Pour défendre la structure familiale traditionnelle, « l'inscription de l'origine biologique dans la loi est apparue pour eux (les experts) comme la solution au problème de l'homoparentalité » (Borillo, 2011, p. 14)

Selon Borillo, les experts en sciences humaines se sont appuyés sur la rhétorique du « juste milieu » pour défendre une conception « moderne » de la famille car reposant sur une

analyse « scientifique », tout en lui gardant son visage ancestral. En effet, en 2009, lors des audits publics, à l'Assemblée parlementaire, les experts renvoient « dos à dos » les positions des réactionnaires et des religieux d'un côté et celles des progressistes de la société civile de l'autre, pour adopter une posture soi-disant moyenne et raisonnable qu'ils présentent comme équilibrée et respectueuse de la nature et de la dignité humaine. Mais, pour Borillo, derrière les experts, c'est l'État français qui contrôle le rapport entre l'individu et sa destinée biologique. Ce contrôle a été encore renforcé, en 2005, avec la création de l'Agence de biomédecine qui intervient non seulement au niveau de la pratique des greffes, mais aussi de la procréation et de la génétique humaine. Sous le couvert de la position « raisonnable » car raisonnée des experts en sciences humaines, l'État a mis en place des lois qui contrôlent le corps du citoyen au nom d'une réflexion éthique. Ainsi, la « bioéthique apparaît en France comme une discipline de nature étatique, contrôlée par des experts désignés, à leur tour, par l'administration » (p. 15, Borillo, 2011). « La notion de dignité humaine appliquée à la relation réflexive de l'individu à lui-même et la prétendue fonction anthropologique du droit constituent l'appareil idéologique permettant de limiter la liberté au nom d'un principe impératif s'imposant à tous les humains en tant que détenteurs d'une portion d'humanité à laquelle il faut se subordonner » (Borillo, 2011, p. 11). Mais, il n'en demeure pas moins vrai que, pour Borillo, la réflexion antérieure des experts en sciences humaines ne constitue pas une réflexion bioéthique, mais : « un biopouvoir... un pouvoir qui ne s'exerce plus sur les âmes (comme autrefois le faisaient les religions) mais le corps et la vie des individus ; d'une politique qui fait de l'espèce humaine l'objet d'une stratégie de domination » (Borillo, 2011, p.18). En 2022, nous ne pouvons nous empêcher de faire le parallèle avec le traitement de la crise mondiale de la COVID 19 en France. Les experts y sont, ici, les médecins qui conseillent le Prince par des affirmations contradictoires et dogmatiques dont une bonne part de l'opinion doute qu'elles relèvent de la science. Quant au Prince, incarnation de l'État, il contrôle, il décide et il impose en fonction de ses convictions...

En 2011, en conclusion de son article, Borillo dénonce le biopouvoir (tel que défini par Michel Foucault) des experts en sciences humaines qu'ils exercent par les lois bioéthiques françaises, sur la génétique humaine et les biotechnologies. Il rappelle que dans les sociétés démocratiques, l'État se doit d'avoir une position impartiale au niveau moral, ce qui constitue le garant de la liberté individuelle. Il défend l'idée qu'un État démocratique ne se substitue

pas aux choix individuels, et ne peut, de lui-même, choisir et imposer une conception idéologique du monde. L'État se doit de rester neutre. Le citoyen est alors en position de faire ses propres choix ; et, pour Borillo, tant que ses choix, incarnés dans des actes librement consentis, ne nuisent pas à autrui, ils doivent être considérés comme moraux et en dehors des sanctions juridiques. Ainsi, la contrainte que les lois françaises de bioéthique imposent à ses citoyens « ne garantit pas l'épanouissement de l'ensemble de la population » (Borillo, 2011, p. 18).

Cependant, le jeu d'équilibre, entre les deux courants idéologiques majeurs, « éthique de responsabilité » ou « valeurs des lumières », et « éthique des convictions » ou « valeurs données en soi », change avec le temps au gré des pressions sociétales et des changements politiques, ce qui, de notre point de vue, confirme la nature démocratique de la société française... En 2017, le dernier avis du Comité Consultatif National d'Éthique est favorable à l'ouverture de la Procréation Médicalement Assistée (PMA) aux femmes seules et aux couples lesbiens (CCNE, 2017, p. 27). C'est le président de la République, Emmanuel Macron, qui a lui-même sollicité cet avis peu après son élection, soulignant par là-même, le contrôle qu'exerce l'État sur le biodroit français, représenté ici par sa plus haute instance. L'avis du CCNE est venu en amont des États généraux de la bioéthique de 2018 destinés à préparer la nouvelle révision des lois bioéthiques.

Les États généraux de la bioéthique 2018 ont été organisés par le Comité Consultatif National d'Éthique, au niveau national et régional. Le thème général choisi a été : « Quel monde voulons-nous demain ? » ; et sans surprise, les débats, qui se sont déroulés de janvier à mai 2018, ont été largement focalisés sur l'élargissement de la PMA aux femmes seules et aux couples lesbiens. Par ailleurs, un site internet, recueillant librement des avis et propositions de citoyens, a été mis en place de février à avril 2018.

Neuf thèmes de consultations ont été décidés :

- 1) L'avancée de la recherche dans les domaines de la reproduction, du développement embryonnaire et des cellules souches et le respect dû à l'embryon comme personne potentielle
- 2) Les techniques de séquençage et d'ingénierie génomique et les prémices d'une médecine prédictive

- 3) Les dons et transplantations d'organes
- 4) Les données de santé, notamment au regard du développement des objets connectés et des risques d'atteintes à la vie privée
- 5) L'intelligence artificielle et les robots et la responsabilité des professionnels de santé vis-à-vis de leur utilisation
- 6) Les neurosciences au regard du développement des techniques d'imagerie
- 7) La relation santé-environnement et les responsabilités scientifiques et techniques de l'homme
- 8) La procréation (PMA, Gestation Pour Autrui ou GPA, etc...)
- 9) La fin de vie (question sur la légalisation de l'assistance au suicide, politiques d'accompagnement pour les malades en fin de vie)

Des débats en régions ont également été organisés, la plupart par les Espaces de Réflexions Éthiques Régionaux (ERER), organismes créés par la loi de bioéthique de 2004 pour démultiplier localement la réflexion et la formation sur l'éthique médicale. Les thèmes des débats ont été : 1) Procréation et société ; 2) Examens génétiques et médecine génomique ; 3) La fin de vie ; 4) La place du patient dans le système de santé. Chaque ERER a transmis un rapport de synthèse au CCNE.

Le CCNE a, également, auditionné 154 organismes : 88 associations d'usagers de santé et groupes d'envergure nationale ; 36 sociétés savantes (scientifiques ou médicales) ; 9 groupes de courants de pensée philosophiques ou religieux. Chaque organisme auditionné a produit une note de synthèse de ses positions en libre accès sur le site internet du CCNE.

Enfin, un comité citoyen, seule obligation formellement prévue par l'article 46 de la loi de bioéthique de 2011, a été organisé par le CCNE à l'aide d'un institut de sondage, la société « Kantar Public ». Vingt-deux citoyens français anonymes se sont réunis pendant huit jours pour recevoir une formation, débattre entre eux et parvenir à rédiger un document. Ce dernier contient une opinion sur le fond et la forme du processus de consultation globale, ainsi que deux contributions thématiques choisies par le groupe : la fin de vie et le génomique en pré-conceptionnel.

Le 5 juin 2018, un compte-rendu de toutes les contributions locales et nationales a été rendu public par le président du CCNE, Jean-François Delfraissy. Dans sa présentation,

monsieur Delfraissy a souligné que les États Généraux avaient montré « une forme de consensus sur un socle de valeurs éthiques, comme la gratuité du don, la non-marchandisation du corps, la possibilité pour les populations les plus fragiles d'accéder aux progrès technologiques et scientifiques », suggérant qu'au vu « des grands principes éthiques partagés » on pouvait parler « d'éthique à la française ». Mais, selon lui, ils ont également démontré qu'il n'y avait pas de consensus en France sur la PMA et son ouverture aux femmes seules et couples lesbiens. De même, les citoyens ont « exprimé des doutes à l'égard des scientifiques et des médecins en raison de leur prise de position ou de leurs liens d'intérêt ». Ils ont également « émis le souhait de faire partie de la gouvernance de cette médecine du futur : ils veulent se situer aux côtés de l'administration, des soignants, et donner leur avis sur un certain nombre de grandes décisions » (Delfraissy, 2018).

Suite aux États généraux de la bioéthique, le 8 août 2021, la loi révisée de bioéthique a été promulguée, après un second passage à l'Assemblée nationale. En effet, Les deux chambres, la chambre des députés et le Sénat n'avaient pas réussi à trouver un accord. Les sénateurs avaient, notamment, réaffirmé le principe de l'inexistence d'un droit à l'enfant, supprimé l'ouverture de l'assistance médicale à la procréation aux couples de femmes et aux femmes seules, supprimé l'autorisation d'autoconservation de gamètes... La loi a donc été de nouveau examinée par l'Assemblée nationale, révisée et adoptée le 30 juin 2021. L'ouverture de la PMA aux couples lesbiens et aux femmes seules est donc autorisée avec remboursement par la Sécurité sociale, ainsi que l'autoconservation des gamètes et d'autres mesures concernant la fin de vie... Un premier décret d'application concernant l'ouverture de la PMA aux couples lesbiens et aux femmes seules a été promulgué le 28 septembre 2021.

Les désaccords entre les deux chambres concernant la loi de bioéthique révisée 2021 nous semblent bien refléter la puissance de la pensée néo-conservatrice en France. Cependant, en défendant l'ouverture de la PMA aux femmes seules et aux couples lesbiens, nous suggérons que l'Assemblée nationale a obéi à « l'éthique de conviction » de notre Président, Emmanuel Macron. En effet, nous rappelons que dans son rapport final des États Généraux de la bioéthique 2018, le président du CCNE, monsieur Delfraissy avait mis en avant les réticences qui existent dans la société française à propos de l'ouverture de la PMA au-delà d'un problème de stérilité des couples. Il nous semble qu'en l'imposant grâce à sa majorité à l'Assemblée nationale, notre Président exerce un contrôle étatique en ne tenant pas compte

de ces réticences. Quant au Sénat, chambre plus conservatrice, en retardant le vote et la promulgation de la loi, il montre la puissance de la pensée néo-conservatrice française qui s'accroche à la famille traditionnelle et la présente comme une structure anthropologique immuable subordonnée au biologique et « aux lois naturelles », en s'appuyant sur les experts en sciences humaines. Rappelons que lors des différentes consultations au niveau des chambres législatives, les experts en sciences humaines français, en particulier les psychanalystes, ont défendu la famille traditionnelle au nom de la différence des sexes et de sa fonction symbolique qui structurerait notre psychisme et notre vie de groupe. Déroger à cette structuration familiale c'est, pour eux, sombrer dans l'angoisse : on risque la folie ! Ce positionnement traditionaliste a un effet très concret sur la pratique médicale française actuelle, en particulier pour la médecine génomique et le conseil génétique. Comme nous allons essayer de le démontrer par la suite, du point de vue des experts en sciences humaines, le concept de l'angoisse est utilisé pour limiter la liberté de choix du patient avec le souci majeur de lui éviter de devenir fou. Cette hypothèse, nous l'avons prise au sérieux, mais s'inscrit-elle dans une vérité scientifique ou n'est-elle qu'une émanation d'un biopouvoir ?

La pratique médicale française lors du conseil génétique

L'application concrète des lois bioéthiques se trouve, notamment, énoncée dans l'arrêté du ministère des Affaires sociales et de la Santé paru sous le titre « 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 ». Reflétant le positionnement de la réflexion bioéthique française lors d'un conseil génétique, une référence à l'angoisse du patient se trouve nommément mentionnée dans l'article 7.1, intitulé « le résultat ». Ce paragraphe nous semble particulièrement instructif quant au glissement du positionnement de l'individu de « sujet de droit » à sa « psychologisation », aussi nous le reproduisons *in extenso* : « La question du rendu des résultats au patient se pose lorsque l'examen génétique conduit à révéler fortuitement d'autres informations que celles recherchées. Le droit en vigueur (art. 16-10 du code civil et art. R. 1131-4 du code de santé publique) pour protéger le patient d'informations inutiles, angoissantes ou dont la révélation n'est pas désirée, n'est pas en faveur de la transmission d'informations autres que celle initialement recherchée et pour laquelle le patient a consenti à la réalisation de l'examen. Dans ces conditions, il appartient au médecin de déterminer au cas par cas dans le cadre du colloque singulier avec son patient la

conduite à tenir. Il lui est conseillé de prendre l'attache du médecin œuvrant au sein d'une équipe pluridisciplinaire rassemblant des compétences cliniques et génétiques telle que mentionnée à l'article R. 1131-5 du code de la santé publique.

Le médecin pourrait être amené à informer le patient des résultats ayant une conséquence clinique connue et en rapport avec l'indication de la prescription. Il pourrait également informer le patient des résultats ayant une conséquence clinique connue, sans rapport avec l'indication de la prescription, en cas d'identification d'une anomalie génétique dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris le conseil génétique, ou de soins. En tout état de cause, la délivrance d'une telle information ne pourra se faire qu'avec le consentement exprès du patient ».

Or, il y a un consensus international sur le fait de donner au patient, après explications et avec son consentement, des informations révélées fortuitement lors d'un test génétique. Cependant, à la différence d'autres pays, la formulation française se veut d'emblée « paternaliste ». Il s'agit de protéger le patient de lui-même en caractérisant les informations génétiques, en les « psychologisant ». Elles sont jugées « inutiles, angoissantes » et non désirées. C'est donc au médecin de décider, pas au patient, lors du colloque singulier, s'il doit donner ou non ces informations. Médecin et patient ne sont pas là sur une position d'égalité. L'analyse d'Anne-Chantal Hardy, sur le colloque singulier discutée plus haut, trouve ici toute sa pertinence : « L'expert (le médecin) ici est celui qui ne pense pas comme les profanes, qui apprend la maladie avant d'approcher le malade et dont l'objet de travail se construit en dehors de la demande explicitement formulée par celui-ci. La médecine moderne accentue ce phénomène : le malade n'est pas seulement celui qui souffre, ce peut être celui qui est porteur d'une anomalie génétique ; le travail du médecin s'élabore en déplaçant l'objet de la plainte et peut parfois aller jusqu'à en proposer une nouvelle formulation. Le « bien » du malade est dissociable de ce qu'il ressent et de ce qu'il comprend, il s'élabore en dehors de lui, il peut même être perçu comme un « mal » » (Hardy, 2013, p. 15). Ainsi, le patient est d'emblée situé dans une position de fragilité psychologique renvoyant à l'angoisse et niant sa capacité de raison et de choix. Les informations génétiques objectives, lisibles par le médecin-spécialiste ne le sont plus pour le patient, mais sont caractérisées sur un mode psychologique négatif. On assiste ici à une « psychologisation » non seulement du sujet mais aussi des informations qui, de notre point de vue, sont neutres.

Dans le même arrêté, à l'article 2.1, « Quand prescrire ? », s'il est bien précisé que l'individu et son autonomie doivent être respectés, c'est le seul médecin prescripteur qui reste maître de faire ou non le test génétique. L'article donne des critères d'évaluation pour aider ce dernier à prendre sa décision. En deuxième place apparaît « les conséquences psychologiques de la réalisation ou de l'absence de réalisation de l'examen (génétique) ». L'évaluation de la fragilité psychologique est donc l'un des critères important qui va permettre au médecin de décider de l'opportunité du test. Or, la formation médicale française ne comprend pas, dans son cursus, la psychologie. D'où la nécessité d'inclure un psychologue-expert dans la démarche de recherche d'anomalies génétiques. Mais, même si le médecin décide de prescrire le test, et malgré le consentement éclairé préalable du patient donné par écrit, en ultime précaution et rempart contre l'angoisse du patient, « un délai raisonnable de réflexion est alors proposé à la personne ».

À l'article 2.4 « Les différents contextes de la prescription », pour la personne asymptomatique, une référence est faite, dans le Nota, à la nécessité de validation de la « bonne préparation de la personne à la réalisation du test (...) en raison des conséquences potentiellement délétères d'une information incomplète ou mal comprise ». Là encore, la fragilité psychologique et l'absence de capacité à raisonner sur des informations génétiques sont affirmées et encadrées. Le patient n'est pas libre de choisir seul car il n'en a pas la compétence intellectuelle. De plus, on le soupçonne de gérer mal ses émotions et même sa vie.

Ce soupçon entraîne cette recommandation, dans le paragraphe 4.2 « Information sur le résultat, lors de la communication du résultat (...) Le recours à un accompagnement psychologique doit être envisagé dans tous les cas ».

À l'article 5, « suivi médical de la personne », on rappelle au médecin que « des psychologues » peuvent être impliqué dans la participation à la prise en charge du suivi médical de la personne, au côté d'autres spécialistes.

Nous ne pouvons que constater que la possible fragilité psychologique du patient, face à l'examen de ses caractéristiques génétiques, est un souci majeur du législateur qui demande au médecin prescripteur de l'évaluer, bien qu'il n'en ait pas la compétence, au cours du colloque singulier, et si nécessaire de faire appel au psychologue.

En janvier 2016, le Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE), dans son avis 124 sur la « Réflexion éthique sur l'évolution des tests génétiques liée au séquençage de l'ADN humain à très haut débit » affirme, dans sa section III, C.3, intitulé « Risques psychologiques » : « (...) les risques psychologiques ne sont pas à minimiser et peuvent expliquer la revendication d'un droit de ne pas savoir (...) Il est donc important que la personne ait pu bénéficier d'un entretien psychologique au cours duquel elle réalise un travail d'anticipation du résultat tant l'impréparation psychique pourra renverser l'effet traumatique de l'annonce du résultat génétique. C'est au sein de cette anticipation que le patient s'approprie les nouveaux termes de ce savoir, et notamment les différents types d'incertitude qu'il sous-tend. (...) » (CCNE, 2016, p. 45). C'est donc bien au nom de la fragilité psychologique des personnes qu'est mis en place le « droit de ne pas savoir » et l'entretien psychologique avant la réalisation d'un test génétique.

Ainsi, l'État français et les lois bioéthiques supposent le sujet *a priori* fragile psychologiquement face à l'information sur son propre génome. Le patient est mis dans une situation de dépendance vis-à-vis du médecin qui peut décider, lors du colloque singulier, de sa capacité psychique à appréhender, ou non, ce type d'information sur lui-même, en s'appuyant sur l'évaluation du psychologue. De sujet de droit et de raison, il est devenu sujet à risque de décompensation psychopathologique, et pour sa propre protection soumis à une évaluation qui encadre sa capacité de choix libre et de consentement éclairé, bref son autonomie.

Bref historique du conseil génétique présymptomatique français

En France, pour les personnes présymptomatiques, le conseil génétique a d'abord concerné la maladie de Huntington qui a été la première maladie pour laquelle on a pu techniquement mettre au point un test de diagnostic présymptomatique. Actuellement, cette maladie héréditaire n'a toujours pas de traitement préventif ou curatif. Elle débute généralement après 40 ans. Elle se traduit par des mouvements choréiques (chorée de Huntington), une démence progressive et des troubles graves du comportement. C'est une maladie monogénique à mode de transmission autosomique dominant, et à pénétrance quasi-complète.

En 1992, la première équipe française de conseil génétique a été créée pour la maladie de Huntington, à l'Hôpital de la Salpêtrière à Paris. Elle a été d'emblée pluridisciplinaire et a inclus une psychologue dès l'origine. Son mode de fonctionnement et ses règles de bonnes pratiques repose sur une réflexion internationale concernant le diagnostic présymptomatique de cette maladie menée par *l'International Huntington Association* et la *World Federation of Neurology*.

Suivant les recommandations, l'ensemble de la démarche de test présymptomatique est décomposé en quatre étapes : 1) une première consultation avec un médecin généticien ou un neurologue qui apporte des informations sur la transmission du gène délétère et la maladie ; 2) un temps de réflexion d'au moins un mois où la personne rencontre le psychologue et l'assistante sociale ; 3) éventuellement une nouvelle rencontre avec le généticien ou le neurologue avant la décision prise par la personne de faire le prélèvement sanguin et l'analyse génétique. 4) Le rendu du résultat au cours d'un entretien avec le médecin spécialiste est lié à l'acceptation par le patient d'un suivi par l'équipe pluridisciplinaire quel que soit le résultat. À tout moment, la personne peut abandonner sa démarche de façon temporaire ou définitive : à la consultation de l'Hôpital de la Salpêtrière les abandons sont de l'ordre de 40% (Gargiulo, Dürr, 2014).

L'International Huntington Association et la *World Federation of Neurology* encouragent la personne demandeuse du test génétique à choisir « un compagnon » qui l'accompagne durant toute la démarche et pendant les différents entretiens avec l'équipe pluridisciplinaire. Ce compagnon peut être « l'époux, l'épouse, le partenaire, un ami, un travailleur social, ou n'importe quelle personne qui a la confiance du demandeur ». En France, cette recommandation n'est pas mentionnée ni dans les textes de bonnes pratiques, ni dans les recommandations du conseil génétique.

La revue de la littérature scientifique internationale donne une estimation de 20% seulement de personnes à risque de la maladie de Huntington s'engageant dans la démarche de conseil génétique pour un test présymptomatique. Le nombre de ceux qui vont jusqu'au bout varie selon les pays. En revanche, pour les autres maladies génétiques, il n'existe pas d'estimation du nombre de personnes à risque qui s'engage dans la démarche.

À l'Hôpital de la Salpêtrière, la consultation pluridisciplinaire de conseil génétique s'appuie sur cinq principes de bonnes pratiques (Gargiulo, Dürr, 2014) :

- 1) Le patient doit démontrer qu'il a un bénéfice à connaître son statut génétique (cela ne figure pas dans les recommandations internationales)
- 2) Il doit être autonome et majeur
- 3) Son choix doit être éclairé par les informations médicales, sociales et psychologiques apportées par la consultation
- 4) La démarche de recherche génétique présymptomatique se fait en toute confidentialité vis-à-vis des tiers même familiaux... ce qui a été possible jusqu'au décret 2013-527 du 20 juin 2013 relatif à l'information de la parentèle qui oblige le médecin prescripteur à informer le consultant qu'il a l'obligation d'informer ses apparentés s'il a un résultat positif à son test génétique et, qu'en cas de refus, il engage sa responsabilité civile. Si le consultant ne veut pas informer sa famille directement, le médecin peut envoyer un courrier demandant à ses apparentés de contacter le service de génétique en précisant qu'une anomalie génétique familiale a été trouvée, sans pour autant préciser le nom de la maladie et de la personne concernée (Gargiulo et *al.*, 2014).
- 5) Le patient a le « choix de ne pas savoir » et peut abandonner sa démarche à tout moment, temporairement ou définitivement, et il a le droit de ne pas venir chercher le résultat de son test.

Pour ce qui nous occupe, la position du psychologue est déterminante sur deux points :

- 1) La « temporalité » : c'est-à-dire la volonté de donner un temps de réflexion suffisamment long à la personne entre le premier entretien avec le généticien clinicien et le prélèvement sanguin qui permettra de rendre le résultat génétique.
- 2) Le « statut » de l'angoisse qui renvoie à la façon dont le psychologue et l'équipe pluridisciplinaire prennent en compte l'angoisse du sujet lors de la démarche de conseil génétique.

Toute personne qui demande un test génétique présymptomatique le fait parce qu'elle est à risque d'être porteuse du gène délétère de la maladie familiale, « la personne à risque vit dans le doute et se sent menacée par la maladie (...) en réponse au doute, le sujet cherche à

connaître son statut génétique réel » (Gargiulo, 2014). Le psychologue va travailler sur ce doute générateur d'angoisse et l'angoisse d'anticipation tout au long de la « temporalité » imposée par le protocole de recherche génétique. Marcela Gargiulo, psychologue clinicienne à la consultation de conseil génétique de la Salpêtrière depuis sa création, s'appuie sur la première théorie freudienne de l'angoisse pour expliquer le protocole proposé aux personnes à risque : « le terme d'angoisse désigne un état caractérisé par l'attente du danger et la préparation à celui-ci (...) Il y a dans l'angoisse quelque chose qui protège contre l'effroi » (Freud, 1920). Le temps de l'attente du résultat du test présymptomatique est alors vécu par le sujet comme « l'angoisse d'attente du danger que représente le résultat » (Gargiulo, 2014). Si l'angoisse est excessive, elle pourrait alors devenir « effroi et provoquer un traumatisme » (Freud, 1920), voire une décompensation psychotique. L'objectif du psychologue est donc d'empêcher le trauma ou la décompensation. Pour cela, il utilise l'angoisse du doute de la personne sur son statut génétique comme une « angoisse signal » (Gargiulo, 2014). « Le Moi (dominé par le souci et la sécurité) se sert des sensations d'angoisse comme d'un signal d'alarme qui lui annonce tout danger menaçant son intégrité » (Freud, 1938). Ainsi, l'angoisse du doute est protectrice, « normale et souhaitée dans le contexte d'attente que représente le résultat du test génétique (...) La temporalité du protocole avec la succession des consultations qui se déroulent de manière progressive favorise l'émergence de cette angoisse signal et tente de diminuer la dimension pathogène et traumatique de l'annonce du résultat du test. Toutefois ce serait une chimère de croire que l'annonce n'a pas une portée traumatique... » (Gargiulo, 2014). Ainsi, le protocole mis en place a notamment pour objectif de faire émerger l'angoisse du patient à propos de son statut génétique mais sans pouvoir le protéger du trauma de l'annonce du résultat.

Rappelons qu'aux États-Unis, le conseiller en génétique va rassurer la personne tout au long de sa démarche, et que, s'il évoque l'intérêt d'un soutien psychologique en cas de résultat positif, il renvoie également sur des groupes de parole et de soutien entre patients (*A Physician's Guide to the Management of Huntington disease*). Cette attitude de soutien est également celle des professionnels en génétique clinique au Canada, en Amérique du Sud, et dans les autres pays européens qui pratiquent le *counseling*. Par ailleurs, les enquêtes internationales et françaises montrent que les personnes qui font un test génétique présymptomatique ne présentent pas à moyen terme (un an) des niveaux d'anxiété et de

dépression supérieures à la population générale, et cela quelle que soit la maladie génétique (Broadstock et al., 2000). Alors, quel est l'intérêt d'entretenir une angoisse majorée par le protocole lui-même auprès des patients ? Il est important de relever que la neurogénéticienne Alexandra Dürr et la psychologue Marcela Gargiulo, toutes deux à la consultation de la Salpêtrière depuis 1992, publient dans les revues scientifiques et souhaitent que leur protocole devienne un « paradigme » pour les tests présymptomatiques de toutes les maladies génétiques dans le monde entier.

En France, l'implication des psychologues cliniciens, voire des psychiatres, est également majeure pour les tests présymptomatiques qui concernent les gènes favorisant les cancers quand ils sont mutés, en particulier les gènes *BRCA1* et *BRCA2*. En 2005, les experts ont indiqué « qu'une consultation auprès d'un psychologue rattaché à une équipe pluridisciplinaire est indispensable », en nuancant toutefois : cette consultation n'est pas obligatoire mais systématiquement proposée et conseillée. Et si les médecins estiment « qu'un trouble mental est susceptible de perturber le processus décisionnel » la personne doit rencontrer un psychiatre. Mais ils ont abandonné le critère du délai de réflexion, retenu en 1988, entre la décision par la personne de faire le test présymptomatique et sa réalisation estimant que le protocole lui-même : rencontre avec le généticien clinicien pour information, puis rencontre avec le psychologue, et éventuellement nouvelle rencontre avec le généticien avant le prélèvement sanguin, permettait un délai de réflexion suffisant (INSERM, 2005).

Cependant, Sylvie Dolbeault, psychiatre, qui reconnaît dans l'article « *Communication in genetic counselling for breast and ovarian cancer* » (Dolbeault et al., 2006) que les études internationales montrent que le test présymptomatique a un effet positif au niveau psychologique quel que soit le résultat, se positionne différemment dans l'article : « Quel accompagnement psychologique pour les femmes génétiquement prédisposées au cancer du sein ? » (Dolbeault et al., 2008). En effet, elle y affirme qu'un test génétique présymptomatique peut entraîner « une décompensation psychopathologique sévère, telles que l'épisode dépressif structuré ou de dépersonnalisation psychotique ». Plus problématique encore, la décision de faire un test génétique présymptomatique ne relève plus de la seule décision de la patiente mais « du modèle de la prise de décision médicale informée entre clinicien et patient (...) choix d'effectuer ou non un test génétique, d'en connaître ou non le résultat, de transmettre ou non les informations reçus (...) d'opter pour la simple surveillance ou bien pour

une prévention chirurgicale dans l'objectif de diminuer le risque de développer un cancer ». Dolbeault, qui ne se positionne pas en psychothérapeute mais en médecin, nous semble, ici, remettre en question la liberté de la patiente à décider de faire un test génétique présymptomatique si elle est à risque, et, en cas de résultat positif, à avoir le libre choix d'une surveillance médicale renforcée ou des opérations mammaires et ovariennes préventives.

Ainsi, en fonction du contexte culturel, la place du psychologue et/ou du psychiatre dans la démarche de recherche génétique est différente. Si aux États-Unis et dans les pays anglo-saxons, le choix a été fait de former les *genetic counselors* au processus de la communication, à la psychologie clinique des relations humaines et à la psychologie humaniste de Carl Rogers, en France on a mis en place un psychologue clinicien, au côté du médecin généticien et du conseiller en génétique. Le plus souvent, ce psychologue, lors du protocole de conseil génétique, fait émerger une « angoisse signal » censée être contenante et protectrice face à la possibilité « d'un effondrement psychique » de la personne demandeuse lié à « l'effroi » du résultat. C'est notamment pour cette raison qu'une « temporalité » particulière a été mise en place, faite de plusieurs consultations avec au minimum le généticien clinicien puis le psychologue, avec la possibilité de reporter dans le temps ou d'abandonner la démarche, mais aussi, pour la personne testée, la possibilité de ne pas venir chercher son résultat. Or, cette émergence de « l'angoisse signal » provoque *a minima* un inconfort psychologique chez la personne demandeuse du test, et place le psychologue clinicien dans une position d'évaluation voire de censure. Pourtant, nous rappelons que les études internationales montrent que la démarche de recherche génétique présymptomatique est plutôt « bien vécue psychologiquement » par les personnes à risque et n'engendre pas d'anxiété pathologique. Il nous semble que les références théoriques des psychologues et psychiatres français, la psychanalyse et la nosographie psychiatrique, ont induit leur positionnement clinique dont le bien-fondé reste à démontrer.

La consultation mixte : généticien-psychanalyste

Anne-Chantal Hardy rappelle l'importance de la psychanalyse dans l'évolution de la pensée médicale française : « la psychanalyse a marqué également une nouvelle ère de la pensée médicale en découvrant un nouveau moyen de lier le corps et l'esprit, mais aussi en remettant étonnamment au goût du jour la question de la signification des symptômes

somatiques et neurologiques. Tout signe pourrait donc avoir un sens, en dehors des croyances magiques et religieuses » (Hardy, 2013, p. 81). Mais, nous tenons à souligner qu'en France, l'importance de la psychanalyse va au-delà du monde médical. En effet, après la seconde guerre mondiale, elle a investi l'ensemble du champ intellectuel et est devenue un fait majeur de notre culture, notamment avec Jacques Lacan (1901-1981), en écartant tous les autres types de réflexion autour de la psychologie clinique.

C'est en 1949 que Daniel Lagache (1903-1972), philosophe, psychiatre et psychanalyste, professeur de psychologie, a introduit l'enseignement de la psychanalyse dans le cadre des études de psychologie clinique. Son objectif était de « séparer à l'université l'enseignement de la psychologie et de la philosophie » et d'intégrer la psychanalyse à la psychologie, et ce dans le but de « favoriser l'accès des non-médecins à la psychanalyse » (Roudinesco, 2005, p.p. 1236-1237). Ensuite, en 1968, deux diplômes nationaux (DESS et DEA) de psychologie clinique ont été créés par des psychanalystes (Juliette Favez-Boutonier, Jacques Gagey, Pierre Fédida, Didier Anzieu) faisant de la psychanalyse l'enseignement essentiel de la psychologie clinique à l'université. En parallèle, la psychanalyse a largement imprégné le mode de pensée de l'*intelligentsia* française, durant les « trente glorieuses ». Actuellement, elle reste l'enseignement majoritaire de la plupart des Unités de Formation et de Recherche (UFR) de psychologie clinique française. Cependant, en 2022, si la majorité des psychologues cliniciens privilégient la psychanalyse comme théorie et méthode pour leurs psychothérapies, elle est en complète déshérence chez les psychiatres français au profit des neurosciences. Par ailleurs, les experts de l'autorité administrative indépendante française de l'évaluation de l'enseignement supérieur et de la recherche publique (AERES de 2006 à 2013 et Hcéres depuis 2014) et les Agences Régionales de Santé (ARS) considèrent que la psychanalyse ne répond pas de façon satisfaisante aux critères scientifiques d'efficacité psychothérapeutique et l'auraient vérifié par des évaluations objectives ; même si ces évaluations sont contestées par les psychanalystes. Aussi, en 2022, si la majorité des étudiants en psychologie clinique et des psychologues cliniciens se positionnent dans le champ de la psychanalyse, cette dernière perd de son influence sur le monde intellectuel et la société française. Mais en 2011, dans le cadre de son analyse, Daniel Borillo rappelle l'influence majeure des experts-psychanalystes, qu'il qualifie de néo-conservateurs, sur les lois de bioéthique françaises, en affirmant, entre autres, une « anthropologie naturelle » qui rend

immanente et immuable la structure familiale traditionnelle (Borillo, 2011). Il est vrai qu'à l'époque, les psychanalystes conservaient toute leur crédibilité dans la société française et leur discours servait encore de référence.

Au début des années 1990, c'est donc en raison de la domination du discours psychanalytique à l'université et dans l'*intelligentsia* que les hommes politiques ont introduit des psychologues cliniciens-psychanalystes dans les services de génétique, en donnant des budgets pour créer des postes, dans la suite de la mise en place de la première consultation pluridisciplinaire de conseil génétique présymptomatique pour la maladie de Huntington en 1992. Sur ces budgets, les médecins-généticiens-chefs de service ont recruté des psychologues dont les interventions auprès des patients ont été orientées sur le fondement de la théorie psychanalytique car ils étaient ainsi formés, et non de la psychologie scientifique. Ici, on peut citer l'article d'Hélène Chaumet, « maladie génétique et souffrance psychique », qui explique l'intervention du psychologue-psychanalyste dans un service de génétique : « l'intervention du psychologue est là pour contenir les angoisses massives liées à cette problématique complexe et singulière », celle de la « maladie génétique et (sa) souffrance psychique » (Chaumet, 2006). Chaumet, psychologue clinicienne et psychanalyste, travaillait en 2006 dans le Service de consultation génétique de l'Hôtel-Dieu de Lyon. Dans l'article précité, elle essaye d'analyser la souffrance psychique des personnes atteintes de la maladie de Rendu-Osler qui ont notamment des saignements de nez imprévisibles et incontrôlables appelés « Épistaxis ». Elle y définit ainsi le rôle du psychologue : « le rôle du psychologue tel que je le conçois dans ce service est de proposer au patient un étayage susceptible de contenir les angoisses, une sorte de « peau psychique » suffisamment contenant, protectrice, mais aussi frontière entre intérieur et extérieur » (Chaumet, 2006). Ainsi, une alliance s'est faite entre le médecin-généticien, prenant en charge les corps malades ou susceptibles de l'être, et le psychologue-psychanalyste, prenant en charge un corps psychique qu'il aide le patient à construire, et dont l'objectif est de contenir une angoisse décrite comme une psychopathologie de la temporalité par les psychanalystes français (Aubert-Godart, 1999). L'angoisse est celle de l'anticipation, soit d'un résultat affirmant un statut génétique dans le cadre des consultations présymptomatiques de conseil génétique, soit de l'apparition aléatoire de symptômes plus ou moins graves lorsque la maladie génétique est diagnostiquée, comme dans le cadre de la maladie de Rendu-Osler. « Le caractère aléatoire des saignements

les (les patients) confronte à leur impuissance à maîtriser ce qui leur arrive, d'où un sentiment d'insécurité permanent, une perte de confiance en eux et en leur corps » (Chaumet, 2006). Nous faisons l'hypothèse, qu'en construisant ce nouveau corps psychique protecteur de l'angoisse, le médecin-généticien et le psychologue-psychanalyste enferment le sujet, porteur d'une maladie génétique ou susceptible de l'être, dans un espace dont est exclu sa conscience singulière et sa liberté. Le clivage entre le corps et la conscience du sujet est alors objectivé. La maladie génétique ou sa possibilité détermine une nouvelle pathologie mentale à ajouter à la nosographie psychanalytique et psychiatrique, celle de « l'angoisse de l'anticipation » qui peut entraîner une grave dépression ou une décompensation psychotique.

En travaillant en binôme ou en « consultation mixte » (Arnauld Munnich, 2000) avec le psychanalyste, le médecin-généticien fait implorer le « colloque singulier » avec son patient. Son rôle est centré sur celui d'expert-scientifique capable d'expliquer la maladie et d'évaluer les données d'un résultat. Pour ce qui est de la psychologie, il délègue cette analyse au psychologue qui est à ses côtés et dont il suit les recommandations. On aurait pu espérer que ce nouveau spécialiste, le psychologue-psychanalyste, fasse émerger le sujet au-delà de la prise en compte du corps, mais ce n'est pas le cas. Ce qui émerge est une nouvelle pathologie mentale qui n'est plus tout à fait celle d'un sujet mais celle d'un lien de causalité entre une susceptibilité de/ou une maladie, une annonce diagnostique et la projection de ses effets délétères dans le futur pour le patient, malade ou non, sa famille et ses proches. C'est une pathologie mentale de « situation » contenu dans un nouveau corps, un nouvel espace, délimité par « une peau psychique ». Ce nouveau corps découle d'une construction théorique de type psychanalytique dont l'objet est une angoisse, une souffrance psychique portée par la flèche du temps, passé, présent, futur. Cette angoisse de situation s'applique à tous, indépendamment d'un sujet particulier et de son discours singulier. Nous sommes dans une spatialisation du temps de l'angoisse : la situation. Le patient, porteur ou susceptible d'être porteur d'une maladie génétique, est « épinglé » dans un espace artificiel car théoriquement construit. Cet espace s'impose comme une norme, à la fois pour le médecin-généticien qui devient un « profane » de l'objet de cette nouvelle pathologie psychique, et au patient qui doit, de toute force, entrer dans ce nouveau cadre qui l'enferme dans la maladie mentale. Ici, l'objectif du psychologue-psychanalyste ou du psychiatre est d'éviter au patient une décompensation dépressive ou psychotique mais non l'angoisse de l'anticipation qu'induit la

situation de conseil génétique car elle est conçue théoriquement comme un « bien » inévitable. De notre point de vue, cette mise en abîme spatio-temporelle de l'angoisse s'apparente à la mise en place d'un biopouvoir. Enfin, Chaumet conclut ainsi l'article précité pour la maladie de Rendu-Osler : « Les patients atteints par cette maladie se vivent souvent comme reclus, exclus du monde environnant, parce que trop douloureux, aussi bien psychiquement que physiquement », enfermés dans un nouvel espace, une psychopathologie de situation. Ainsi, en perdant son statut de « sujet de droit », le patient se retrouve prisonnier dans un statut de « malade mental ». Il est malade de son angoisse, ce qui en fait un « mineur », incapable d'assumer ses propres décisions face à son destin génétique. Nous insistons encore sur le fait que, de notre point de vue, ce binôme, médecin-généticien et psychologue-psychanalyste, s'affirme totalitaire et repose sur un biopouvoir tel que défini par Michel Foucault. En s'appuyant sur les lois bioéthiques, ce biopouvoir encadre le destin d'un sujet singulier et le prive de sa liberté de faire des choix.

La « question du sens » telle que définie par la psychanalyse est également évoquée dans l'article précité. Chaumet rappelle qu'une personne malade ou susceptible de l'être en recherche la cause : par exemple : « on a un cancer du poumon parce qu'on a fumé ». Pour les maladies génétiques, « rien ne fait sens, sinon la transmission » héréditaire d'un gène muté ou l'apparition accidentelle d'une néo-mutation. Alors, pour le parent, qui a donné du « mauvais » à la vie de son enfant, s'installe la culpabilité, l'angoisse : « cette culpabilité (est) toujours au cœur de la problématique de la maladie génétique » (Chaumet, 2006). L'angoisse est, ici conçue théoriquement, comme étant toujours au cœur de la problématique de la maladie génétique faisant écho à la recherche de sens, à la recherche de causes et de coupables parentaux et ancestraux.

Cependant, en France, la mucoviscidose, la maladie génétique pour laquelle on recense le plus grand nombre de patients, semble échapper au contrôle des psychologues-psychanalystes et psychiatres, au moins pour le libre choix de faire ou pas le test présymptomatique, pour les personnes à risque. Cela tient à l'histoire de la mise en place du suivi des patients en France que nous ne traiterons pas ici, mais qui l'a été, notamment par Joëlle Vailly, sociologue, dans son livre, *Naissance d'une politique de la génétique*, où elle interroge les questions posées par la recherche en génétique au travers du dépistage néonatal de la mucoviscidose (Vailly, 2011). Pour ce qui nous occupe, depuis 2002, la mucoviscidose

fait partie des six maladies dépistées à la naissance, au plan national. Rappelons qu'elle est de transmission autosomique récessive. Elle résulte d'une altération de la protéine CFTR, et aurait, en Europe, une prévalence estimée, statistiquement, entre 1/8000 et 1/10000 individus. La maladie est chronique et touche l'ensemble des organes à « tissu mou » du corps humain. Elle entraîne une dégradation progressive de ces organes, en particulier des poumons en raison de nombreuses infections, une insuffisance pancréatique, des troubles digestifs... Le gène responsable, appelé CFTR, porté par le chromosome 7, a été identifié en 1989. Et, en 2017, les biologistes-chercheurs avaient identifié plus de deux mille mutations sur ce gène. La mutation la plus fréquente (80% des cas environ) est la DF508 (ancienne nomination : Delta f 508). Pour dépister la mucoviscidose à la maternité, une puéricultrice prélève sur le bébé une goutte de sang au talon qui sera étalée sur un buvard, en principe au troisième jour de vie. Cela ne peut se faire qu'avec l'accord écrit des parents après leur avoir expliqué la démarche de dépistage. Ensuite, un laboratoire d'analyses biologiques conventionné analysera, notamment, le Taux de Trypsine Immunoréactive (TIR). Si celui-ci est élevé, un laboratoire spécialisé fera, sur la même goutte de sang, une biologie moléculaire pour tester les vingt-neuf mutations les plus fréquentes dans la population. Si on retrouve une mutation sur les deux gènes CFTR, le bébé a la maladie. Suite à la découverte de ces deux mutations chez le bébé (un sur chaque gène presque exclusivement), après une consultation de conseil génétique et avec l'accord écrit des personnes concernées, le laboratoire élargira la recherche génétique aux parents et à la famille élargie. Le conseil génétique est alors proposé, aux grands-parents, oncles et tantes, frères et sœurs, cousins, cousines... La consultation psychologique est absente de ce conseil génétique particulier, aussi bien dans la pratique du généticien clinicien que dans les textes de lois. De même, on teste le conjoint d'une personne hétérozygote ayant un projet d'enfant, sans nécessité d'une consultation psychologique. Dans ce dernier cas, si le conjoint est lui aussi porteur d'une mutation délétère du gène CFTR impliqué dans la maladie, le couple peut avoir recours aux techniques de procréation médicalement assistée (PMA) ou à l'interruption médicale de grossesse (IMG) pour de futures grossesses. Par ailleurs, l'Association « Vaincre la mucoviscidose », que j'ai contactée et qui est la plus représentative des patients et des parents de patients en nombre d'adhérents, n'a pas de position sur l'intérêt ou non d'introduire une consultation de psychologue lors de la démarche de conseil génétique.

L'évaluation psychologique lors du conseil génétique présymptomatique

Cependant, y-a-t-il une justification scientifique à évoquer une possible décompensation psychopathologique caractéristique de la situation de consultation de conseil génétique ? En effet, la position théorique du psychologue-psychanalyste français ne repose sur aucune évaluation mais sur la création d'un nouveau concept, « l'angoisse d'anticipation », illustré par quelques cas cliniques. Cependant, et paradoxalement les psychologues-psychanalystes en sont d'accord, ce qui est décrit relève d'une réaction d'angoisse à la situation, même si cette angoisse d'anticipation résonne dans une psyché humaine, à un niveau conscient et inconscient, et fait sens dans son histoire. Mais, est-il légitime, pour autant, de vouloir intégrer l'angoisse d'anticipation comme un état pathologique à la nosographie de la psychologie ou de la psychiatrie ? En effet, les psychologues-psychanalystes utilisent la nosographie psychanalytique voire lacanienne et la nosographie psychiatrique française de préférence au DSM (Manuel de diagnostic et statistique des troubles mentaux) nord-américain actuellement utilisé par les psychiatres français. Même si ces nosographies sont descriptives, recensant un ensemble de symptômes, elles renvoient à des structures de personnalité pathologique : la névrose, la psychose, la psychopathie. Une structure de personnalité englobe un certain nombre de symptômes dont la dynamique est interne à un sujet particulier, mais elle ne se définit pas par rapport à une situation. Aussi, ce concept d'angoisse d'anticipation ne peut trouver son fondement psychopathologique en prenant racine dans la consultation de conseil génétique qui est externe au sujet. Face à une situation spécifique, comme la consultation de conseil génétique, un individu peut éprouver de l'angoisse mais qui n'est pas *a priori* constitutionnelle, comme par exemple, une angoisse de type psychotique. L'angoisse d'anticipation, parce qu'elle est extérieure, n'est pas là comme une « faille » dans une personnalité qui entraînerait un effondrement psychique. Elle se définit comme le résultat d'une situation *a minima* inconfortable voire anxiogène.

Nous ne nions pas que s'inquiéter des conséquences psychologiques, possiblement destructrices pour l'individu, n'est pas légitime. Nous pensons, effectivement, que s'interroger sur l'impact psychologique du conseil génétique et prendre certaines précautions face à une possible déstabilisation psychique relèvent d'une politique de Santé publique. Nous doutons de la méthode : en voulant protéger les patients de leur angoisse par la loi, en mettant en

place des évaluations psychanalytiques ou psychiatriques qui encadrent leur droit de savoir et de choisir, ne les prive-t-on pas d'une partie de leur liberté ? En effet, la force destructrice pour l'individu de cette angoisse d'anticipation n'a pas été scientifiquement prouvée.

Ainsi, les pays anglo-saxons, tout comme la France, sont soucieux de s'assurer que le conseil génétique soit une aide au diagnostic et au suivi des maladies rares, tout en ne perturbant pas les patients porteurs et non porteurs d'un gène délétère, notamment au niveau psychologique. Mais, dans les pays anglo-saxons, les conseillers en génétique apportent directement un soutien psychologique inclus dans le processus même de conseil génétique et dans sa temporalité. Par ailleurs, la méthode d'évaluation du vécu et du ressenti de la démarche de recherche génétique par le patient est radicalement différente. Ces pays ne confient pas cette évaluation à un psychanalyste ou un psychiatre, à un « expert de la psyché » qui décide seul du « bien du patient ». Ces pays, à la différence de la France, ont choisi une évaluation quantitative du niveau d'anxiété et de dépression par le biais d'études universitaires récurrentes, en faisant passer des échelles et des grilles de stress et de dépression, avant, pendant et après la démarche de conseil génétique. Ces études ont été menées, essentiellement, dans le cadre de la recherche génétique présymptomatique. Par le fait, l'existence d'une angoisse d'anticipation qui s'inscrit dans la flèche du temps de la démarche de conseil génétique n'est pas niée, mais elle est évaluée scientifiquement. Ces différentes évaluations quantitatives, menées avec les critères de l'analyse scientifique internationale, servent d'outils de référence à l'étude des conséquences psychologiques induites par le conseil génétique, à travers le monde, et elles sont citées dans les articles des psychologues et psychiatres français. Pourtant, dans ces études, nous sommes loin du choix des équipes pluridisciplinaires de génétique françaises qui ont souhaité prendre en compte l'angoisse d'anticipation et de situation des patients, que personnellement nous qualifierons « d'existentielle » et non de pathologique, et qui les soumettent à l'épreuve d'une « temporalité » contenue par le psychologue-psychanalyste ou le psychiatre afin d'éviter le « trauma » ou « l'effondrement psychique » en instaurant des protocoles encadrés par la loi de bioéthique. Ainsi, la France met en avant le « droit au non savoir » du sujet, avec l'objectif de lui éviter une angoisse qualifiée de pathologique par les psychanalystes, et pouvant, éventuellement, déstabiliser sa vie entière. Au contraire, les anglo-saxons mettent l'accent sur « le droit au savoir », sur la capacité de décision personnelle, sur la liberté de choix, même si

elles s'appuient sur le conseil du *genetic counselor* qui délivre un certain nombre de données médicales, connaît et informe sur les conséquences sociales et psychologiques liées au résultat. Même si en France, l'autonomie du patient n'est pas niée, elle est encadrée par un carcan légal découlant des lois bioéthiques où « le consentement éclairé », et « le choix de ne pas savoir » sont mis en avant dans les textes juridiques et par les médecins.

Comme nous l'avons indiqué, depuis les années 1980, la majorité des études scientifiques internationales, concernant la question du conseil génétique et ses conséquences psychologiques, se sont concentrées sur l'impact psychologique du test présymptomatique. En effet, il semble plus judicieux d'étudier le niveau de l'angoisse et ses effets délétères chez un individu avant qu'il connaisse son statut génétique, ou avant le déclenchement de la maladie, et de poursuivre cette étude durant tout le processus de démarche de recherche génétique ainsi que dans l'après-coup. Si on commençait les études après le résultat du test génétique présymptomatique, ou après le commencement de la maladie, le « niveau d'anxiété de base » serait plus élevé. Par ailleurs, la flèche du temps est parfaitement respectée, et l'étude porte sur la projection de l'angoisse du sujet depuis l'avant de la connaissance de son statut génétique jusqu'à l'après-coup de son résultat. On peut, alors mesurer les effets psychologiques de l'intégration au niveau psychique d'un « bon » ou d'un « mauvais » résultat. Cependant, au contraire de la position française, en adoptant ce point de vue, « l'angoisse d'anticipation » est située d'emblée comme extérieur à l'inconscient du sujet car elle se construit autour d'une absence de connaissance de son statut génétique, autour d'un doute raisonnable, autour de l'envie de savoir. Elle ne peut donc être de structure puisqu'elle est d'abord de raison dans la projection d'un futur possible mais non certain. Elle ne s'inscrit pas non plus dans la dynamique inconsciente de l'histoire du sujet car elle relève d'une situation extérieure. Il s'agit d'étudier « l'impact psychologique » d'une situation potentiellement délétère qui vient à la rencontre de l'individu de par le destin génétique inscrit dans son corps, mais non dans sa psyché. Or, l'ensemble des études internationales, faites surtout aux États-Unis mais aussi en France, semblent indiquer que le conseil génétique, et la révélation d'un statut génétique, est perçu comme étant bénéfique au niveau psychologique quel que soit le résultat et quelle que soit la maladie génétique (Broadstock et *al.*, 2000 ; Oliveri et *al.*, 2018).

Cependant, il y a aussi une raison historique à ce que les études internationales aient porté sur l'impact psychologique de la recherche présymptomatique. Comme nous l'avons dit précédemment, le premier test génétique permettant d'établir le statut d'un individu (porteur ou non d'un gène muté) a été mis au point pour la maladie de Huntington. Dans cette maladie, des troubles psychiatriques comme la dépression grave et le suicide font partie du tableau clinique. Par ailleurs, la maladie est dégénérative à la fois sur le plan moteur et intellectuel. Enfin, si une personne est porteuse du gène délétère, elle deviendra malade, à un moment inconnu de son existence mais sans pouvoir y échapper. Et, à ce jour, il n'existe pas de traitement curatif. Alors, révéler à un individu à risque, mais sans symptômes, qu'il est porteur du gène muté ne peut être envisagé sans précautions.

C'est en 1983, que James F. Gusella et ses collaborateurs découvrent un marqueur génétique, le G8, permettant de localiser le gène responsable de la maladie de Huntington, sur le chromosome 4. Cependant si le gène est localisé, la technique du marqueur ne peut pas l'identifier. Malgré tout, cette technique représente un énorme progrès et fait basculer la génétique dans l'ère de la médecine prédictive. En effet, en repérant le marqueur G8 chez une personne, elle permet de prédire qu'elle déclenchera la maladie, car elle en est porteuse, avant même le début des symptômes. Dès 1983, des articles scientifiques soulignent l'importance de cette découverte, pas seulement pour la maladie de Huntington mais pour toutes les maladies génétiques (Harper, 1983 ; Merz, 1985). Et, en 1989, un article intitulé « le paradigme de la maladie de Huntington » paraît dans *l'American Journal of Human Genetics* (Jenkins et Conneally, 1989). L'article souhaite démontrer qu'avec la découverte du marqueur G8, la génétique clinique entre dans une ère nouvelle. C'est, en effet, en partie grâce aux techniques de laboratoire mises au point pour mettre en évidence le marqueur G8 que vont se développer les autres techniques du génie génétique permettant, notamment, de cartographier le génome humain (White, Lalouel, 1988 ; Jordan, 1989), et permettant, aussi, d'envisager la possibilité de mettre au point des thérapies géniques (Friedmann, 1989).

En parallèle de ces avancées scientifiques, des organismes publics internationaux ou des équipes de recherches s'interrogent sur les questions éthiques posées par ces nouvelles découvertes (Mélançon, 1991). En effet, si on reconnaît l'importance de l'avancée scientifique, il n'en reste pas moins que proposer un test prédictif à une personne à risque sans qu'il existe de traitement curatif est une gageure morale. D'autant plus que ce test est

loin d'être d'un maniement aisé et qu'il n'est pas fiable à 100% mais à 95% estimé en 1983, (puis, les techniques évoluant, à 99% estimé en 1989). Donc, des diagnostics de « faux positifs » et « faux négatifs » restent possibles entraînant des conséquences délétères pour les patients. D'un point de vue éthique, cette marge d'erreur est à considérer compte-tenu de l'impact psychologique sur le patient d'une fausse annonce diagnostique. Que le résultat au test soit positif ou négatif, le patient doit faire face à un statut génétique pouvant le conduire à changer ses projets de vie, ses décisions, notamment pour avoir ou non des enfants. De plus, d'un point de vue technique, si le chromosome porteur de la maladie est connu, le gène, potentiellement délétère, n'a été identifié qu'en 1993. Pour cette raison, faire le test présymptomatique d'une personne donnée avec le marqueur G8, nécessite la collaboration d'autres membres de la famille, sur deux ou trois générations : père-mère, frères-sœurs, grands-parents, atteints et non atteints, sont sollicités pour des prélèvements sanguins. La complexité engendrée par cette situation de test présymptomatique crée un fort questionnement éthique parmi les scientifiques : peut-on faire pression sur les autres membres de la famille pour obtenir leur collaboration ? Faut-il transmettre les résultats à ceux qui ont collaboré mais qui ne les ont pas demandés alors que certains peuvent être positifs au test ? Peut-on moralement refuser sa collaboration à ses proches ? Que fait-on si on découvre chez une personne que le père supposé n'est pas le père biologique ? Comment contrôler la circulation d'une telle information ? Toute la famille peut-elle connaître le statut génétique de l'un de ses membres ? Les employeurs, les assurances peuvent-elles avoir accès à ce type de savoir ? Le dossier génétique d'un patient ainsi que les données sur la famille devraient-ils être séparés du dossier médical habituel ? (Mélançon, 1991). Nous ne pouvons que constater qu'une avancée scientifique, faite dans un laboratoire de recherche, entraîne, dans son application clinique pour un individu donné, toutes sortes de difficultés d'un point de vue psychologique, familial, social... Cela n'a pas échappé aux chercheurs-biologistes, et en premier lieu à ceux qui ont mis au point ce test présymptomatique. Aussi, Gusella et ses collaborateurs restent très prudents quant à l'application clinique de leur découverte. Ils le font savoir, notamment, en publiant des articles. Ils leur apparaissent nécessaire de considérer les avantages et les risques : l'impact psychologique et social du test doit être mesuré en tout premier lieu, avant de le proposer en routine dans les centres médicaux. L'importance d'un *counseling* adapté avant et après le résultat, à court, moyen et long terme, est mise en avant. Ils estiment, en effet, qu'on ne peut proposer un test si on n'a pas les moyens humains et

matériels d'accompagner les personnes en leur prodiguant conseil et soutien. (Gusella et *al.*, 1983).

Aujourd'hui comme hier, la maladie de Huntington est considérée, par le milieu scientifique et par le profane, comme l'une des maladies héréditaires les plus éprouvantes pour les personnes atteintes et leur famille. En effet, l'individu perd son autonomie motrice et ses capacités intellectuelles de façon progressive, sur une durée de dix à vingt ans. La mort est la fin inéluctable de cette maladie. Des symptômes psychiatriques et de dépressions graves sont également habituels, entraînant plus de tentatives et de suicides pour les individus atteints que dans la population générale. Lorsqu'on retrouve le marqueur G8 dans l'ADN d'un individu, il sait, qu'un jour, il sera malade. Tenant compte de ces données, les chercheurs biologistes, eux-mêmes, ont fait du test présymptomatique, mis au point par Gusella et son équipe, un paradigme pour les autres maladies génétiques ; cela d'un point de vue technique mais aussi moral et éthique, « le test présymptomatique et le test prénatal pour la maladie de Huntington est complexe et pourra finalement servir de modèle pour la manière de faire pour d'autres troubles génétiques à révélation tardive » (Hayden et *al.*, 1987, p. 762). Dès 1978, M. Ségal s'interrogeait : « est-il humain et moral d'administrer des tests prédictifs à des personnes à risque pour une génopathie incurable et de les informer du résultat ? » (Ségal, 1978, p. 859). Aussi, il y a un consensus pour réfléchir sur les modalités d'un *counseling* performant. En 1986, J.B. Martin et J.F. Gusella font du conseil génétique le pivot de la démarche du test prédictif. Le conseiller en génétique se doit d'expliquer cette procédure complexe de façon à la rendre compréhensible à la personne à risque et à sa famille. Il doit exposer les conséquences psychologiques et sociales d'un résultat positif comme négatif. Ils soulignent la difficulté d'annoncer, à une jeune personne en bonne santé, son haut risque d'être porteuse d'un gène délétère qui induit inévitablement la maladie. Le conseiller doit avoir conscience qu'un résultat positif au test engage l'avenir entier et peut entraîner des conséquences considérables comme un divorce, une perte d'emploi, une dépression ou un suicide... Même un résultat négatif peut avoir une répercussion psychologique considérable avec un fort sentiment de culpabilité, notamment quand un proche parent a obtenu un résultat positif, c'est ce qu'on appelle le « complexe du survivant » (constaté à l'origine chez les survivants des camps de concentrations nazis). On peut l'illustrer par ce questionnement : « alors que des proches sont morts de la maladie familiale, je suis toujours en vie,

pourquoi ? ». Pour ces raisons, Martin et Gusella sont en faveur d'une disponibilité et d'un soutien importants du conseiller en génétique avant et après le résultat du test pour la personne à risque et sa famille, cela sur le long terme (Martin et Gusella, 1986). Pour eux, un *counseling* de qualité nécessite, également, la participation d'une équipe pluridisciplinaire comprenant un neurologue, un généticien, un psychiatre, un psychologue, un travailleur social, un avocat, et la possibilité de faire appel à des organismes, dédiés ou non, aidant les personnes atteintes. Enfin, avant l'extension en routine du test présymptomatique à l'ensemble de la population à risque, ils estiment que le dispositif de conseil génétique décrit devrait être testé pour être rendu plus efficace en toute sécurité, « comme cela se fait pour les essais cliniques d'un nouveau médicament pour étudier les effets négatifs possibles ». De plus, l'autonomie de décision de faire ou non le test présymptomatique doit être protégée par la loi afin d'écartier toute possibilité de pression extérieure provenant d'employeurs, de compagnies d'assurances, et d'agences gouvernementales. Pour les découvreurs du marqueur G8, c'est seulement à ces conditions que le test présymptomatique peut être délivré en routine dans les centres médicaux (Martin et Gusella, 1986). Nous constatons que Gusella et son équipe se sentent concernés par les effets de leur découverte sur les individus à risque. Toujours en 1986, Gusella affirme : « un scientifique ne peut ignorer les conséquences sociales de son travail, surtout en médecine, et ne doit pas se dégager de sa responsabilité sociale » (Martin et Gusella, 1986). Nous sommes, ici, à l'origine des études internationales concernant les tests présymptomatiques des maladies génétiques, à la naissance d'un paradigme à la fois scientifique et éthique dont le cœur est le conseil génétique et son impact psychologique, familial et social.

En 1991, Marcel J. Mélançon, philosophe canadien, rassemble dans son article, « les marqueurs génétiques : les dilemmes éthiques du savoir/non savoir sur la condition génétique pour les personnes et familles à risque », les arguments éthiques qui ont présidés à la mise en place du test présymptomatique lié au marqueur G8 pour la maladie de Huntington, et restitue leur dynamique historique de 1983 à 1989, tout en rappelant les questionnements éthiques qui ont précédés de 1968 à 1983. Ces questionnements éthiques ont servi de fil conducteur aux études internationales jusqu'à nos jours.

Dès 1971, Stevens et Rothstein amorcent deux axes de problématiques qui s'opposent. Pour Stevens, les non-porteurs seraient rassurés mais les porteurs plongés dans la détresse et

risqueraient la dépression et le suicide. Aussi, tant qu'on n'aura pas de traitement, il n'est pas raisonnable d'utiliser un test présymptomatique (Stevens, 1971).

Toujours en 1971, pour Rothstein, toute personne, à risque ou non de maladie génétique, sait qu'il est mortel, voué au déclin, à la vieillesse et à la mort, et cela n'entraîne pas de dépression ou de suicide. En revanche, le fait de se savoir porteur d'une maladie génétique permet de prendre la responsabilité de ne pas transmettre le gène à ses descendants (Rothstein, 1971)

En 1982, avant la découverte du marqueur G8, une première synthèse des articles scientifiques sur les tests prédictifs disponibles pour différentes maladies génétiques, faite par S. Thomas, constate l'importance des controverses, leur utilité et leur utilisation au sein et à l'extérieur de la profession médicale : les résultats de ces tests ne sont pas fiables à 100% ; si les bénéfices sont clairs pour les non-porteurs, on ignore les réactions psychologiques des porteurs face à l'information. Cependant, Thomas conclut qu'on ne peut refuser le test prédictif à une personne à risque qui en fait la demande raisonnable.

En 1984, avec l'apparition du test présymptomatique lié au marqueur G8, A. Rosenfeld, dans son article « À risque pour la maladie de Huntington : qui doit savoir, quoi et quand ? », affirme que les avantages de savoir l'emporte maintenant sur les inconvénients. Malgré le manque de recul, il se positionne pour le « droit au savoir », pour la connaissance de son statut génétique, dans la plupart des cas. Mais il ajoute que le test génétique présymptomatique doit toujours être accompagné par la démarche du *counseling* et un soutien psychologique (Rosenfeld, 1984).

Sur la période de 1983 à 1986, pour une majorité d'auteurs, ce qui doit être mis en avant est l'autonomie des personnes à faire le choix du test prédictif. Il doit correspondre à une décision pleinement volontaire car, même sans traitement curatif, connaître son statut génétique permet de décider en pleine conscience d'avoir ou non des enfants, et de planifier l'avenir en cas de résultat positif. Cependant, si la majorité des auteurs sont d'accord pour affirmer que le choix du test prédictif dans la maladie de Huntington dépend de la libre décision de la personne à risque et doit s'appuyer sur un conseil génétique informé et un soutien psychologique à long terme, ils sont majoritairement d'accord pour le refuser aux personnes mineures.

Cependant, en 1986, D. Craufurd et R. Harris soulignent, qu'à leur sens, le problème éthique le plus sérieux repose sur l'incapacité de certaines personnes positives au test de faire face au résultat. Selon eux, les risques encourus sont d'ordre psychologique : désordres affectifs et comportementaux, dépression, risque de suicide surtout. En effet, il reste démontré que pour la maladie de Huntington, et pour elle seulement, le risque de suicide est plus fréquent dans cette population que dans la population générale, et quel que soit le résultat du test génétique. Là encore, le conseil génétique est essentiel car c'est lui qui peut contrebalancer les risques et il doit s'accompagner d'un soutien psychologique à long terme (Craufurd et Harris, 1986).

Par ailleurs, les questions éthiques portent, aussi, sur la nécessité de protéger les résultats de ce type de tests par une législation appropriée. Ils doivent rester la propriété exclusive de l'individu et ne pas être utilisés de façon abusive par des employeurs, des assureurs ou des organismes d'état (Berg et Fletcher, 1986).

En 1989, il est établi que la démarche de *counseling* et le soutien psychosocial sont essentiels pour proposer un test prédictif dans de bonnes conditions, pour toutes les maladies génétiques où il est disponible. La manière de faire pour le test présymptomatique de la maladie de Huntington est devenue paradigmatique. Par exemple, J.G. Jenkins et P.M. Connealy insistent sur la dimension « paradigmatique » de la maladie Huntington en tant qu'instrument d'enseignement dans les cours en génétique humaine et médicale (Jenkins, Connealy, 1989). Mais les scientifiques sont surpris : plusieurs études de 1989 semblent montrer que le nombre de personnes à risque de la maladie de Huntington souhaitant faire le test prédictif au marqueur G8, maintenant largement disponible, est bien inférieur aux prévisions. Cette constatation est notamment mise en avant dans une étude débutée en 1986 au Maryland et publiée en 1989 par Quaid et *al.*. Pour cette étude, les tests étaient offerts aux candidats dans le cadre d'un protocole de recherche dont l'objectif était d'évaluer les répercussions psychologiques et sociologiques de cette nouvelle technologie, avant de la rendre disponible en routine, à l'échelle du test clinique. L'étude se concentre sur les attitudes et les raisons des personnes à risque qui demande un test prédictif, et sur la façon de mener le conseil génétique par les professionnels. Elle s'appuie sur des enquêtes menées avant et après la découverte du marqueur génétique G8. Et depuis que le test au marqueur G8 est disponible, le nombre de personnes à risque qui le demande est significativement inférieur à

ce qui était prévu ! Les auteurs de l'étude émettent alors l'hypothèse que les personnes concernées choisissent de ne pas faire le test de peur de découvrir qu'elles ont un risque très important de développer la maladie de Huntington. Cependant, pour les auteurs, le développement de tests prédictifs pour l'ensemble des maladies génétiques est inéluctable et renforcera encore le rôle du conseil génétique auprès des personnes à risque pour les informer et les soutenir. Ils terminent leur article en disant : « les conseillers en génétique doivent être conscients qu'il est possible que la demande de tests prédictifs augmente fortement, ce qui prendra sur leur temps et sur leurs émotions personnelles, alors que précédemment, cela n'impactait que les personnes qui étaient exposées au risque de maladie génétique ». Les auteurs mettent, ici, en exergue l'importance de réfléchir à la démarche du conseil génétique et à son impact psychologique pour la personne à risque comme pour le conseiller en génétique (Quaid et *al.*, 1989).

Dans sa méta-analyse précitée parue en 1991, Mélançon regroupe les questions éthiques soulevées par les tests prédictifs autour de trois axes, pour la période de 1983 à 1989 : « la fiabilité du test, son influence sur les personnes, les familles et la société, et la divulgation de l'information génétique » (Mélançon, 1991). Nous avons largement évoqué la période de 1983 à 1986 où le test présymptomatique de la maladie de Huntington a été évalué par des protocoles de recherche avant d'être proposé en routine dans certains centres médicaux dédiés à la génétique.

Pour la période de 1986 à 1989, les publications scientifiques se concentrent sur la nécessité de proposer systématiquement un conseil génétique aux personnes à risque souhaitant faire un test prédictif, qui, en plus d'une information médicale, doit apporter un soutien psychologique et social.

En 1987, plusieurs grandes études sur les attitudes des personnes à risque, parues principalement dans *l'American Journal of Medical Genetics*, indiquent qu'environ deux tiers des personnes à risque recourraient au test même s'il n'y a pas de traitement (Kessler et *al.*, 1987). Cependant, ces études confirment qu'il y a un risque de dépression, de tentative de suicide ou de suicide accrus pour cette population dans la maladie de Huntington : « ce qui confirme la nécessité du soutien et du suivi auprès des porteurs, des non-porteurs et de leur famille » (Farrer, 1986). Elles confirment, également, que bien que deux tiers des personnes à

risque se disent prêtes à faire le test, seul un nombre restreint va jusqu'au bout de la démarche dans la maladie de Huntington. Par ailleurs, il n'y a pas de suivi à long terme de ceux qui ont obtenu leur statut génétique, porteurs et non-porteurs (Mélançon, 1991). Enfin, l'apparition d'un test prédictif fiable, grâce au marqueur G8, pose la question du consentement libre et informé, car il ne peut se faire que si des membres de la famille collaborent sur plusieurs générations. La participation de différents membres de la famille pose la question de la confidentialité pour une personne donnée. Dès 1984, les publications scientifiques se posent la question : Qui doit savoir ? Qui doit être exclu de ce savoir ? (Mélançon, 1991). Cependant, c'est surtout en 1986 et 1987 que les articles s'intéressent à la protection de l'information face aux tiers non-parents (compagnies d'assurances, employeurs, fonds de retraite, agences d'adoption etc...) (Mélançon, 1991). En 1989, la confidentialité du résultat devient une condition essentielle pour pratiquer un test prédictif (Mélançon, 1991). Mélançon conclut sur la constatation que la découverte des marqueurs génétiques, et plus particulièrement le G8 de la maladie de Huntington, s'est accompagnée d'une extrême prudence quant à leur application clinique.

En résumé, avec la découverte de marqueurs génétiques rendant prédictif l'apparition d'une maladie génétique, les questions éthiques ont d'emblée pris une importance considérable. Nous soulignons que l'importance donnée à la réflexion éthique tenait en grande partie à la volonté d'évaluer l'impact psychologique produit sur une personne à risque qui prenait connaissance de son statut génétique : cette connaissance pouvant entraîner d'éventuelles conséquences délétères sur le plan psychiatrique, familial et social. La découverte du marqueur G8 a également propulsé la maladie de Huntington au statut de maladie génétique paradigmatique ce qui a infléchi la politique de la médecine prédictive vers la prudence dès son origine. Ainsi, la maladie de Huntington a donné lieu à la réflexion la plus approfondie et bénéficie du plus grand recul dans la pratique des tests présymptomatiques. Elle est la première pour laquelle un test présymptomatique fiable a été mis au point, d'abord par une analyse indirecte avec la découverte du marqueur G8 en 1983, puis par une analyse directe avec la découverte du gène responsable de la maladie et de sa mutation causale en 1993.

En 1993, la découverte du gène responsable de la maladie de Huntington et sa mutation causale, par une équipe internationale de chercheurs, rend le test

présymptomatique fiable à pratiquement 100%, et permet de faire le test à la personne à risque qui le demande, sans avoir besoin de solliciter sa parenté. Au niveau international, de nouvelles études psychosociales, concernant la maladie, sont menées en Amérique du Nord et en Europe. Elles sont de deux types, qualitatif et quantitatif. Elles sont dites qualitatives lorsqu'elles reposent sur quelques études de cas cliniques, et quantitatives lorsqu'elles proposent, à un échantillon plus large de patients, des questionnaires standardisés à remplir périodiquement, sur un temps allant d'un mois à plusieurs années. Des méta-analyses sont également disponibles : leur particularité est qu'elles ont fait le choix d'écarter les études qualitatives au profit des études quantitatives. Les questionnaires standardisés qui interrogent l'état psychologique sont des échelles d'anxiété et de dépression comme l'échelle de Beck ; elles ont été construites de façon statistique pour la population générale et évaluées lors d'études universitaires nord-américaines dont la référence est la psychologie comportementale et cognitive.

Sur la période 1993 à nos jours, ces études montrent un taux d'anxiété modéré chez les porteurs comme chez les non-porteurs de la maladie de Huntington. Si les porteurs voient leur niveau d'anxiété augmenté le premier mois suivant le résultat, ce niveau baisse et se normalise sur celui de la population générale au bout d'un an. En revanche, de façon paradoxale, les études montrent que le taux de tentatives et de suicides est plus important chez les non porteurs que chez les porteurs (Harper et *al.*, 2000 ; Ever-Kiebooms et *al.*, 2002 ; Almqvist et *al.*, 1999, 2003 ; Robins Wahlin et Backman, 2000 ; Tibben et *al.*, 2004 ; Robins Wahlin, 2007). Mais, globalement, les méta-analyses constatent que le taux d'anxiété des personnes à risque est comparable à celui des échantillons témoins, soulignant que le service rendu aux personnes est de loin plus bénéfique que nuisible.

Après la maladie de Huntington, ce sont les tests présymptomatiques donnant une estimation du risque des cancers héréditaires féminins, seins et ovaires, qui ont été le plus étudiés du point de vue de leur impact psychologique. En effet, deux gènes importants de prédisposition ont été découverts : en 1993, le gène *Breast cancer 1* (BRCA1) sur le chromosome 17 (17q12-21) ; et en 1994, le gène *Breast cancer 2* (BRCA2) sur le chromosome 13 (13q12-13). Pour ces deux gènes, les femmes, porteuses d'une mutation, ont un risque de plus de 80% de déclencher un cancer du sein entre 40 et 65 ans. Par ailleurs, pour ces deux gènes, les études internationales sur l'impact psychologique de l'ensemble de la démarche de

recherche génétique montrent que les femmes ont un taux d'anxiété qui n'est pas pathologique. Il augmente chez les femmes après un résultat positif, pour décroître et se normaliser à trois mois. Les échelles d'anxiété sont les mêmes que celles utilisées dans la maladie de Huntington. Une échelle spécifique a, cependant, été créée *the Psychosocial Aspects of Hereditary Cancer (PAHC) questionnaire* (Braithwaite et al. 2004 ; Eijzena et al. 2014).

Enfin, il existe des tests présymptomatiques fiables dans d'autres maladies génétiques. Mais les études concernant l'impact psychologique et les répercussions psychosociales sont rares. Elles confirment, en revanche, l'absence d'une anxiété pathologique.

Le concept de l'angoisse

Ainsi, la seule maladie génétique pour laquelle il y aurait plus de tentatives de suicides ou de suicides chez les non-porteurs de la mutation génétique familiale que chez les porteurs pas encore malades et que chez les malades est la maladie de Huntington (Bindler et al., 2009 ; Gargiulo et Durr, 2014). Ce paradoxe apparaît dans l'ensemble des études et a servi de point de départ à la construction du concept psychogène « d'angoisse d'anticipation » renvoyant à des troubles mentaux (Gargiulo, 2015).

Cependant, quelle que soit la maladie étudiée, les auteurs de ces études restent prudents dans leur interprétation. En effet, les cohortes sont toujours très petites dans les maladies rares. Ils estiment également qu'il existe des biais : les personnes qui font un test présymptomatique seraient moins anxieuses et auraient plus de ressources psychiques que l'ensemble des personnes à risque d'une maladie génétique. De plus, on ne connaît pas le ressenti des personnes connaissant leur statut génétique à très long terme, seulement à court et moyen terme (Codori et al., 1994). Enfin, à ce jour, on ne sait toujours pas expliquer scientifiquement pourquoi les non-porteurs du gène muté de la maladie de Huntington font plus de tentatives ou de suicides que les non-porteurs pour les autres maladies génétiques.

De même que pour la maladie de Huntington, la mise au point de tests génétiques dans le cadre de l'oncogénétique, dès les années 1990, a permis un développement important du conseil génétique pour les cancers. Comme nous l'avons dit précédemment, les premières découvertes de mutations familiales délétères favorisant les cancers de l'appareil génital,

majoritairement chez les femmes, ont été faites sur le gène *BRCA1* en 1993, et sur le gène *BRCA2* en 1994. Nicole Alby, anciennement psychologue-psychanalyse à la Ligue nationale contre le cancer, rappelle dans son article « Dimensions psychologiques des consultations d'oncogénétique » : « peu de progrès scientifiques ont suscité autant d'interrogations sur leur retentissement psychologique que la découverte des gènes de prédisposition aux cancers du sein et de l'ovaire ». Elle ajoute : « presque tous les articles anglo-saxons tentent d'apprécier l'angoisse que peut susciter l'information génétique » (Alby, 1996), cela dès les années 1980. Ces articles, reposant sur des questionnaires ou sur des entretiens semi-directifs, se concentrent essentiellement sur la démarche de recherche génétique présymptomatique, « l'accent est mis sur la bonne manière d'informer, comment faire pour que les femmes apprécient « bien » le risque et ensuite adoptent une attitude préventive voire prophylactique adaptée » (Lerman et Croyle, 1994). Par rapport à ces patientes voulant faire le test génétique présymptomatique, Alby renvoie immédiatement à l'histoire et à la structure psychique du sujet : « il est évident et normal que l'information oncogénétique suscite l'angoisse ou s'inscrive au moins dans un questionnement sur soi et sa lignée qui sera interprété en fonction de l'histoire et de la structure du sujet » (Alby, 1996). La question centrale est toujours celle de l'angoisse : « comment communiquer des informations (génétiques) qui comportent autant d'inconnu et d'incertitudes alors qu'on sait qu'elles peuvent générer beaucoup d'angoisse » (Alby, 1996). Alby situe la problématique de l'angoisse du sujet au cœur de l'incertitude en précisant que « l'incertitude est plus dure à affronter qu'un vrai danger » (Alby, 1996). Ainsi, la consultation de conseil génétique, quelle que soit la maladie concernée, renvoie au patient une multitude d'incertitudes. Nous sommes dans la notion de risque : risque ou pas d'avoir le gène muté et/ou la maladie ; risque ou pas de transmettre à sa descendance. Le doute s'installe : « le doute est présent, nous l'avons dit, dès avant la consultation. La situation de doute est envahissante, lancinante. Le doute détruit les repères existants, il fait douter de tout. Il ne permet que des échappatoires toujours provisoires. À ce titre, il est générateur d'une anxiété diffuse et permanente » (Lehmann et *al.*, 1996). Cependant, pour Alby, les études anglo-saxonnes ont, souvent, le défaut d'utiliser des échelles d'anxiété ou de qualité de vie non spécifiques qui ne posent pas de questions sur la peur de la maladie, sur la culpabilité d'être porteur du gène délétère, sur la « culpabilité du survivant », et sur les conséquences psychopathologiques éventuelles. Par ailleurs, elle souligne que le généticien clinicien se trouve, lui aussi, en difficulté au niveau psychologique lors des

consultations de conseil génétique : « les consultants souvent très angoissés demandent des informations parfois difficiles à entendre (...) il est important que l'oncogénéticien puisse supporter l'angoisse, la révolte, le déni, voire l'agressivité et n'ait pas en tête un consultant modèle surtout dans des situations de choix hasardeux particulièrement déstabilisantes (...) Informer sur un risque demande le soutien d'une forme d'assurance. Cette assurance est avant tout celle d'une relation médecin-malade durable, d'une vraie prise en charge de l'angoisse comme du risque de cancer. L'oncogénéticien ne peut la fournir dans le long terme, il nous semble indispensable qu'il s'assure que la consultante puisse la trouver auprès de son généraliste, d'un psychologue, qu'elle existe dans la réalité » (Alby, 1996). On voit ici que le colloque singulier entre l'oncogénéticien et sa patiente nécessite des relais grâce à l'intervention de nouveaux interlocuteurs, car la consultation de conseil génétique est décrite comme trop angoissante pour le généticien clinicien lui-même. L'angoisse de l'un est renvoyée en miroir à l'autre. De plus, le médecin-expert ne peut jamais s'appuyer sur l'assurance de son savoir, il ne peut qu'exposer des risques et des probabilités.

Dans le même article, après avoir critiqué les études internationales faites à partir de questionnaires et d'échelles d'anxiété non spécifiques, Alby insiste sur l'intérêt des études construites à partir d'entretiens individuels de patients ayant terminé la démarche de recherche génétique. Elle estime qu'elles privilégient la qualité plutôt que la quantité dévolue aux études statistiques. Elle cite plusieurs études américaines et anglaises reposant sur le principe qualitatif (Ponder et Green 1996 ; Patenaude et Schneider, 1996 ; Chalmers et coll., 1996 ; Chalmers et Thomson, 1996). Les conclusions de ces études indiquent que la démarche de conseil génétique présymptomatique est vécue de façon positive par les patients comme dans les études quantitatives. Mais, en plus pour Alby, les entretiens individuels des études qualitatives permettent aux personnes concernées d'avoir un ressenti et une réflexion plus élaborés sur leur expérience, même si elles sont moins nombreuses à être intégrées dans l'étude : « les entretiens (dans les études) permettent (aux interrogées) d'élaborer sentiments et émotions. Ils témoignent de l'extrême complexité des situations et de problèmes majeurs de communication qu'elle soit intra-familiale ou entre l'oncogénéticien et ses consultantes. La richesse clinique de ces travaux, leur valeur explicative de comportements paradoxaux en apparence fait souhaiter que le collectif d'experts recommande qu'en France aussi la recherche clinique faite par des psychologues formés soit encouragée. Elle a de plus une

valeur de soutien car il est évident qu'être entendue, trouver un lieu où exprimer émotions et souffrance psychologique ne constitue pas seulement une contribution à la connaissance des processus psychiques. Il s'agit d'entretiens d'élaboration ou de reformulation nécessaires à tout sujet qui vit ou a vécu une situation traumatique. La découverte du risque génétique constitue un modèle du genre » (Alby, 1996). Pour Alby, le psychologue, le psychiatre ou le psychothérapeute, travaillant au quotidien aux côtés de l'oncogénéticien, n'est pas là pour « magiquement, soulager l'angoisse, faire disparaître les plaintes et aider aux décisions médicales » (Alby, 1996). Il est là, tout d'abord, pour assurer des entretiens de reformulation, « permettre aux consultants d'élaborer l'information, même si pour certains patients un suivi psychologique peut ensuite être proposé » (Alby, 1996). Enfin, la présence du psychologue doit permettre une réflexion avec les oncogénéticiens sur la pratique du conseil génétique et ses conséquences psychosociales. « Il s'agit d'une collaboration au sens fort du mot pour améliorer la prise en charge du sujet à risque dans tous les sens du terme » (Alby, 1996).

Nous ne pouvons que constater que l'introduction du psychologue-psychanalyste au sein des équipes pluridisciplinaires des services de génétique français ébranle dans ses fondements le « colloque singulier » du médecin avec son patient en introduisant un tiers-expert détenteur d'une connaissance sur les émotions, l'angoisse, la souffrance psychologique. Ce nouveau spécialiste va impulser une manière différente de prendre en compte le patient et sa famille. Il est également détenteur d'une nouvelle forme de secret sur les patients car il n'est pas tenu de révéler toutes les informations à teneur psychologique au médecin et à l'équipe pluridisciplinaire. Ainsi, soutenu par le code de déontologie des psychologues français (AEP, ANOP, SFP, 1996), qui n'a pas cependant valeur légale, un « secret psychologique » s'instaure au côté du « secret médical », donnant au psychologue-psychanalyste un nouveau pouvoir : autoriser ou non le test génétique pour protéger le patient du danger d'effondrement psychique. C'est lui seul qui prendra cette décision mais la responsabilité légale en sera partagée avec le médecin et l'équipe pluridisciplinaire.

Comme nous l'avons dit, le danger d'effondrement psychique mis en avant par le psychologue-psychanalyste trouve sa justification dans le concept « d'angoisse d'anticipation » du résultat du test génétique présymptomatique qu'il soit favorable ou non au patient. Le délai qui s'écoule entre le moment où une personne décide de faire un test génétique, parce qu'il appartient à une famille à risque de maladie héréditaire, et la

connaissance de son statut génétique peut durer de plusieurs semaines à plusieurs mois, et est propice à la montée de l'angoisse face à un résultat que l'on peut supposer ou imaginer mais qui n'est pas encore objectivé. C'est pourquoi, depuis les années 1980, la recherche internationale s'est intéressée à ce moment d'attente et a tenté d'étudier, par des études statistiques et qualitatives, le niveau d'angoisse des sujets concernés par ce type de recherche génétique présymptomatique. L'ensemble des études a montré que l'angoisse mobilisée n'était pas pathologique et qu'il n'y avait pas de risque statistiquement démontré d'effondrement psychique. En mettant en avant un danger qui n'existe pas, le psychologue-psychanalyste exerce un pouvoir arbitraire à la fois sur le patient et sur l'équipe pluridisciplinaire. Ce pouvoir sur la possibilité de délivrer ou non une connaissance sur la structuration même du corps du sujet est bien, de notre point de vue, une position de biopouvoir au nom d'une bioéthique encadrée par les lois françaises. En dehors du fait que les études scientifiques invalident la justification donnée pour exercer ce biopouvoir, le psychologue-psychanalyste rend pathologique « l'angoisse d'anticipation », théorisant un nouveau concept. Cependant, si on se réfère à la psychologie expérimentale universitaire qui a pris l'angoisse comme objet d'étude, on se rend compte qu'elle la définit comme ayant une fonction de « signal » face à un danger réel ou imaginaire, mais qu'elle n'est pas pathologique. Elle rejoint sur ce point l'explication freudienne qui définit les « sensations d'angoisse » comme « signal d'alarme » face à « tout danger menaçant l'intégrité du Moi » (Freud, 1920).

Le concept de l'angoisse et la psychologie expérimentale universitaire

Le béhaviorisme est la principale branche de la psychologie expérimentale universitaire qui a étudié la peur graduée en termes de stress, d'angoisse et d'anxiété, et en utilisant l'expérimentation animale et humaine. Le fondateur du béhaviorisme, le professeur John Broadus Watson (1878-1958), psychologue américain, enseignant et chercheur à l'université *John Hopkins* de Baltimore a souhaité créer une psychologie scientifique en se concentrant sur l'étude du comportement des organismes vivants et leurs relations avec l'environnement. Il place au centre de ses études « l'apprentissage » et « l'association stimulus-réponse », en rejetant tout recours explicatif à la vie intérieure, à la conscience et aux prédispositions. En 1920, il réalise, au laboratoire de son université, son expérience la plus controversée, car violant l'éthique, appelée par la suite « expérience du petit Albert ». Elle consistait à apprendre la peur à un bébé de neuf mois : alors qu'il est placé sur un matelas,

Watson et son assistante présentent au « petit Albert » des rats blancs et des objets à fourrure blanche, à différentes reprises. Le « petit Albert » n'a aucune réaction de peur à la vue des animaux et des objets. C'est ce que Watson appelle des « stimuli neutres » (aucune réaction spécifique). Mais après un certain temps, lorsqu'on présente un rat à l'enfant, le chercheur l'associe à un bruit violent de marteau sur une barre de fer suspendue juste derrière sa tête. Le « petit Albert » a peur, il tombe à la renverse, il pleure. Après plusieurs associations de la présentation conjointe du rat et du bruit du marteau, « Albert » pleure, tremble et se met à fuir à quatre pattes à la vue d'un simple rat. Watson a induit une phobie expérimentale en créant un conditionnement. La phobie, la peur, est considérée par les psychologues comportementalistes comme le précurseur de l'angoisse.

On a beaucoup reproché à Watson, et nous pensons à juste titre, de s'être autorisé à conditionner un bébé à la phobie des rats. De surcroît, il ne l'a jamais déconditionné. Cependant, malgré cette expérience controversée, les behavioristes continueront à s'intéresser aux phobies et à leur conditionnement chez les animaux comme chez les enfants, notamment le psychologue et professeur américain Burrhus Frederic Skinner (1904-1990), inventeur du « conditionnement opérant ». Par ailleurs, les psychothérapeutes comportementalistes et cognitivistes se sont notamment spécialisés dans la désensibilisation des phobies humaines, dans la guérison des troubles anxieux, de l'angoisse, de la dépression, en s'appuyant sur les recherches expérimentales universitaires mais sans contrevenir à l'éthique, du moins à notre connaissance. Pour notre étude, il est important de souligner que les psychologues expérimentalistes universitaires comme les psychothérapeutes comportementalistes et cognitivistes considèrent que le stress (ou la peur) est une réponse neurophysiologique et psychologique « normale » qui survient à chaque fois qu'une personne doit s'adapter à une situation nouvelle. Du point de vue de la biologie, c'est un réflexe secondaire inné à visée adaptative. Par la suite, chez un individu donné, le stress peut s'installer sur la durée, et possiblement en dehors de la présence d'un « stressor » dans l'environnement. Les psychologues expérimentalistes le définissent, alors, comme de l'anxiété ou de l'angoisse. C'est Hans Selye qui, dès 1926, définit le stress comme « un syndrome général d'adaptation ». Ce dernier s'exprime à travers des réponses multiples de l'organisme d'ordre biologique, physiologique, cognitif, émotionnel, face à un environnement perçu comme dangereux. L'angoisse s'installe dans la durée, soit parce que l'environnement est

toujours perçu par le sujet comme dangereux, soit parce que l'individu n'arrive plus à contrôler son stress. Mais avant tout, comme pour Freud, les symptômes de l'angoisse sont les manifestations psychologiques et physiologiques de la peur. Pour la psychologie behavioriste, l'angoisse est définie comme une impression d'appréhension, de grande inquiétude, s'accompagnant d'un sentiment d'anxiété et de symptômes physiques. L'anxiété est définie comme l'anticipation d'un danger, un trouble émotionnel, un sentiment d'insécurité intense, de danger imminent, un trouble psychique se caractérisant par la crainte d'un danger réel ou imaginaire. La différence dans la qualification du stress et de l'angoisse se trouve dans la durée du ressenti. Le stress, défini comme purement adaptatif face à une situation perçue comme un danger, disparaît dès que l'environnement se modifie ou que la situation vécue évolue. Mais un individu peut rester plongé dans un état d'angoisse ou d'anxiété, plus ou moins fluctuant, sur une durée très longue, des semaines, des mois voire des années. Lorsque les psychologues cognitivistes décrivent l'angoisse ou l'anxiété, ils insistent toujours sur l'importance de ce qu'ils appellent les « pensées automatiques » négatives qui contribuent fortement à relancer ou maintenir l'état d'angoisse. Les pensées automatiques sont toujours courtes : sujet, verbe, complément. Elles peuvent être positives, par exemple « je vais bien », ou négatives, « je n'ai jamais eu de chance ». Leur particularité est que le cerveau en produit un très grand nombre, à toute vitesse, si bien que la plupart du temps, elles ne sont pas perçues par la conscience. Pourtant, elles exercent une influence majeure sur nos émotions positives ou négatives. Lors d'un test de diagnostic présymptomatique, la personne, qui souscrit à cette démarche, est « envahie » par les pensées automatiques : « Est-ce utile de faire ce test ? » ; « Vais-je être porteur de la mutation ? » ; « Si je suis porteur, est-ce que je vais déclencher la maladie et dans quel délai ? » ; « Vais-je transmettre la mutation, et plus grave, la maladie à mes enfants ? » etc... Ces pensées entraînent un stress certain, une tension psychique, voire de l'angoisse ou de l'anxiété pendant plusieurs mois, et cela, au moins jusqu'au résultat du test génétique. Mais il s'agit d'un stress, d'une angoisse adaptée à la situation, nous ne sommes pas dans la pathologie mentale. En effet, quelle que soit la personnalité du sujet qui s'engage dans une recherche génétique présymptomatique, il va éprouver du stress, de l'angoisse, de l'anxiété. Sur ce point, psychanalystes et psychologues cognitivistes sont en accord. Nous rappelons que Marcela Gargiulo (2014), en s'appuyant sur la première théorie freudienne, indique que la démarche de recherche génétique présymptomatique implique une angoisse, celle

« d'attente du danger que représente le résultat ». Cependant, Gargiulo va au-delà du concept de l'angoisse lorsqu'elle postule que si l'angoisse est excessive, elle pourrait provoquer « effroi » et « traumatisme », voire une « décompensation psychotique ». En effet, nous rappelons que les études internationales essayant d'analyser, de façon objective sur des critères scientifiques admis, le degré d'angoisse chez les personnes ayant entrepris une recherche génétique présymptomatique, montrent que cette dernière n'entraîne aucun effondrement psychique mais un stress ou une angoisse adaptés à la situation, et cela, avant, pendant et après, quel que soit le résultat du test, et quelle que soit la structuration psychique du sujet. L'angoisse n'est pas destructrice pour l'individu. On ne peut donc pas soutenir la « position théorique » de Gargiulo qui est de refuser un test génétique présymptomatique pour protéger un individu de l'effondrement psychique. Ce positionnement fonde simplement la « prise de pouvoir » et la volonté de contrôle du psychologue-psychanalyste sur la liberté du patient.

En effet, si nous faisons une analyse de la théorie générale de l'angoisse, du point de vue de la psychologie scientifique et de la psychiatrie, nous nous apercevons qu'il n'y a pas d'argument pour restreindre la liberté de choix d'une personne désireuse de faire un test génétique présymptomatique. Pour cela, nous nous appuyons sur l'article du professeur Daniel Widlöcher, psychiatre et psychanalyste, intitulé « Dépression et anxiété » (2002). Dans cet article, en rappelant les recherches expérimentales sur des animaux à qui on a administré des anxiolytiques avant de les mettre en situation de stress, Widlöcher tente une analyse de l'effet thérapeutique obtenu par les traitements médicamenteux sur l'anxiété humaine. Pour lui, les anxiolytiques ont une action rapide, efficace mais temporaire, sur un « état émotionnel assez bien identifié. En réalité, cette identification repose davantage sur le contenu cognitif de l'expérience que sur les sensations physiques et les caractéristiques purement affectives. Attente d'un danger imminent, peur sans objet, l'angoisse dite névrotique ne se distingue guère de la peur réelle que par le caractère illusoire du danger (...) L'anxiété-peur n'est plus alors tenue pour le symptôme d'une maladie. Son existence dans un champ très vaste de la pathologie ne le permettrait guère. » (Widlöcher, 2002, p. 418). Widlöcher précise que c'est son « intentionnalité (attente d'un danger réel ou illusoire) et (...) son absence de spécificité sémiologique » (Widlöcher, 2002, p. 418) qui ont permis d'étudier l'angoisse d'un point de vue psychophysiologique. Ainsi, les études expérimentales sur l'animal et sur l'homme ont mis

en évidence l'importance de « la réaction d'éveil du système nerveux autonome » (Widlöcher, 2002, p. 419). Cette réaction, que l'on retrouve dans tous les états émotionnels serait orientée dans l'angoisse « par le traitement cognitif de la situation » (Widlöcher, 2002, p. 419). Widlöcher émet alors cette hypothèse : l'angoisse, comme « réaction d'éveil du système nerveux autonome » serait associée au niveau cognitif à « une réaction d'orientation. Celle-ci serait caractérisée par un effet passager pour traiter et analyser l'information nouvelle, une inhibition de l'activité en cours et une orientation en direction d'informations à venir, susceptibles de réduire le degré d'incertitude ». (Widlöcher, 2002, p. 419). Autrement dit, l'angoisse « paralyse » l'action durant le temps que l'individu met à chercher, au niveau cognitif, des informations qui puisse éclairer une situation inhabituelle pour savoir comment y réagir de façon appropriée. Widlöcher ne fait pas de différence entre l'angoisse et l'anxiété. La caractéristique principale de l'angoisse serait son « rôle déterminant à l'inhibition des plans d'action habituels (...) La différence entre l'anxiété et l'ensemble des autres émotions tenant alors à l'impossibilité dans l'anxiété de développer une réponse spécifique appropriée à la situation. L'état anxieux serait en ce sens différent de la peur, cette dernière comportant l'identification d'un danger et la mise en place de réponses appropriées » (Widlöcher, 2002, p. 420). Ainsi, pour Widlöcher, l'angoisse est une contrainte inhibitrice à l'action et n'est jamais un état permanent : Même le concept « d'anxiété généralisée » ne définit pas un état d'angoisse permanent mais « sur un fond de vigilance accrue, c'est la survenue d'accès anxieux qui la définit » (Widlöcher, 2002, p. 421). En résumé, Il définit l'angoisse comme inhibitrice de l'action, les anxiolytiques agissant sur « des fonctions modulatrices très générales du contrôle de l'activité » (Widlöcher, 2002, p. 421). « On peut dire qu'elle (l'anxiété) est le « raté » de la vie émotionnelle plutôt qu'une émotion parmi d'autres » (Widlöcher, 2002, p. 420). Si l'on prend au sérieux l'hypothèse de Widlöcher, l'observation et l'expérimentation en psychopathologie peuvent alors donner des repères au psychiatre pour lui permettre de mieux aider les personnes soumises à l'angoisse. Il peut les aider à dépasser l'inhibition des actions en proposant des stratégies cognitives et comportementales liées à leur champ de motivations, indépendamment ou en complément d'une prise médicamenteuse comme les anxiolytiques. Très concrètement pour notre étude, cela veut dire que sans craindre un effondrement psychique de type névrotique (anxiété généralisée, dépression) ou psychotique, nous pouvons aider les personnes à dépasser l'angoisse qui découle de la démarche de recherche génétique présymptomatique (situation anxiogène par

nature), en proposant un encadrement approprié par le psychologue clinicien et l'équipe pluridisciplinaire dédiés à ce type de consultation. Comme nous avons essayé de le démontrer dans notre première partie, la démarche de *Genetic Counseling* proposée par Sheldon R. Reed nous semble particulièrement bien adaptée lors de ces consultations. Il s'agit, en effet, d'un soutien et d'un accompagnement au moins à moyen terme, par un ou plusieurs professionnels, de la personne ayant décidé de s'engager dans une recherche génétique. Le *counseling* se fait grâce à un « cadre », la consultation, et une attitude privilégiée du consultant, l'empathie. Expliquer, prodiguer des conseils, utiliser des stratégies comportementales et cognitive, comprendre la réaction et le point de vue de l'autre sans jugement, permet à un sujet d'être suffisamment soutenu pour prendre librement une décision. La notion « d'offre de service » caractérisant le *counseling* lors de la consultation de génétique nous paraît particulièrement adaptée. Pour cela, le professionnel doit réunir à la fois des compétences scientifiques et relationnelles. Nous sommes d'avis qu'une société démocratique moderne se doit de proposer ce type de service à ses concitoyens afin de leur permettre des choix et des décisions éclairées en évitant de les influencer.

La dignité humaine, le biodroit et les croyances

Nous avons vu que le conseil génétique pratiqué en France repose sur une conception de la dignité humaine qui en fait une qualité liée à l'essence même de tout être humain et qui n'admet pas de degré. L'individu dans sa singularité, dans sa psychologie, dans ses choix et ses décisions y est sacrifié au profit de sa dignité, valeur centrale des droits de l'Homme internationaux, de la bioéthique et du biodroit français. Cependant, nous envisageons (comme Alain Supiot le développe dans son essai *Homo juridicus*) que les droits de l'homme, la bioéthique et le biodroit, tels que les pensent nos sociétés post-modernes ont « glissé » sur le terrain des croyances : « c'est en effet sur le terrain des croyances que se posent la question des droits de l'Homme. Toute réflexion sur le sujet doit commencer par prendre acte de leur nature dogmatique et reconnaître qu'ils sont les articles d'un credo issu des valeurs de la chrétienté occidentale. Mais cette nature dogmatique ne doit pas conduire à les disqualifier. » (Supiot, 2009, p. 276). Supiot envisage, alors, les droits de l'homme, la bioéthique et le biodroit « comme corpus dogmatique (ou Religion de l'Humanité) » (Supiot, 2009, p. 300). Comme toute religion, elle tend à vouloir imposer son système de croyances à tous les individus en s'appuyant sur des principes, dont la dignité humaine, qui paradoxalement

privent un sujet d'une partie de sa liberté de décision. En France, le système de croyances de la bioéthique a une position dominante au sein du corps médical, système de croyance qui ne peut être contesté sans que l'idée d'eugénisme soit brandie comme un épouvantail (Mattei, 2012). En effet, nous pensons que la cruauté d'une pratique eugénique d'ordre idéologique et scientifique imposée par le régime nazi autrefois, nous empêche aujourd'hui de penser un soutien et un accompagnement raisonnés et humains des personnes à risque de maladie génétique ou malades et de leur descendance actuelle ou future. Ainsi, Jean-François Mattei stigmatise la décision d'un couple ou d'une mère d'éliminer un embryon à risque de maladie génétique ou malade comme une volonté eugénique répréhensible. Il stigmatise également la recherche individuelle du bonheur au profit d'une dignité humaine transcendante (Mattei, 2012)... mais il ne se préoccupe pas de la souffrance physique et psychologique d'un enfant malade, d'un malade et de sa famille.

À l'opposé, lorsque Sheldon Reed conçoit le *Genetic Counseling* sur le modèle du *counseling* nord-américain, il veut éliminer la souffrance au profit du bonheur familial. Il a une conception « humaniste » de la génétique. Chaque individu, adulte ou enfant, est pris en considération et le souhait de Reed est qu'il ait accès au bonheur.

La religiosité de la bioéthique française élimine l'individu au profit du principe, et de ce point de vue n'est pas « humaniste ». Mais, la dignité humaine peut aussi se concevoir comme la reconnaissance à ce que chacun ait les conditions d'une « vie digne ». L'absence de souffrance et le libre choix font, de notre point de vue, partie de ces conditions. Pour nous, lorsqu'elles ne lèsent pas autrui, il est important que les décisions de chacun puissent être prises en conformité avec son système de croyances personnel. Pouvoir prendre ses décisions est alors une « mise à l'épreuve » de sa liberté propre, ce qui nous rend plus « humain » car en accord avec nous-même. Le *counseling* en génétique a été conçu comme un accompagnement : il peut être compris comme un « soin de support », une aide à la réflexion, une prise en charge de l'anxiété et de l'angoisse qui envahissent un individu confronté au choix, celui de connaître son statut génétique face à la maladie, celui d'avoir ou non un enfant à risque ou malade. L'orientation de notre devenir et la liberté de choisir nous rendent plus humain. Également, les personnes malades qui demandent la possibilité d'avoir recours à un suicide assisté le font au nom de la volonté de « mourir dans la dignité » et font appel à l'humanité des soignants et de la société en formulant cette demande.

Pour les professionnels, psychologue clinicien, médecin-généticien, conseiller en génétique, infirmière spécialisée, la consultation de génétique s'inscrit d'abord dans une rencontre entre deux ou plusieurs individus investis soit d'un rôle de « soignant », soit d'une position de « consultant », « dans une situation spécifique que les enjeux de chacun concourent à modifier dans la visée d'un projet. L'acte médical, que l'on a défini comme la rencontre d'une conscience et d'une confiance, est le modèle du fait clinique. Toute rencontre à visée thérapeutique constitue ainsi une situation clinique. Elle engage un individu dans une confrontation de son propre savoir avec un autre individu généralement porteur d'une demande d'intervention (...) Définie par un ensemble de modalités intersubjectives qui organisent la communication, la situation clinique procède à la mise en circulation d'affects, d'émotions, d'images et de représentations qui donneront lieu à un discours manifeste. L'essentielle fonction d'une telle situation serait de faire apparaître au niveau de ce discours, les éléments latents susceptibles d'éclairer les enjeux en cause et d'introduire des processus réorganisateurs ». (Accard Couchoud, 1981, p. 13). Nous avons longuement cité Marie-Thérèse Accard Couchoud car nous souhaitons nous appuyer sur sa définition de l'acte médical pour opérer un glissement de la conception religieuse de la bioéthique française de la dignité humaine vers un humanisme assumé. En définissant l'acte médical, ici la consultation de génétique, comme le modèle du fait clinique, nous faisons toute sa place au sujet en tant qu'individu singulier. Ce qui rend humain dans cette situation spécifique est la rencontre des personnes. Dans cette rencontre, le professionnel prend le risque de confronter ses certitudes, érigés en savoir scientifique et en principes éthiques, à une demande particulière, celle du patient. Ce dernier demande au professionnel la délivrance d'un savoir, des conseils et éventuellement une orientation par rapport à une maladie génétique. En faisant cette demande, le patient est conscient que le professionnel va l'aider à modifier en partie la direction de sa vie en lui délivrant une connaissance (son statut génétique) ou pas, et en intervenant ou pas, sur sa descendance future. La consultation de conseil génétique fait apparaître ce qui est caché, latent, mais également ce qui est dit d'évidence et qui tourne en boucles circulaires, en organisant les modalités d'une communication intersubjective où affects, images, a priori s'échangent... L'objectif est d'éclairer les enjeux de vie du patient (et dans une moindre mesure, celui du professionnel) pour introduire des processus de réorganisation salvateurs qui permettent au sujet concerné de continuer « avec dignité » son chemin de vie, en éloignant le plus possible la souffrance. L'humanisme se définit ici dans la

position clinique que nous pouvons illustrer par cette affirmation contenue dans le serment d'Hippocrate des médecins français : « ne pas nuire ».

Ainsi, la consultation de génétique devrait permettre à une personne de prendre une décision qu'on espère libre en l'aidant à faire surgir à la conscience les éléments latents, les enjeux conscients et inconscients, en permettant un processus de réorganisation de ses pensées et de ses émotions, seul capable de juguler l'angoisse au profit du choix éclairé.

Le *counseling* en génétique est donc une démarche clinique qui à ce titre privilégie « la rencontre » fondée sur une conception propre à la psychologie humaniste. Nous sommes dans le processus non dans le jugement. Nous sommes dans l'accompagnement, non dans la possibilité d'interdire. Jean-François Mattei reproche à notre société son individualisme et son mercantilisme (Mattei, 2012). Mais on peut y opposer la volonté démocratique d'établir une communauté de gens plus heureux en privilégiant la notion de service rendu et d'entraide, une société plus fraternelle. Cet objectif est aussi mis en avant dans la Déclaration des droits de l'homme de 1948 dans la deuxième phrase de son article premier : « Ils (les hommes) sont doués de raison et de conscience et doivent agir les uns envers les autres dans un esprit de fraternité ».

L'acte médical a toujours eu comme objectif de faire cesser la souffrance physique ou mentale. Permettre aux gens d'être plus heureux est un acte de solidarité qui renforce la dignité de l'homme et l'aide à trouver sa place dans la communauté et non un acte immoral. Ainsi, les traducteurs français ont traduit le terme de *counseling* utilisé par le psychologue humaniste Carl Rogers par « relation d'aide ». L'attitude empathique, « soutenante et ouverte » de « l'aidant », tourné vers l'autre, vers son vécu, ses ressentis et ses aspirations est valorisée par cette traduction. Une relation décrite par Carl Rogers comme « authentique et congruente » permet de faire émerger une intercommunication satisfaisante. Le *counseling* ou « relation d'aide » est largement utilisé dans le monde entier, non seulement par les médecins et les conseillers en génétique nord-américains, mais aussi par les éducateurs, les enseignants et les consultants en ressources humaines des entreprises. Le *counseling* se définit d'abord comme la capacité d'être à « l'écoute » de l'autre. L'aidant doit être en capacité physique et psychologique d'être disponible pour la personne en suscitant la confiance par une approche humaine et bienveillante. Il sera, ainsi, à l'écoute de l'autre en

utilisant le langage verbal et non verbal, en ayant une disponibilité de temps et une disponibilité intérieure qui s'épanouiront grâce à une attitude chaleureuse et un désir d'écouter l'autre. Ce dernier est alors « accepté » dans toute sa plénitude, avec ses souffrances et ses bonheurs, sa façon propre d'envisager la vie, sans jugement, dans toute sa dignité. L'attitude de l'aidant, même dans le silence, reste celle d'une « écoute active » telle que définie par les méthodes de communication, respectant l'autre comme une personne humaine « d'une valeur très grande ». L'authenticité et la congruence dans leur conception rogérianne permettent au conseiller d'être lui-même, d'être en adéquation avec ce qu'il pense, ressent et exprime dans son comportement verbal et non verbal, tout en aidant le consultant à prendre ses propres décisions libres et éclairées.

Ainsi, le *counseling*, construit autour de cette attitude spécifique du conseiller, s'inscrit dans un processus car souvent plusieurs entretiens sont nécessaires pour faire émerger la décision de la personne confrontée à la consultation de conseil génétique. Il s'agit d'accompagner « l'autre » dans sa décision en le soutenant sans le contraindre, sans la censure imposée par un diagnostic sur une structuration psychique. En effet, la psychologie humaniste ne s'est pas développée sur la nosographie psychologique et psychiatrique, mais sur la rencontre, de type existentiel, lors de l'entretien entre deux personnes, un conseiller et un consultant. Le *counseling* dans son approche est suffisamment contenant pour éviter la décompensation psychique, permettre des décisions libres et amorcer des changements positifs et choisis, sans angoisse. Largement pratiquée, aux États-Unis et au Canada, par les conseillers en génétique et les médecins généticiens, cette manière de faire a largement démontré son efficacité. Et, comme l'a voulu Sheldon Reed, cet accompagnement est souvent poursuivi à moyen voire à long terme, dans le respect de la dignité de la personne.

Le *counseling* pratiqué par les conseillers en génétique et les médecins généticiens nord-américains est humaniste car il cherche à découvrir dans la personne sa singularité pour l'aider à prendre une décision qui puisse l'épanouir. Chacun est unique et important, digne de respect. C'est pourquoi, l'aidant est là pour faire émerger les choix propres de la personne en préservant sa liberté de penser dans un climat de confiance et de chaleur. Le respect du choix libre est le reflet du respect de la dignité de chacun au nom d'une volonté d'humanisme qui s'exprime par une présence empathique permettant l'expression de l'autre sans le juger. Nous ne sommes pas dans la définition d'un humanisme universel mais d'un humanisme qui

s'incarne dans le singulier, qui renvoie à la responsabilité individuelle de chacun pour ce qui concerne sa propre vie et celle de sa famille. Le choix de Reed est celui du bonheur, et il y a beaucoup d'humanité à faire émerger les conditions du bonheur pour soi et les autres. Cet humanisme n'est pas contraint par des dogmes ou des règles rigides mais par la volonté d'atténuer la souffrance physique et psychologique.

Nous constatons ici que le *Genetic Counseling* nord-américain s'oppose à la bioéthique française en privilégiant la personne singulière par une attitude empathique qui s'engage à essayer de faire cesser la souffrance au profit du bonheur. De notre point de vue, c'est ce qui lui permet d'échapper à la cruauté ou à l'absence de compassion induit par certains dogmes qui en reposant sur des concepts de généralisation comme « la dignité humaine » font fi de la souffrance individuelle et de la capacité de chacun à choisir pour soi.

La psychologie humaniste se positionne en reconnaissant chacun d'entre nous comme l'image de l'humanité tout entière, dans le respect des différences et au-delà des pathologies, en particulier mentales. C'est l'ensemble des individus qui forme la communauté humaine qui de ce fait est incarnée et non générique.

Le *counseling* s'inscrit dans un processus. Il a un cadre (le bureau de consultation), une trame (sa temporalité). Il est également un accompagnement qui s'incarne par la présence de l'aidant. Son objectif est de « porter » le sujet vers une solution personnelle. Il a aussi une fonction contenante qui grâce à « l'écoute empathique » désamorce l'angoisse, et évite ainsi, le plus souvent, la décompensation psychique.

Enfin, le rôle spécifique du conseiller en génétique ou médecin généticien n'est jamais évoqué par les psychologues-psychanalystes français. Dans leurs écrits théoriques, ils passent sous silence le comportement adopté par le généticien lors de la consultation. La méthodologie de l'entretien clinique n'est pas abordée. La prévention du risque de décompensation psychique repose, uniquement, sur le diagnostic et, lorsqu'il est défavorable, le refus d'effectuer le test génétique. Ils font de l'angoisse et de la culpabilité du sujet malade, à risque, ou porteur de la maladie génétique, les uniques indicateurs d'un possible danger d'effondrement psychique. Pourtant, l'angoisse et la culpabilité peuvent être diminuées par un *counseling* bien mené. Là où les psychologues-psychanalystes français se focalisent sur l'angoisse et la culpabilité du sujet, Carl Rogers se focalise sur les attitudes et conduites que

doit adopter le conseiller pour faire tomber l'angoisse et la culpabilité. Il s'agit de deux positionnements différents. La psychologie humaniste vise à accompagner le sujet dans son projet en évitant la décompensation grâce à un regard et une conduite cliniques qui permettent au conseiller de neutraliser les effets de l'angoisse dans l'immédiateté de la consultation. Ainsi, l'attention du professionnel est portée sur le cadre de la consultation et non sur la structuration psychique du sujet.

Pour conclure cette deuxième partie, nous tenons à souligner qu'une partie des soignants français tentent cette démarche humaniste, notamment dans la prise en charge en soins palliatifs et dans « l'aide à mourir dans la dignité ». Ces soignants ont adopté l'éthique du *Care*, et mènent une démarche à la fois pratique sur les lieux de soins et réflexive. Emmanuel Hirsch, professeur d'éthique médicale à l'université Paris-Saclay, en est sûrement l'une des figures les plus connues. Cependant, notre réflexion, dans ce travail, porte uniquement sur le conseil génétique qui, actuellement en France, dans sa démarche, n'est pas engagé dans cette voie.

TROISIEME PARTIE

Le conseil génétique au regard de l'angoisse

Le conseil génétique et l'angoisse dans le contexte français

La consultation de conseil génétique est une consultation de santé ayant des caractéristiques qui lui sont propres. En France, elle est ouverte à des personnes ayant déjà les symptômes d'une maladie génétique. Elle l'est, également, à des personnes dites « présymptomatiques » qui font une recherche génétique pour une maladie héréditaire d'une particulière gravité dont elles ont eu connaissance de l'existence dans leur famille. Enfin, si une personne soupçonne, pour diverses raisons, qu'elle puisse être porteuse d'une maladie génétique, elle peut, spontanément, prendre rendez-vous dans un service de génétique clinique hospitalier, pour faire le point et éventuellement une recherche génétique. Mais, quelle que soit sa situation, le consultant espère obtenir des informations sur la maladie génétique qui le concerne et son statut propre à son égard : est-il porteur ou non porteur ?

Si, lors d'une consultation de conseil génétique, les informations sur la maladie sont immédiates, celle sur le statut génétique du consultant nécessite un processus qui va durer plusieurs mois, en raison notamment de l'analyse biologique de l'ADN en laboratoire. Aussi, le consultant va devoir venir plusieurs fois à l'hôpital public, lieu pour le moment exclusif où se font les tests génétiques en France. Il aura plusieurs consultations avec un médecin généticien ou spécialiste ou un conseiller en génétique, un psychologue, éventuellement un assistant social... en fait, les différents membres d'une équipe pluridisciplinaire. Pour le consultant, même si l'initiative de faire un test génétique lui revient, ce processus de conseil génétique, inscrit dans une temporalité de plusieurs mois, est porteur de doute, de stress, d'anxiété et d'angoisse. Il va apprendre une information sur lui concernant une maladie familiale. Partage-t-il le même destin que son père ou sa mère et certains de ses ancêtres ou en est-il exempt ? S'il a le gène délétère, le transmettra-t-il à sa descendance ? Ainsi, la démarche de recherche génétique induit angoisse et culpabilité pour l'individu à l'intersection de son existence propre et de celle de sa lignée ascendante et descendante. De plus, dans le modèle de soins contraint de l'hôpital public français, il doit prendre ses repères et comprendre une médecine prédictive autant que préventive et le modèle de soins imposé pour une maladie donnée. Tout cela ne se fait pas sans difficultés, ni sans angoisse.

De même, pour l'équipe pluridisciplinaire hospitalière, ce processus de consultations en plusieurs temps, induisant une révélation progressive d'un diagnostic positif ou négatif, comporte aussi son lot d'angoisse en lien avec l'importance de son implication professionnelle, d'autant plus si les familles demandeuses du test sont connues depuis longtemps du service de génétique. Par ailleurs, pour les personnes qui consultent comme pour les équipes pluridisciplinaires un certain nombre de croyances et de valeurs peut être remis en cause. Par exemple, certains professionnels de santé ont la peur de participer à une forme d'eugénisme en mettant en place un conseil génétique, car un test positif peut entraîner une démarche de Procréation Médicalement Assistée (PMA) ou un avortement thérapeutique sur une grossesse en cours. Nous avons indiqué dans notre deuxième partie, que, depuis l'origine des consultations de conseil génétique, des publications scientifiques internationales ont essayé d'analyser et/ou de mesurer l'impact de l'angoisse dans le vécu des consultants comme dans celui des équipes pluridisciplinaires. Ainsi, dès l'origine, pour les chercheurs universitaires en psychologie, il allait de soi que la démarche de recherche génétique était angoissante, porteuse de doute pour le consultant (suis-je porteur ou pas de la maladie familiale ?) et culpabilisante (si je suis porteur, ai-je transmis ou pas la maladie à mes enfants, et si je l'ai transmise en suis-je coupable ?). Faisant suite à ces publications scientifiques, les experts en santé français ont publié des propositions sur lesquelles se sont appuyées les équipes pluridisciplinaires pour standardiser le conseil génétique dans son contenu et dans sa temporalité. L'objectif est de permettre de réduire et de contenir l'angoisse du consultant comme celle des équipes de soins pluridisciplinaires. C'est une démarche qui nous semble originale en médecine et qui fait intervenir de façon prioritaire le vécu, le ressenti et la psychologie des individus.

Le dépistage néonatal systématique français

Pour illustrer notre propos, nous prendrons l'exemple du dépistage néonatal systématique français qui détecte cinq maladies génétiques d'une particulière gravité, et qui a officiellement commencé en 1972. Il est organisé par l'Association française et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE) sous la tutelle du ministère de la Santé et de la Caisse nationale de l'Assurance maladie des travailleurs salariés (Cnamts). Actuellement, il comprend le dépistage de la phénylcétonurie (depuis 1972), l'hypothyroïdie congénitale (depuis 1978), la drépanocytose (depuis 1985 en outre-mer et 1995 en métropole de façon ciblée),

l'hyperplasie congénitale des surrénales (depuis 1995), et la mucoviscidose (depuis 2002). Ce dépistage a été mis en place car ces maladies sont traitables médicalement, ce qui permet à l'enfant puis à l'adulte d'avoir un suivi individuel et immédiat grâce à une couverture de tous les nouveau-nés et une prise en charge totale des malades. Nous ajouterons une sixième affection dépistée depuis 2012, la surdité permanente néonatale mais relevant d'une organisation distincte sous la responsabilité des Agences Régionales de Santé (ARS) et de l'Institut de Veille sanitaire (In Vs).

Pour le dépistage, un prélèvement sanguin pour les cinq maladies précitées est effectué par une piqûre, avec une simple aiguille, au talon de l'enfant. L'infirmière prélève un peu de sang qui est absorbé par un papier buvard. Cela est fait lors du séjour à la maternité et après la signature d'un consentement écrit des parents, consentement qui explique les maladies et l'intérêt d'un dépistage précoce. Chacune des maladies dépistées, si elle n'est pas traitée, a de graves conséquences pour l'individu. De ce point de vue, on peut dire que le dépistage néonatal a transformé le destin de milliers d'enfants. Il m'a semblé intéressant d'évoquer mon expérience de psychologue clinicienne lors des rencontres avec des familles confrontées aux maladies du dépistage néonatal. Dans le descriptif des maladies qui suit, j'ai pris les références principalement sur le site internet Orphanet, créé par l'INSERM en 1997, ressource rassemblant et améliorant la connaissance sur les maladies rares pour tous les publics.

La phénylcétonurie

La première de ces maladies est la phénylcétonurie. C'est une maladie génétique rare de transmission autosomique (non sexuelle) récessive, ce qui veut dire que les deux parents sont porteurs d'un allèle délétère du gène PHA situé sur le chromosome 12. On estime qu'elle touche en moyenne un nouveau-né sur seize mille cinq cents en France. L'organisme des enfants atteints de la maladie est incapable de métaboliser la phénylalanine (acide aminé), naturellement présente dans l'alimentation, les protéines animales ou végétales. Normalement, dans les cellules du foie, l'enzyme PAH (phénylalanine hydroxylase) est capable de transformer la phénylalanine en excès en tyrosine (un autre acide aminé). Ce n'est pas le cas pour les enfants atteints de phénylcétonurie. L'excès de phénylalanine pénètre le cerveau provoquant des anomalies de la substance blanche. En l'absence de diagnostic néonatal, les

symptômes se développent en quelques mois. Ils incluent un retard développemental graduel, avec retard de croissance, microcéphalie, convulsions, tremblements... Les patients non traités souffrent, notamment, de déficit intellectuel profond, de troubles du comportement et de la motricité. Un régime alimentaire pauvre en phénylalanine et un mélange d'acides aminés mis en place à la naissance permettent d'éviter le développement des symptômes. Lorsqu'un bébé est diagnostiqué, un conseil génétique est proposé à l'ensemble de la famille pour déterminer les personnes porteuses d'un allèle délétère sur les gènes PHA.

Dans ma pratique clinique, je ne rencontre pas les familles à la naissance de l'enfant malade, mais, plus tard, lorsqu'il a grandi, en raison de la difficulté à maintenir le régime alimentaire en place parce que très contraignant. À un moment ou à un autre, tous les enfants se sentent stigmatisés de ne pas manger comme tout le monde et « se révoltent », allant jusqu'à voler de la nourriture « interdite » dans les placards. C'est à ce moment-là que je rencontre les familles en consultation. Les parents sont angoissés par l'enjeu : manger de la nourriture interdite peut faire monter le taux de phénylalanine, (heureusement contrôlé régulièrement par une prise de sang), et entraîner des symptômes (difficultés scolaires, troubles du comportement...). Quant à l'enfant, il souhaite simplement mener la même vie que les autres enfants, manger comme les autres, être comme les autres. En général, deux à trois séances réussissent à renouer un dialogue familial et à faire renoncer l'enfant d'avoir ses comportements transgressifs... au moins pour plusieurs mois voire plusieurs années. Ici, c'est la qualité du dialogue intrafamilial qui permet d'apaiser les conflits, de faire baisser l'angoisse des parents et de redonner une meilleure estime de soi à l'enfant en lui permettant de ne pas s'identifier à sa maladie.

L'hypothyroïdie congénitale

La deuxième maladie est l'hypothyroïdie congénitale. Congénitale signifie, ici, que la maladie est présente à la naissance même si les symptômes ne sont pas encore déclarés, ce qui est le cas pour la majorité des bébés atteints. En France, elle affecte un nouveau-né sur trois mille cinq cents. C'est la maladie la plus fréquente à l'origine d'un retard mental curable à condition qu'elle soit détectée à temps. Elle se manifeste quand la glande thyroïdienne ne peut pas fabriquer une quantité suffisante d'hormones pour faire fonctionner correctement le corps humain. Actuellement, le traitement médicamenteux est une hormone thyroïdienne

artificielle (lévothyroxine) prescrite à vie mais qui évite le déficit intellectuel de l'enfance et maintient la personne en bonne santé. On estime que la maladie est génétique dans environ 2 à 15% des cas. Les causes génétiques sont encore mal identifiées. On a trouvé des anomalies sur le gène de la Boraline qui régule la division cellulaire au moment du développement au cœur de la grossesse. D'autres facteurs génétiques ont été identifiés : mutations des gènes TTF-1, TTF-2, PAX8 et du récepteur de la TSH. L'origine génétique est suspectée quand on constate plusieurs cas familiaux présentant des troubles de l'hormosynthèse. Un conseil génétique familial est alors proposé. La transmission héréditaire serait autosomique récessive. Lorsque l'hypothyroïdie congénitale n'est pas génétique, elle est due à une anomalie du développement de la glande thyroïdienne au cours de la vie embryonnaire (85% des cas) ; ou bien à un dysfonctionnement de l'axe hypothalamo-hypophysaire (très rare) : le dysfonctionnement de l'hypothalamus et/ou de l'hypophyse peut alors affecter la sécrétion thyroïdienne. Dans certains cas, rares en France, l'hypothyroïdie provient d'un manque d'iode dans l'alimentation de la mère durant la grossesse.

Le Centre de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance propose des recommandations aux soignants pour annoncer cette maladie dans les semaines qui suivent la naissance. Le recours au psychologue ou à l'assistant social y figure : « Proposer un soutien psychologique voire social si nécessaire ». On évoque, ici, un soutien psychologique. Le psychologue est donc censé s'inscrire dans un accompagnement psychologique sans visée diagnostic et/ou thérapeutique.

Personnellement, je n'ai pas rencontré de famille ou d'enfant concernés par cette maladie. Je n'ai pas non plus retrouvé d'articles scientifiques se penchant sur la question du soutien psychologique pour les familles ou le patient atteint. Il nous semble que le fait que la maladie soit curable par un traitement médicamenteux, même s'il est pris à vie, minore l'importance de la résonance psychologique délétère pour les individus.

La drépanocytose

La troisième maladie génétique est la drépanocytose. C'est une maladie de l'hémoglobine (substance contenue dans les globules rouges) qui sert à transporter l'oxygène à travers le corps. Elle se manifeste par une anémie (entraînant une fatigabilité, des vertiges, des essoufflements...), une sensibilité aux infections, et des crises douloureuses causées par

une mauvaise circulation sanguine et par le manque d'oxygénation des tissus (surtout les os). Elle est particulièrement fréquente dans les populations d'origine antillaise, africaine et méditerranéenne ; on la retrouve également en Inde et en Amérique du Sud (Brésil). La transmission héréditaire est autosomique récessive. La mutation délétère se trouve sur le gène Bêta-globine. Lorsque l'anomalie est présente sur un seul allèle du gène, elle confère une résistance naturelle au paludisme (ou malaria) appelé également « fièvre des marais », une maladie infectieuse due à un parasite, très fréquente dans les régions tropicales, propagée par la piqûre de certaines espèces de moustiques. La drépanocytose est la maladie génétique la plus répandue dans le monde. Elle touche plus de cinq millions de personnes. En France, il naît un enfant sur trois mille avec la maladie, ce qui fait environ quatre cents nouveau-nés atteints par an, principalement issus de la communauté africaine ou antillaise. La maladie est très variable d'une personne à l'autre. Cependant, on estime qu'un enfant atteint est hospitalisé environ une semaine par an pour une crise douloureuse, une infection ou une aggravation de l'anémie. Par ailleurs, un adulte peut être très malade pendant un an ou deux ans, puis avoir plusieurs années de répit. On ne peut pas guérir cette maladie, mais le dépistage néonatal a permis de la prendre en charge très tôt et de prévenir et traiter l'apparition des symptômes, en particulier en informant les parents des mesures à prendre de soins et d'hygiène. Grâce à elles, l'espérance de vie des personnes atteintes est augmentée et leur qualité de vie est meilleure.

Personnellement, je n'ai pas eu à suivre de famille ou de patient concernés par la drépanocytose, mais, contrairement à l'hypothyroïdie congénitale où je n'ai pas trouvé d'articles récents sur l'impact psychologique, les retentissements psychologiques de la drépanocytose intéressent tout particulièrement les psychologues-psychanalystes français. On peut dire qu'il qualifie cette maladie comme étant la maladie de l'angoisse. L'angoisse des parents d'abord et leur culpabilité lorsqu'ils apprennent le diagnostic de drépanocytose pour leur nouveau-né ; ensuite, celle de l'enfant et de l'adulte, particulièrement au moment des crises douloureuses insupportables ou lorsque l'aggravation de la maladie fait planer l'ombre de la mort. Par ailleurs, les psychologues-psychanalystes français qui reçoivent les familles signalent les différences culturelles perçues avec des familles d'origine africaine ou antillaise, mais sans plus de précisions. En parallèle, ils évoquent le racisme des soignants qui s'expriment par des remarques ou par des actes peu sympathiques vis-à-vis de ces familles

noires de peau et/ou étrangères. De plus, ils insistent particulièrement sur l'angoisse des parents au moment de l'annonce diagnostique même s'ils précisent que les couples ont des réactions très variables. Ils analysent cette survenue de l'angoisse comme déclencheur de la résurgence de conflits non résolus et de deuils anciens. Mais ils sont rassurants : « Le plus souvent, quelques séances suffisent à apaiser l'angoisse. » (Faure et Romero, 2016). Cependant, pour les parents, l'angoisse réapparaît lors des premières crises douloureuses de leur enfant : « l'angoisse est souvent massive, majorée par un sentiment de culpabilité et d'impuissance à soulager leur enfant... » (Faure et Romero, 2016).

Même si l'expression de la drépanocytose est variable et même si les symptômes s'inscrivent dans une temporalité plus ou moins proche, l'enfant et l'adulte drépanocytaires vivent un véritable « calvaire » notamment au moment des crises douloureuses. « A la douleur physique s'ajoutent la tristesse voire la dépression : la douleur chronique est démoralisante, accablante, elle engendre peur anxiété et solitude » (Faure et Romero, 2016). Les psychologues-psychanalystes introduisent, à côté de la douleur physique, la notion de souffrance psychique dont ils ne donnent pas de définition mais qui est, pour eux, corollaire à l'angoisse. De plus, à leur sens, les parents ont beaucoup de difficulté à investir, au niveau émotionnel, un enfant drépanocytaire. Ils évoquent alors les risques de maltraitance ou au contraire de surinvestissement affectif. Ainsi, tout au long de sa vie le patient drépanocytaire subit la maladie et l'angoisse qui en découle.

L'hyperplasie congénitale des surrénales

La quatrième maladie génétique est l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS). On estime sa prévalence à une naissance sur dix mille. Elle est due à une perte variable de certaines enzymes. Ce déficit entraîne une production anormale des hormones par les glandes surrénales. Certaines hormones ne sont pas produites, d'autres le sont en excès. La transmission héréditaire est autosomique récessive. C'est la forme classique, soit l'HCS par déficit en 21-hydroxylase, environ 90% des cas, qui est concernée par le dépistage néonatal. Le dépistage se fait en mesurant le taux de 17 hydroxyprogestérone (17-OHP) dans le sang. S'il est anormalement élevé, le diagnostic est confirmé par la recherche d'une anomalie sur le gène CYP21A2, porté par le chromosome 6 et codant pour une enzyme contrôlant la production de cortisol et d'aldostérone. Le traitement, adapté à chaque malade est prescrit à

vie. Il consiste en une prise d'hormones de « substitution » qui apportent celles qui manquent et freinent la production de celles qui sont en excès. De nombreuses filles présentent à la naissance des organes génitaux virilisés à divers degrés. Le vagin est anormal mais pas l'utérus. L'anomalie des organes génitaux externes est corrigée chirurgicalement dès que le traitement hormonal est équilibré au cours de la première année. Les organes génitaux des garçons sont normaux. À l'âge adulte, pour les hommes comme pour les femmes, la fertilité dépendra du suivi rigoureux du traitement hormonal.

Personnellement, je n'ai jamais suivi de patient porteur de cette maladie. Je n'ai pas trouvé non plus d'articles de psychologues-psychanalystes sur le sujet. Il semble donc que cette maladie soit relativement bien vécue psychologiquement par les familles, les parents, et les patients. En revanche, la transmission héréditaire autosomique récessive nécessite un conseil génétique familial qui est inscrit dans les recommandations médicales.

La mucoviscidose

La cinquième maladie est la mucoviscidose que je connais bien, travaillant depuis 2002 dans les deux Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM) Adulte (jusqu'en 2019) et Enfant du CHU de Rennes. La mucoviscidose (en français, pour « maladie des mucus visqueux ») ou fibrose kystique (en anglais, « cystic fibrosis » sous-entendu « du pancréas ») affecte les épithéliums glandulaires (les tissus mous) de nombreux organes. Elle se caractérise par la production d'une sueur très salée qui a donné l'expression « baiser salé » caractéristique du contact au baiser avec un enfant ou un adulte atteint de mucoviscidose. Elle se caractérise, également, par des sécrétions ayant une viscosité anormale. C'est la maladie génétique la plus fréquente parmi les enfants de type caucasien. En France, deux cents enfants environ naissent chaque année avec la mucoviscidose, soit une naissance sur quatre-mille-cinq cents. Chronique, progressive, la maladie s'exprime très tôt dans l'enfance et parfois avant même la naissance (iléus méconial). Bien que n'importe quel organe interne puisse être affecté, les principaux symptômes se manifestent sur l'appareil respiratoire (bronchopneumopathies, infections pulmonaires), le pancréas (insuffisance pancréatique exocrine, diabète à partir de l'adolescence, parfois pancréatite), l'intestin (obstruction stercorale), le foie (cirrhose). Les hommes, ayant la maladie, sont toujours stériles, les canaux

déférents étant obstrués in utero par un bouchon muqueux ne permettant pas d'évacuer les spermatozoïdes. Les femmes peuvent être stériles ou rencontrent des difficultés à procréer.

La mucoviscidose se transmet sur le mode monogénique autosomique récessif, causée par des mutations sur le gène CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) du chromosome 7, codant pour la protéine CFTR. Il n'y a pas de corrélation directe entre le phénotype (qui correspond ici à la gravité de la maladie pour un individu) et le génotype. On pense que divers autres facteurs peuvent influencer le phénotype comme l'environnement, les gènes modificateurs, l'ADN non codant...

Le dépistage systématique néonatal de cette maladie se fait par une mesure de la Trypsine Immuno Réactive (TIR), un marqueur sanguin d'une atteinte pancréatique. Si ce résultat est élevé, on fait alors un test génétique permettant de rechercher les vingt-neuf mutations du gène CFTR les plus nombreuses en France ; et éventuellement, en cas de suspicion fondée de la maladie, on peut rechercher de nombreuses autres mutations car il en existe plusieurs milliers. Les parents dont l'enfant a une TIR élevée et/ou chez qui on a retrouvé une ou deux mutations sont convoqués avec leur bébé, dans les trois premières semaines après la naissance, pour faire un test à la sueur ou de sudation considéré comme diagnostic de la mucoviscidose. Si le diagnostic est confirmé, un conseil génétique va être proposé aux familles de chacun des parents.

Les traitements sont symptomatiques :

Au niveau pulmonaire, un épais mucus encombre les bronches, ce qui nécessite des séances de kinésithérapie respiratoire souvent journalières, accompagnés de prise de fluidifiants bronchiques et de bronchodilatateurs en aérosols, et lorsqu'il y a infection, la nécessité de cures d'antibiotiques par voie orale ou par injection intraveineuse.

Au niveau pancréatique, la malabsorption des graisses entraîne des selles nauséabondes et nombreuses, des maux de ventres, et un retard staturo-pondéral. La prise de Créon, médicament contenant des extraits de pancréas animal, permet une meilleure digestion et de supprimer les symptômes et le retard staturo-pondéral. Il s'y ajoute la prise de vitamines A, D, E et K qui sont également mal absorbées.

Pour prévenir les troubles musculosquelettiques engendrés par l'atteinte respiratoire de la mucoviscidose, des séances de kinésithérapie préventives et la pratique du sport permettent d'améliorer la capacité respiratoire et le capital musculaire et luttent contre la perte osseuse et la déformation squelettique.

Depuis une vingtaine d'années, les greffes des poumons et/ou du foie et du pancréas (exceptionnellement du cœur) ont permis d'augmenter l'espérance de vie des patients, lorsque les traitements symptomatiques associés à une bonne hygiène de vie sont devenus insuffisants. En effet, l'âge médian (division en deux groupes égaux, les plus jeunes et les plus âgés) est actuellement autour de quarante ans ; et l'âge moyen des décès est à 33 ans.

Depuis 2015, l'apparition d'essais cliniques, concernant des médicaments par voie orale, a donné de nouveaux espoirs de stabiliser la maladie. Les deux CRCM rennais ont inclus des patients dans ces essais cliniques qui sont réellement prometteurs.

La première molécule concernée par ces essais est l'Ivacaftor, commercialisée sous le nom de Kalydeco. Elle est indiquée dans le traitement de la mucoviscidose chez les patients porteurs d'une mutation de défaut de régulation (classe III) du gène CFTR. L'Ivacaftor augmente l'activité de la protéine CFTR à la surface de la cellule épithéliale.

La seconde molécule, Lumacaftor, a été couplée à l'Ivacaftor et commercialisée sous le nom d'Orkambi. Lumacaftor agit en augmentant la quantité de protéine CFTR à la surface de la cellule épithéliale. L'Orkambi s'adresse à des patients homozygotes pour la mutation F508del (anciennement, Delta f 508) du gène CFTR, la plus commune en France.

En France, ces deux médicaments ont une autorisation temporaire d'utilisation et ne peuvent être délivrés que par un médecin spécialiste dans les CRCM.

Depuis octobre 2019, aux Etats-Unis, une trithérapie visant à rétablir le fonctionnement de la CFTR est en essai clinique.

Et, depuis juin 2021, deux nouveaux médicaments ont reçu l'accord de remboursement par la Sécurité sociale française : Symbiovi et Kaftrio. Kaftrio semble particulièrement prometteur. Il comprend de l'Ivacaftor, du Tezacaftor et de l'Elxacaftor. C'est la première trithérapie autorisée à partir de 12 ans et plus, pour les patients porteurs d'au moins une mutation F508del du gène CFTR. Il allie un activateur, une protéine qui sert à lier l'ADN et est chargée

de stimuler la transcription d'un gène ou d'un opéron, et deux correcteurs qui agissent sur le défaut de maturation de la protéine CFTR.

Ces médicaments font partie de cette nouvelle révolution qui allie biochimie et médecine moléculaire.

La mucoviscidose étant une maladie fréquente en occident, elle a intéressé les chercheurs en psychologie et les psychologues-psychanalystes français. Il existe, donc, un certain nombre d'études psychologiques quantitatives et qualitatives sur l'impact psychologique de la maladie sur le patient et sa famille. Elles sont, comme habituellement, centrées sur le stress, l'anxiété, l'angoisse, la souffrance psychique. Si les études quantitatives sont faites, le plus souvent, à l'international, les études qualitatives sont préférées par les psychologues-psychanalystes français.

Ayant une longue expérience avec les patients et leur famille, j'ai choisi de m'appuyer sur elle pour évoquer l'impact psychologique de la maladie. Mon expérience personnelle se divise en trois moments : celui de l'annonce diagnostique de la mucoviscidose aux parents ; celui de l'enfance du patient ; celui de l'adulte.

Après la naissance de l'enfant, quand le test de la trypsine et/ou la biologie moléculaire donnent de fortes présomptions que le nouveau-né a la mucoviscidose, les parents sont convoqués par téléphone par le médecin pneumo-pédiatre pour effectuer un test à la sueur qui confirmera ou non (il existe des faux-positifs au dosage de la trypsine) la maladie. Lorsque je suis arrivée au CRCM enfant et toujours actuellement, il existait une sorte de « protocole » national et consensuel mais non officiel qui voulait que le nom de la maladie ne soit pas prononcé au téléphone. On devait évoquer une « anomalie » dans les résultats du dépistage néonatal qui nécessitait un examen plus approfondi. On exigeait, également, la venue à l'hôpital des deux parents avec leur bébé.

Le rendez-vous est immédiat : dès que les parents sont disponibles, le temps qu'ils se rendent à l'hôpital. Si les parents ne sont pas disponibles immédiatement, il peut être reporté à l'après-midi ou au lendemain. L'idée est, ici, que plus le temps est court entre l'appel téléphonique et le rendez-vous médical, moins l'angoisse des parents va augmenter. C'est pour la même raison que le médecin n'appelle pas un vendredi, veille du week-end, ou

pendant les congés de fin d'année, pour ne pas faire monter l'angoisse ou « gâcher » les fêtes. Il est également consensuel que le médecin qui appelle et reçoit les parents soit celui qui suivra le patient durant toute son enfance avec l'infirmière-puéricultrice qui l'accompagne. Pourtant, les psychologues-psychanalystes ont critiqué le fait que l'annonce diagnostique et le suivi soient effectués par les mêmes personnes, évoquant le « mauvais objet » : le médecin et la puéricultrice seraient perçus par la famille comme mauvais et persécuteurs, objets d'angoisse et de haine. Pour eux, le médecin qui annonce la maladie et celui qui fait le suivi de l'enfant devraient être différents. Cependant, au niveau national, comme dans le CRCM où je travaille, les médecins ont longtemps préféré faire l'annonce diagnostique et le suivi de l'enfant. Mon avis personnel, s'appuyant sur mon expérience clinique, donne raison aux psychologues-psychanalystes car j'ai pu constater, au cours de toutes ces années, que les parents ne « pardonneront » jamais au médecin de leur avoir annoncé leur malheur. Ainsi, dès le départ, la relation soignant-soigné est empreinte de méfiance et d'absence de confiance. Elle perdure parce que la famille ne peut pas s'en passer en raison de l'importance du suivi médical, mais elle reste tendue et compliquée.

Donc, le médecin pneumo-pédiatre appelle les parents et leur demande de venir, avec leur bébé, le plus tôt possible à l'hôpital, « mais qu'il n'y a pas à s'inquiéter ». Si la maman est le plus souvent en congés de maternité, le papa doit demander à quitter précipitamment son travail. On imagine aisément la panique et l'angoisse des parents qui reçoivent une injonction paradoxale : « il n'y a rien de grave, on veut juste vérifier une anomalie du test néonatal, venez le plus tôt possible ». Malgré les questions pressantes du parent au téléphone, le médecin temporise, mal à l'aise, anxieux lui-même, ne voulant pas « lâcher » le nom de la maladie. Les parents se précipitent donc à l'hôpital, leur nourrisson dans les bras, tandis que le médecin et la puéricultrice les attendent plus ou moins longtemps devant l'appareil du test à la sueur.

Compte-tenu de l'incongruité et de la difficulté de la situation, j'ai toujours refusé d'être présente au moment de l'annonce diagnostique. Cependant, lors du staff (réunion d'équipe) le médecin et la puéricultrice font part à l'équipe pluridisciplinaire de leur vécu et de leurs ressentis. En effet, pour eux, cette première rencontre donne de sérieux indices sur ce qui va se passer par la suite entre la famille et les soignants.

Ainsi, à l'arrivée des parents, complètement angoissés, et de leur bébé, le médecin, accompagné de la puéricultrice, les reçoit et se veut rassurant. Il « lâche » enfin le mot de mucoviscidose et explique la maladie. D'après les retours du médecin à l'équipe, les parents se doutent, le plus souvent, qu'il s'agit de la mucoviscidose car, avant de venir, ils ont relu le flyer sur le dépistage néonatal remis à la maternité. Il n'en reste pas moins vrai qu'ils éprouvent un choc émotionnel violent lorsque le nom de la maladie est prononcé. Ainsi, lors des entretiens que j'ai avec les parents, quand ils me décrivent ce moment d'annonce, ils évoquent un état de choc, de sidération qui fait qu'ils n'écoutent plus ce que dit le médecin ou la puéricultrice et qu'ils se réfugient dans des automatismes pour accompagner leur enfant lors du test à la sueur et entendre la confirmation du résultat. C'est la puéricultrice qui conduit techniquement le test et prépare le bébé. Le test consiste à favoriser la transpiration au niveau de l'avant-bras à l'aide d'un courant électrique de faible intensité. Il dure entre trente minutes et une heure. C'est le taux de chlorure qui est mesuré, et s'il est supérieur aux valeurs indicatives, le diagnostic de mucoviscidose est posé. Durant le test, le médecin et la puéricultrice essaient d'amorcer une relation avec le couple : leur principal objectif étant de rassurer. Cependant, ce rendez-vous ne se termine pas toujours par une mauvaise nouvelle. Il existe des faux-positifs au test antérieur de la trypsine et si on a trouvé une seule mutation ou pas de mutation génétique, le test à la sueur étant diagnostic, le médecin peut annoncer « votre enfant n'a pas la mucoviscidose » si le taux de chlorure est dans la norme. Au CRCM de Rennes, cela arrive plusieurs fois par an. En revanche, si le diagnostic est confirmé, l'annonce de la maladie va entraîner, pour la famille, une relation avec l'équipe pluridisciplinaire qui va durer jusqu'aux dix-huit ans de l'enfant. Cette relation est celle d'une souffrance, une projection de bien des peines en lien avec la maladie ; une relation paradoxale et ambivalente où les soignants sont rejetés, voire agressés car associés au malheur, et tolérés car c'est eux qui expliquent, conseillent et soignent la maladie.

Après le choc de l'annonce, dans la même semaine si les parents sont disponibles, ils reviennent à l'hôpital avec leur bébé qui aura toute une série d'exams médicaux. Le médecin et la puéricultrice référente de l'enfant passeront un long moment avec eux, lors d'un hôpital de jour, et leur prodigueront écoute et conseils. Les parents font semblant de reprendre contenance, mais, me disent-ils, sont rongés par l'angoisse et la peur d'un décès très prématuré de leur enfant. C'est lors de cette visite, dans une chambre dédiée, qu'ils

rencontrent l'ensemble de l'équipe pluridisciplinaire, chacun leur tour, et font ma connaissance. Pour moi, cette visite inaugurale est le moment d'entendre, de façon intime, la peur, l'angoisse, la souffrance, mais aussi la colère et les inquiétudes pour l'avenir de l'enfant que les parents estiment en danger de mort. En effet, la majorité d'entre eux pense qu'il va mourir avant ses deux ans. Et c'est d'ailleurs durant les deux premières années de vie de l'enfant, que j'ai connu des mères faire de graves dépressions avec hospitalisation en psychiatrie.

Cependant, au cours des années, la position subjective des couples a évolué. Lors de mes premières années d'exercice en tant que psychologue à l'hôpital, les couples me disaient se sentir profondément coupables et malheureux d'avoir transmis la maladie. Aujourd'hui, ils s'interrogent sur le fait qu'une société occidentale et avancée comme la nôtre permette encore la naissance d'enfants atteints de la mucoviscidose. D'autant plus, qu'ils savent en majorité, s'étant renseigné par internet, que d'autres pays, comme la Grande-Bretagne, proposent des dépistages aux jeunes couples pour savoir s'ils sont hétérozygotes à la mucoviscidose avant d'avoir un enfant.

Dans mon expérience, les couples mettent environ deux ans à surmonter le choc de l'annonce et à accepter la maladie de leur enfant. Durant ces deux ans, leur vie va changer : ils vont s'isoler pour éviter les contaminations pulmonaires (une grippe peut être mortelle avec la mucoviscidose) ; ils vont intensifier leur hygiène corporelle et être des « maniaques du ménage à fond ». Dans la plupart des cas, un kinésithérapeute va venir au domicile faire régulièrement de la kinésithérapie respiratoire à leur enfant et perturber leur quotidien et leur intimité. Les parents sont constamment sur le qui-vive, craignant une infection pulmonaire et une contamination par des bactéries comme le pseudomonas. Ils sont, là-encore, dans une position paradoxale, car en même temps, il est nécessaire que l'enfant se crée une immunité grâce à des contagions, durant ses premières années, avant l'entrée en école maternelle. Mais la peur, l'angoisse de l'infection sont tellement présentes que certaines mères arrêtent de travailler pour ne pas envoyer leur enfant chez une nourrice ou en crèche, ne le sortent pas l'hiver au supermarché ou dans des galeries marchandes, interdisent les goûters d'anniversaire avec leurs amis à leurs autres enfants...

S'il y a des frères et sœurs aînés, ceux-ci ont, aussi, leur vie bouleversée pour toujours. Très souvent, toute l'attention parentale est portée sur l'enfant malade. Les autres se sentent abandonnés et développent de la jalousie. Et, en même temps, ils craignent la mort prématurée de ce petit frère ou de cette petite sœur tout en la souhaitant parfois. Pour aider la fratrie, j'ai animé, pendant plusieurs années un groupe de parole de frères et sœurs entre six et dix ans qui venaient exprimer leur incompréhension, leur angoisse et leur souffrance.

Après les deux ans de l'enfant, l'angoisse familiale tend à diminuer. La vie de l'enfant malade et ses contraintes particulières s'inscrivent dans une routine. Les infections pulmonaires et les problèmes digestifs paraissent « gérables » grâce aux précautions familiales adoptées et aux rencontres en hôpital de jour tous les trois mois (tous les mois pour les plus malades) avec l'équipe pluridisciplinaire. Cependant, pour certains enfants, avec les années qui passent, ces rencontres deviennent stressantes, angoissantes. Il y a les prises de sang qui peuvent entraîner de véritables phobies prises en charge en hypnothérapie, divers examens comme des échographies et des scanners, une exploration fonctionnelle respiratoire systématique en plus de la consultation médicale, de la séance de kinésithérapie, de l'éducation thérapeutique et de l'éventuelle consultation avec la diététicienne, l'assistant social ou la psychologue... Si sur ces hôpitaux de jour la routine s'est installée du côté des soignants, elle ne l'est jamais pour l'enfant et sa famille. Dans certains cas, une incompréhension réciproque peut apparaître, s'intensifier, et entraîner le refus des soins par l'enfant malade, ce que le médecin résume d'une phrase : « il n'est pas compliant ! ». Le stress, l'angoisse liés à l'anticipation de cet hôpital de jour empêche certains enfants de dormir plusieurs jours avant. Lors de la rencontre, il peut y avoir des colères, des crises d'angoisse... Sans compter ce clivage au niveau du jugement et du ressenti, un enfant jugé en « bonne santé » par l'équipe pluridisciplinaire car peu symptomatique est toujours vécu comme « très malade » par sa famille et par lui-même, car il est atteint de mucoviscidose.

Puis vient l'adolescence, âge pour tous des transgressions comme boire de l'alcool ou fumer... et qui peut avoir un retentissement délétère sur un jeune ayant la mucoviscidose. C'est aussi l'âge où l'adolescent intègre en conscience la maladie et décide ou non de se soigner correctement. L'équipe pluridisciplinaire l'aide alors à s'autonomiser pour ses traitements en utilisant, notamment, l'Education Thérapeutique du Patient (ETP). Les parents sont particulièrement fragiles et inquiets à cette période. Ils comprennent l'importance de

l'autonomisation de leur enfant mais sont angoissés à l'idée qu'il délaisse son suivi médical, et, très souvent, ils ne peuvent s'empêcher de le surveiller.

Puis à dix-huit ans, le jeune quitte le CRCM enfant pour celui de l'adulte. À Rennes, il fait connaissance d'une nouvelle équipe médicale de pneumologues et de paramédicaux, infirmières et kinésithérapeute, qui se trouve dans un autre hôpital dépendant du CHU. Il est souvent étudiant, complètement autonome et responsable de son traitement médical. C'est à ce moment que, relativement souvent, son état de santé se détériore, car il néglige les soins et la prise de médicaments au quotidien. La kinésithérapie respiratoire est la grande oubliée, et le régime alimentaire négligé. Dans mes entretiens, les jeunes adultes évoquent qu'ils se préparent à « une vie courte » où ils doivent vivre toute une vie en quelques années. Et, ils veulent vivre pleinement, être amoureux, éventuellement avoir des enfants (ce qui est possible par les techniques médicalement assistées pour les hommes comme pour les femmes), s'adonner à leurs intérêts et à leurs passions. Le choix et l'exercice d'un métier sont pour eux secondaires. D'ailleurs, après leurs études, peu d'entre eux travaillent à plein temps en raison de leur fatigue chronique, de la charge des soins quotidiens et de l'aggravation de la maladie. Ils investissent plutôt dans leur vie de couple et dans leurs passions, d'autant qu'à l'âge adulte, les hospitalisations se font de plus en plus régulières...

Puis, vient le moment où une greffe des poumons est proposée, plus rarement celle du foie ou du pancréas. Actuellement, il n'y a pas de pénurie de poumons et la greffe se fait très rapidement après l'inscription sur liste d'attente. Personnellement, les jeunes adultes que j'ai suivis après une greffe avaient moins de trente ans. S'ils apprécient, dans un premier temps, de pouvoir respirer de nouveau pleinement et vaquer à leurs occupations sans être « à bout de souffle », ils disent tous entrer dans une nouvelle maladie avec de lourdes contraintes. Il n'est pas rare qu'ils prennent une trentaine de médicaments par jour, et la surveillance médicale est accrue en raison des problèmes immunitaires et du risque de rejet de la greffe. Les deux premières années après l'opération sont cruciales, c'est à ce moment-là où il y a le plus de décès. Comme le suivi se fait dans les centres de greffe, nous perdons souvent le contact avec ces jeunes.

À l'âge adulte, ce que je retiens de mes entretiens c'est la notion de « vie courte » que les jeunes veulent « pleines ». Ils disent devoir « faire beaucoup plus de choses en moins de

temps que les autres », découvrir l'amour, la joie d'être parent même s'ils sont conscients qu'ils ne verront probablement pas leur enfant grandir. Ils ne sont pas tristes, ni déprimés ou jaloux des autres. Ils veulent vivre intensément, même si la fatigue chronique, la douleur physique et les soins quotidiens les font vivre « à bout de souffle » et dans l'angoisse de l'ombre de la mort.

La surdité permanente néonatale (SPN)

Enfin, la dernière et sixième maladie du dépistage néonatal est la Surdité Permanente Néonatale (SPN). En 2019, on estimait à 94% le nombre de nouveau-nés dépistés en France, avec un refus des parents de seulement 0,1%. L'INSERM estime qu'un millier d'enfant naissent avec un problème de surdité chaque année, dans notre pays. C'est un dépistage important car les troubles auditifs perturbent l'acquisition du langage et les progrès scolaires, mais aussi, l'épanouissement social et affectif des enfants qui ont, alors, tendance à se refermer très rapidement sur eux-mêmes. Une des conséquences de ce dépistage est que beaucoup d'enfants sourds reçoivent très tôt des implants Cochléaires.

Par ailleurs, même si les médecins spécialistes, les associations de parents et les autorités compétentes évoquent de possibles troubles psychologiques en lien avec les problèmes de surdité, et préjudiciables à l'enfant et à sa famille, je n'ai pas trouvé d'articles récents de psychologues cliniciens ou de chercheurs en psychologie sur la question. Et, dans ma pratique clinique, je n'ai pas rencontré d'enfants ayant cette maladie.

Résumé de la démarche de dépistage néonatal

Pour résumer cette démarche de dépistage néonatal, nous rappellerons que lorsqu'il se révèle positif pour une des maladies précitées, le plus souvent, les parents sont appelés par téléphone (quelquefois, ils sont convoqués par courrier) et invités à se rendre à l'hôpital pour leur enfant nouveau-né, en raison d'une anomalie découverte dans le prélèvement sanguin (sauf pour la SPN). La maladie découverte est rarement nommée, elle le sera, seulement, au moment de l'entretien avec le médecin. Pour les parents, l'attente du rendez-vous à l'hôpital est fortement génératrice d'angoisse, d'inquiétude, de doute et de culpabilité. Même si la maladie est exceptionnellement nommée, lors de mes entretiens, les parents insistent sur le fait que cet appel représente, pour eux, l'annonce de la maladie de leur enfant. Cependant,

les médecins ont un point de vue différent. Pour eux, l'annonce de la maladie se fait au moment du premier entretien à l'hôpital. Cet entretien est appelé « consultation d'annonce » et intervient comme la première consultation du conseil génétique. Elle comprend l'annonce du diagnostic et comporte de nombreuses informations données par le médecin sur la maladie génétique concernée, sa transmission et son traitement : une consultation dense où les parents sont dans un état émotionnel de sidération et où ils retiennent un faible pourcentage des informations médicales données. L'angoisse et la souffrance psychique parentales sont au premier plan. Pour la famille, cette consultation d'annonce est une césure entre deux vies, celle d'avant et celle d'après la maladie de leur enfant.

L'angoisse des parents générée par le dépistage néonatal est, pour nous, de type existentiel. Elle s'inscrit dès le début de l'existence d'un individu et perturbe pour toujours l'équilibre familial. Ici, l'angoisse s'inscrit dans la temporalité d'une vie, dans son écoulement, de la naissance à la mort (cette dernière pouvant survenir à cause de la maladie découverte). L'annonce de la maladie entraîne une angoisse vitale qui renvoie à la mort, aux limites de l'existence à la fois naturelles et irrévocables. Ainsi, lorsque le médecin annonce la maladie génétique, il colore l'existence de l'enfant et de sa famille d'angoisse et de tragique. Même si le processus du conseil génétique s'inscrit dans une temporalité plus courte que celle de la maladie, et même si l'enfant est encore très souvent asymptomatique, il est, pour nous, un condensé de l'expérience existentielle et de l'angoisse qu'éprouveront l'enfant en devenir et sa famille dans l'écoulement d'une vie. En effet, l'appel téléphonique demandant aux parents de venir à l'hôpital pour leur enfant nouveau-né engendre une angoisse vide, non objectivée mais brutale, où se projette la possibilité d'une des maladies recherchées à la naissance mais sans aucune certitude. La consultation d'annonce de la maladie, amorçant le processus de conseil génétique, va informer le danger, laissant entrevoir, du même coup, un avenir ponctué par l'angoisse et la souffrance, limitant les projets, posant une perspective existentielle limitée.

Après la consultation d'annonce diagnostique liée au dépistage, les parents que je peux rencontrer évoquent toujours la brutalité des paroles du médecin, le choc émotionnel reçu, l'impression de vivre un cauchemar, et l'état de sidération qui s'en suit. Quant au médecin, avec cette première consultation, il souhaite avant tout établir un lien, une relation positive avec une famille qu'il va suivre pendant des années. Nous sommes là, rappelons-le, face à un

paradoxe entraînant, presque toujours, un malentendu qui va fausser la relation et la confiance que la famille va développer avec l'équipe pluridisciplinaire. En même temps, cette famille a un besoin vital de l'appui médical pour son enfant malade. Par ailleurs, la maladie de l'enfant, somme toute « innocent », est vécue comme une « injustice de la vie », un hasard malheureux, car « on peut perdre gros au loto de la vie ». Mes patients évoquent plus le hasard que le destin ou la fatalité, mais ils ont toujours espoir que les progrès de la recherche fondamentale vont permettre de découvrir un traitement médical efficace et qu'avec le temps cette maladie pourra être guérie : « il faut faire confiance à la science ! ».

Dans certaines familles, d'autres personnes ont été atteintes de la même maladie. Les parents ont en une certaine expérience, mais, pour leur enfant, les perspectives restent toujours incertaines : tout est soumis au doute donc à l'angoisse. Le plus cruel pour les parents, c'est qu'ils ne peuvent pas prendre pour eux la maladie et en décharger leur enfant, d'où souvent un sentiment de culpabilité. Par exemple, pour la mucoviscidose qui a une transmission autosomique récessive, les deux parents sont porteurs d'une mutation génétique mais pas malades, et ils ont statistiquement un risque sur quatre de transmettre. Alors, il y a une véritable douleur parentale face à une situation perçue comme particulièrement injuste. Mais, il y a aussi toujours l'espoir que son enfant échappera au pire même si son cheminement de vie s'inscrit dans une perspective chaotique et incertaine.

La consultation de Diagnostic PréSymptomatique (DPS)

La consultation de conseil génétique est également très développée pour des personnes ne présentant aucun symptôme d'une maladie génétique donnée mais qui savent qu'elle a atteint une ou plusieurs personnes de leur famille sur une ou plusieurs générations. Les médecins français lui donnent le nom de consultation de Diagnostic PréSymptomatique (DPS). Pour ce type de consultation, c'est toujours la personne, qui souhaite se faire dépister, qui prend rendez-vous directement dans le service de génétique. Lors du premier entretien, elle est reçue par un conseiller en génétique ou un médecin généticien qui évalue la pertinence de la demande de faire un test génétique. Un arbre généalogique comprenant les personnes malades est toujours établi et permet de prédire les possibilités du consultant d'être porteur de l'anomalie génétique familiale. C'est une consultation longue, environ une heure, qui permettra au professionnel de santé de décider s'il y a lieu ou non d'effectuer une

recherche génétique. Dans certains cas, la mutation familiale n'est pas connue mais le nombre de personnes malades dans la famille est une indication qui peut laisser suspecter son existence et qui peut entraîner un test génétique exploratoire. Pour la personne consultante, ce type de conseil génétique s'inscrit dans un processus dont le déroulement dure plusieurs mois, de l'information au résultat, et comprend plusieurs rendez-vous avec différents membres d'une équipe pluridisciplinaire : conseiller en génétique, médecin généticien, psychologue, éventuellement assistant social... Pour le consultant, l'enjeu de ce type de démarche est de savoir s'il est porteur ou non de l'anomalie génétique familiale et de mettre ainsi fin à un doute et un questionnement qu'il a en lui depuis des années. L'enjeu, le déroulement et la durée de cette démarche mobilisent chez l'individu une angoisse existentielle importante qu'il va gérer en fonction de sa personnalité. Ensuite, en fonction du résultat, porteur ou non porteur de l'anomalie génétique, une nouvelle trajectoire de vie va se profiler pour lui. La façon dont le conseil génétique est réalisé par les professionnels de santé va diminuer ou amplifier son angoisse. Il nous semble donc logique que des chercheurs universitaires en psychologie et les professionnels de santé, dans le monde entier comme en France, se soient interrogés sur la manière de faire « tomber » cette angoisse pour permettre au consultant de mieux vivre et de mieux intégrer dans son quotidien le résultat de son test génétique. C'est aussi pour cette raison que le concept de l'angoisse a servi de justification aux psychologues-psychanalystes et aux psychiatres français pour encadrer la pratique du conseil génétique et éventuellement écarter la demande de certaines personnes à la réalisation d'un test présymptomatique. Or, l'angoisse, qui est un concept majeur de la psychologie clinique, n'a pas toujours été considérée comme potentiellement pathologique. En effet, à la fin du XIXe siècle, l'angoisse a d'abord été conçue comme inhérente à la nature humaine et à son existence, expression de sa liberté. Le premier à l'avoir définie ainsi est Soren Kierkegaard (1813-1855) considéré comme étant à l'origine de la philosophie existentielle.

Le concept de l'angoisse dans la culture occidentale

Au XIXe siècle comme aujourd'hui, la définition de l'angoisse ne renvoie pas à une approche psychopathologique systématiquement. Elle reste proche de celle de la peur même si la psychologie française comme la philosophie l'ont distinguée dans la plupart des cas. Si la peur est une émotion ressentie en présence d'un danger réel et constitué ou en perspective de ce danger, l'angoisse se caractérise comme « une grande inquiétude, une anxiété profonde

nées du sentiment d'une menace imminente mais vague » (Larousse). Mais, comme dans la peur, le sujet éprouve un sentiment de danger imminent et des symptômes neurovégétatifs caractéristiques (accélération du rythme cardiaque, spasmes, sudation, dyspnée, vertiges...).

Au commencement de notre culture occidentale, en particulier dans la mythologie grecque et dans la Bible, l'angoisse a ce caractère de menace indéterminée et/ou un lien avec la culpabilité. Dans « Œdipe roi », la tragédie de Sophocle, en tuant son père et en épousant sa mère sans savoir qu'ils étaient ses parents, Œdipe subit la réalisation d'un destin inéluctable qui, lorsqu'il lui est révélé, entraîne angoisse et culpabilité à propos d'événements touchant à la naissance et au problème des origines. De même, dans une famille, il n'est pas rare que la possibilité de transmettre une maladie génétique entraîne angoisse et culpabilité. Souvent, on attribue cette culpabilité à la grossesse, consciente ou inconsciente, de notre culture chrétienne et catholique où la maladie héréditaire viendrait en punition de nos péchés. C'est pourquoi nous tenons à rappeler l'épisode de l'Évangile de Jean (9-2) où Jésus, accompagné de ses disciples, rencontre un aveugle-né qu'il guérit miraculeusement : « En passant, il vit un homme aveugle de naissance. Ses disciples lui demandèrent : « Rabbi, qui a péché, lui ou ses parents, pour qu'il soit né aveugle ? » Jésus répondit : « Ni lui ni ses parents n'ont péché, mais c'est afin que soient manifestées en lui les œuvres de Dieu » ».

Ainsi, jusqu'à l'apparition de la consultation de conseil génétique, la maladie héréditaire, reconnue comme telle ou non dans une famille, « tombait » comme une fatalité sur certains de ses membres. La consultation de conseil génétique a permis un changement radical face au destin en donnant la possibilité de connaître avec certitude son statut génétique et celui de ses enfants. La question qui se pose alors est celle de la liberté du choix de prendre ou non le risque de transmettre à sa future descendance.

De même, l'angoisse d'anticipation est constamment présente pour la personne à risque de maladie héréditaire lors de la démarche de conseil génétique. Elle intervient au moment où l'on prend la décision de faire le test génétique concomitante au doute : « est-ce que cela sert à quelque chose de savoir si je suis muté ou non ? » ; « ne vais-je pas me gâcher la vie en sachant ? » ; « est-ce qu'il vaut mieux savoir ou ne pas savoir ? ». Puis, durant l'attente du résultat qui prend souvent plusieurs mois, l'angoisse est là, lancinante pour certaines personnes : « j'ai la mutation ou je ne l'ai pas ? » ; « si je suis muté est-ce que j'aurai la force

psychologique de l'annoncer à mes enfants, à mes proches ? » ; alors que d'autres réussissent à faire abstraction de toute angoisse d'anticipation, oubliant le test et l'annonce de son résultat. Ensuite, au moment où le courrier de l'hôpital arrive, proposant un rendez-vous avec le médecin prescripteur, l'angoisse d'anticipation atteint un paroxysme empêchant certains de dormir, jusqu'au moment où l'on se retrouve devant le médecin, souvent le généticien, accompagné ou non d'un psychologue, et où l'on doit faire face à la réalité génétique, muté ou non, et apprendre un savoir sur soi qui de toute façon avait toujours été là, faisant partie de nous depuis notre conception.

L'angoisse d'anticipation s'inscrit au cœur de notre civilisation chrétienne. Nous la revivons au moment de Pâques, lorsque nous nous rappelons le martyr du Christ, sa mort et sa résurrection. Dans le Nouveau Testament, l'épisode du mont des Oliviers (Luc 22) ou domaine appelé Gethsémani (Matthieu 26, Marc 14), rapporté dans les Évangiles de Matthieu, Marc et Luc, est un moment d'angoisse d'anticipation intense pour Jésus, le montrant extrêmement touchant, vulnérable et humain. En effet, il prévoit son arrestation, son procès et sa crucifixion. Après la Cène, le « dernier souper » du Christ et de ses apôtres, Jésus se rendit au mont des Oliviers, « avec Pierre, Jacques et Jean. Et il commença à ressentir frayeur et angoisse. Il leur dit : « Mon âme est triste à en mourir. Demeurez ici et veillez » (Marc, 14). « Et allant un peu plus loin et tombant la face contre terre il priait, disant : « Mon père, s'il est possible, que cette coupe passe loin de moi ! Pourtant, non pas comme je veux mais comme tu veux ! » (Matthieu, 26). « Alors lui apparut du ciel un ange qui le fortifiait. Pris d'angoisse, il priait plus instamment et sa sueur devint comme des caillots de sang qui tombaient à terre » (Luc 22). Jésus est seul face à son angoisse, car ses disciples se sont endormis. Il sait ce qui l'attend, la mort sur la croix, et il vit une angoisse profonde en anticipant son martyr... mais il accepte son destin pour « sauver » l'humanité tout entière. Ainsi à l'origine du « salut chrétien », il y a l'angoisse de celui qui est à la fois homme et dieu et qui accepte de mourir pour le « bien » de l'humanité.

Le premier psychologue, Kierkegaard et le concept de l'angoisse

Plus près de nous, l'angoisse devient un concept scientifique, pour la première fois, avec Soren Kierkegaard (1813-1855). Il nous a semblé important d'étudier son œuvre car il est le premier auteur à avoir évoqué l'angoisse du point de vue du psychologue. Pour ce faire,

nous avons choisi de nous appuyer sur l'ouvrage de Marie-Thérèse Accard Couchoud *Kierkegaard ou l'instant paradoxal-recherches sur l'instant psychotique* (1981) pour deux raisons : premièrement, l'analyse théorique de la philosophie kierkegaardienne nous semble pertinente et nous a aidé dans sa compréhension ; deuxièmement, Accard Couchoud, psychologue clinicienne et psychanalyste, affirme un diagnostic : Kierkegaard présenterait une structuration psychique psychotique. Elle souhaite, alors, démontrer que l'œuvre de cet auteur est une réorganisation réussie et salvatrice de cette structuration, une solution existentielle à la psychose. Nous sommes bien là au cœur de notre questionnement avec un nouvel exemple du positionnement professionnel d'une psychologue-psychanalyste renvoyant uniquement au diagnostic.

Par ailleurs, Kierkegaard est considéré comme le père de l'existentialisme parce qu'il a introduit dans la philosophie les concepts d'angoisse, d'existence, d'individu et d'instant. Ces concepts ont leur place dans une réflexion sur la consultation de conseil génétique, par l'importance de l'angoisse d'abord, celle du conseiller en génétique (médecin ou non) comme celle du consultant. Ensuite, ce type de démarche sollicite la liberté de choix de l'individu quant à la connaissance ou non de son statut génétique, entraînant un mouvement réflexif sur soi et sa famille qui nous semble bien existentiel. Également, notre génome est une donnée existentielle sur laquelle repose notre vie tout entière, figée en un instant, celui de notre conception, et exerçant une influence capitale sur notre devenir.

Ainsi, Kierkegaard défend l'idée que l'angoisse est un concept scientifique dans son ouvrage, *Le concept de l'angoisse*, paru en 1844 à Copenhague, signé du pseudonyme Virgilius Hafniensis (Pour la traduction, nous utilisons l'édition de 1990 parue chez Te/Gallimard). Dans l'introduction, l'angoisse est clairement établie comme objet de la psychologie. Le sous-titre situe d'emblée le problème : « En quel sens l'objet de notre étude est un problème intéressant la psychologie ». La première phrase du texte souligne l'importance du cadre scientifique : « l'idée (est) que tout problème scientifique a besoin dans le cadre général de la science d'une place déterminée, d'un but à soi et de limites propres (...) Faute de rappel à l'ordre scientifique », à sa démarche, à ses définitions et ses critères d'objectivité, tout discours sur l'angoisse aboutirait à produire « un vain accord verbal de réalités différentes ». Le concept de l'angoisse a donc un champ localisé, limité et orienté et s'inscrit dans le discours scientifique de la psychologie. Pour soutenir sa théorie de l'angoisse, Kierkegaard utilise la

thématique du péché et plus particulièrement du péché originel, celui d'Adam et Ève, dans la Genèse de la Bible. En effet, Kierkegaard est avant tout chrétien et protestant et c'est de cette position qu'il développe sa pensée en homme de son temps inscrit dans sa culture. Par la suite, même si son ambition première était d'approfondir le christianisme à travers l'individu solitaire et sa pensée subjective, il a exercé une influence profonde sur la réflexion philosophique et a servi de modèle à la prise en charge par le travail de la pensée de la souffrance psychologique et de l'angoisse qui affectent l'homme dans la réalité de son devenir. Dans son approche, que les commentateurs ont qualifiée plus tard d'existentielle, l'être humain est seul, soumis à la mélancolie et au désespoir. Pourtant, malgré cette solitude, Kierkegaard postule qu'à tout instant, l'individu est lui-même mais aussi le genre humain. Son existence singulière est représentative de l'espèce et s'inscrit dans l'histoire de l'humanité. Cependant, en étant à la fois singulier et représentatif de tous, l'individu est en contradiction donc problématique. Or, pour Kierkegaard, « un problème est un mouvement ; mais un mouvement vers du semblable, vers ce qui vous est proposé comme identique – c'est un mouvement historique. Donc l'individu a de l'histoire, mais s'il en a le genre humain aussi » (Kierkegaard, 1990, p. 187). Ainsi, le concept de l'angoisse est inhérent à la condition humaine et à son histoire. L'angoisse est ce sentiment qui accompagne l'existence. Nous entrons, ici, dans la modernité de ce concept et dans sa valeur philosophique de type existentiel renvoyant à une dimension extrêmement générale qui ne porte sur aucun objet précis : l'angoisse s'éprouve devant la vie elle-même !

L'origine chrétienne du concept de l'angoisse chez Kierkegaard

Pour Kierkegaard, le concept de l'angoisse trouve son origine dans le christianisme. Il réfère ce concept au mythe de la Genèse dans la Bible. Il fait remonter l'angoisse à l'état d'innocence dans lequel Adam et Ève étaient avant de manger le fruit de « l'arbre de la science », malgré l'interdiction formulée par Dieu, accédant ainsi à la connaissance et faisant naître le péché. Par leur acte transgressif, Adam et Ève accomplirent ce que Kierkegaard appelle « le saut qualitatif ». L'état d'innocence est donc ignorance. De plus, dans cet état, l'homme n'est pas encore déterminé comme esprit. Il est seulement une âme qui fusionne en une unité immédiate avec son être corporel et émotionnel. L'esprit est à l'état de rêve et ne discerne pas le bien du mal.

L'état d'innocence est paisible et calme. Cependant, Kierkegaard ajoute que dans cet état, en même temps que le repos, il y a autre chose. Cet autre chose est en rapport avec l'indétermination et l'indifférenciation de l'état originnaire du jardin d'Éden. C'est ce qu'il appelle Rien et c'est ce Rien qui enfante l'angoisse. L'innocence est en même temps l'angoisse. En projetant sa propre réalité qui n'est rien hors de lui-même, l'esprit, encore à l'état de rêve, crée l'angoisse et s'inscrit dans la psychologie. Dans le rêve, l'esprit est submergé par le néant. L'esprit est toujours possible, mais sa réalité disparaît avant d'être saisie. Alors, il ne saisit qu'un rien qui ne peut que l'angoisser. Si, pour Kierkegaard, la crainte renvoie toujours à une peur précise, l'angoisse est le possible et la réalité de la liberté. L'angoisse correspond à une ambiguïté psychologique. Elle est « une antipathie sympathisante et une sympathie antipathisante ». Kierkegaard en veut pour preuve des expressions langagières comme la « douce angoisse, la douce anxiété ; ou encore une angoisse étrange, une angoisse farouche... ». Dans l'état originnaire, l'angoisse n'est donc pas une faute, ni un fardeau, ni une souffrance, ce qui serait en contradiction avec l'état d'innocence. De même, les enfants jouent avec leur angoisse à la recherche de frayeurs, de monstres et de mystères qui les inquiètent mais qui les enchantent. De même, plus un peuple conserve cette enfance, cette rêverie de l'esprit, plus l'angoisse est forte et plus elle témoigne de la profondeur de ce peuple, car cette angoisse appartient à la structure même de l'existence. Elle renvoie à l'incertitude et à l'imaginaire, du temps du jardin d'Éden et de l'état d'innocence. Elle n'est donc pas un défaut ou une tare. Elle n'est pas non plus une désorganisation de l'esprit, mais elle a la même fonction que la mélancolie et renvoie à la liberté.

C'est en mangeant le « fruit défendu » qu'Adam et Ève accomplirent le « saut qualitatif » qui introduisit le péché. Ce faisant, ils entrèrent dans notre monde et eurent une descendance. C'est à cause de cette faute originelle que le genre humain se détermine par le péché. Et c'est le péché qui détermine l'existence. En effet, lorsque Dieu apprit qu'Adam et Ève avaient désobéi, Il les chassa du Jardin d'Éden. Le couple dut assumer son péché, reconnaître sa faute et rechercher le pardon de son créateur. L'angoisse survint alors comme conséquence de son acte, de la souffrance qui en découla et de sa recherche de rédemption face à son créateur. Ainsi, l'individu, à la naissance, est dans le même état d'innocence qu'Adam avant la « chute » (conséquence de la transgression de l'interdit donné par Dieu). Puis, il se trouve, lui aussi, en accomplissant sa première faute, pris dans la circularité du péché

et de l'angoisse. Dans cette circularité, l'ambiguïté domine, et elle rend l'homme coupable. Donc, l'angoisse est équivoque : elle est recherchée et aimée car elle est une détermination de l'état originare ; elle est fuie et crainte car elle rend l'homme coupable lorsqu'il se projette dans la possibilité de pécher. Cependant, cette possibilité renvoie au rien car il y a bien des probabilités de péché et bien des équivoques à le faire. Alors, l'angoisse qui en découle renvoie aussi au rien : ne dit-on pas « s'angoïsser d'un rien » ! C'est pourquoi dans les méandres de la pensée et de l'angoisse, le passage (la dialectique de l'innocence au péché) n'a d'autre explication que psychologique. Mais comment apparaît l'angoisse ? Pour Kierkegaard, l'homme est une synthèse d'âme et de corps qui a besoin d'un tiers esprit. Dans l'état d'innocence, l'esprit est présent dans l'immédiateté du rêve. Il est présent à l'état de puissance et d'équivoque car il n'est pas encore réalisé et il trouble le rapport entre l'âme et le corps. Ici, le rapport de l'esprit à lui-même est l'angoisse. L'esprit est alors hors de lui-même car il est tout en ne pouvant encore se saisir. Aussi, s'il ne peut pas sombrer dans une vie végétative car il est esprit, il ne peut pas fuir l'angoisse car il l'aime. Mais, il ne peut « l'aimer vraiment car il la fuit. À ce moment l'innocence culmine » (Kierkegaard, 1990, p. 204). Et l'innocence est ignorance. Elle n'est pas de nature animale mais elle est ignorance pour l'esprit qui n'a, dans cet état, aucune connaissance ; et elle est angoisse parce qu'elle est néant. Alors, il n'y a pas de réalité du savoir, il n'y a que l'angoisse, le néant, l'ignorance.

Quand dans la Genèse, Dieu dit à Adam « tu ne mangeras pas des fruits de l'arbre du bien et du mal », pour Kierkegaard, Adam ne fait pas encore la différence entre le bien et le mal, « car comment comprendrait-il la différence du bien et du mal, puisque la distinction ne se fit qu'avec la jouissance ? » (Kierkegaard, 1990, p. 205). « Pour avoir mangé du fruit de l'arbre de la science, la différence entre le bien et le mal est entrée dans le monde, mais en outre la différence sexuelle comme appétit » (Kierkegaard, 1990, p. 241). Cependant, expliquer par le désir, le savoir ou une connaissance de la liberté, le fait qu'Adam ait désobéi à Dieu n'est qu'une explication après-coup. En effet, qu'en Dieu interdit, Adam sent une inquiétude naître en lui, l'éveil du possible de la liberté. Cette possibilité fait entrer dans Adam le néant de l'angoisse et devient « l'angoissante possibilité de pouvoir ». Mais il ne sait pas ce qu'il peut car il ne fait pas la différence entre le bien et le mal. Ici, sa possibilité de pouvoir est comme une forme supérieure d'ignorance, comme une expression supérieure d'angoisse, elle est et elle n'est pas, il l'aime et il la fuit. L'interdiction a fait naître le désir.

L'interdit, le châtement, l'angoisse, le péché

En découvrant la désobéissance d'Adam et Ève, Dieu prononce la sanction et les chasse du jardin d'Éden. À ce moment précis, les paroles du châtement de Dieu ravivent l'angoisse d'Adam car il n'en a pas compris le sens qui renvoie pour lui à une équivoque. Cette angoisse a fait le rapprochement entre l'interdit et le châtement. Même si l'innocence n'est toujours pas coupable, l'angoisse s'installe, se perd et s'amplifie dans les conjectures.

Lorsqu'Adam et Ève mangèrent le fruit défendu commettant le péché originel, ils subirent le châtement de Dieu entraînant la chute de l'homme (la Genèse 2, Bible). Cela eu deux conséquences : Adam et Ève firent entrer le péché dans le monde et furent chassés du paradis. De même, à chaque fois qu'un homme commet son premier péché, c'est le péché lui-même qui entre dans le monde car avec le péché originel arrive la peccabilité, la possibilité du péché pour chacun d'entre nous. L'objet de la psychologie est alors de savoir « comment le péché peut naître, non le fait de sa naissance » (Kierkegaard, 1990, p. 178). En affirmant que le péché d'Adam a introduit le péché pour le genre humain, on renvoie au mythe, celui de la Genèse, et à l'imaginaire qui annulent tout concept ; ou bien on peut dire que le premier péché de tout homme l'introduit pour le genre humain ; ou bien on peut dire que le premier péché de chaque individu introduit la peccabilité. La question est alors de savoir si le concept de péché originel est différent de celui de premier péché pour Adam et pour chacun d'entre nous. Kierkegaard rappelle que les différentes traditions chrétiennes disent du péché d'Adam qu'il a eu la peccabilité pour conséquence alors que le premier péché d'un homme présuppose la peccabilité. Cependant, il soutient que le péché existait avant qu'Adam l'introduise dans le monde. Il soutient, également, l'idée d'une phylogénèse qui introduit le péché et l'angoisse d'avoir péché dans la nature humaine. C'est la nature humaine, la psychologie humaine, qui rend le péché possible. Le récit de la chute de la Genèse tient d'une « logique profonde qui veut que le péché se présuppose lui-même, qu'il entre dans le monde de telle sorte que, tout en étant, il est présupposé » (Kierkegaard, 1990, p. 191). En posant cela, la Genèse donne à Adam son statut historique de « premier homme » de l'espèce, car en commettant son premier péché, la peccabilité est entrée en lui. Le péché, parce qu'il est antérieur à la chute, permet à Adam de faire partie intégrante de l'espèce puisque ce n'est pas lui qui l'a introduit. S'il avait introduit le péché, il serait extérieur au genre humain car extérieur à la peccabilité.

Le péché est le subit, il est le saut. Chaque individu recommence le genre humain et le fait entrer dans l'histoire par son rapport à son premier péché qui représente son propre saut qualitatif. En effet, il n'y a pas de progression, de continuité du péché même si la peccabilité procède par déterminations quantitatives, la plaçant dans l'histoire. Mais les déterminations quantitatives continues ne produisent pas une nouvelle qualité. La différence de qualité ne s'obtient que par un saut inaugural, « avec la soudaineté du mystérieux », celui du premier péché. Ce péché est originaire et qualitatif, il est le péché. La peccabilité est donc entrée dans le monde par le péché, mais le péché l'a précédée. « Cette contradiction est la seule dialectique logique qui maîtrise le saut et l'immanence (c'est-à-dire l'immanence postérieure) » (Kierkegaard, 1990, p. 191). Ainsi, en entrant par lui-même dans le monde, le premier péché préserve à la fois l'historicité et l'humanité d'Adam et permet d'ancrer dans la réalité historique le lien filial entre lui et ses descendants. La peccabilité s'inscrit dans la succession des générations, dans sa phylogénèse autant que dans la mythologie du récit biblique de la chute. Elle s'inscrit dans la continuité de l'histoire du genre humain, et l'individu y prend place dans sa mythologie particulière, dans son histoire singulière, par le saut qualitatif, celui de son premier péché. Entre Adam et sa descendance, il y a un double mouvement de continuité historique où s'inscrit la peccabilité, et de répétition, le saut inaugural de chaque individu, son premier péché qui en pose la qualité, avant qu'il n'en commette d'autres. Ainsi, dans l'histoire de l'espèce humaine, le saut qualitatif de chacun est une expérience primordiale et unique qui représente son propre rapport au péché et à sa répétition.

L'angoisse condition préalable du péché

L'angoisse est la condition préalable du péché originel. De l'angoisse naît la possibilité de commettre le péché. Du péché d'Adam découle l'angoisse objective, celle liée à la peccabilité de génération en génération. Cette angoisse s'inscrit dans l'histoire de l'espèce. Ainsi, lorsqu'Adam et Ève mangèrent le fruit de l'arbre défendu, celui que Dieu leur avait interdit, « leurs yeux à tous les deux s'ouvrirent et ils prirent conscience qu'ils étaient nus » (Genèse 3.1-24). Alors, Dieu décida de chasser Adam et Ève du jardin d'Éden : « L'Éternel Dieu dit : « Voilà que l'homme est devenu comme l'un de nous pour la connaissance du bien et du mal. Maintenant, empêchons-le de tendre la main, de prendre aussi du fruit de la vie, d'en manger et de vivre éternellement ! » (Genèse 3.1-24). Dans son analyse, Kierkegaard rappelle

qu'avec le premier péché la sexualité est introduite simultanément. « Adam appela sa femme Ève (« celle qui donne la vie » en hébreu), car elle devait être la mère de tous les vivants » (Genèse 3.1-24) et « dès l'instant où, avec la peccabilité, la sexualité a été posée, commence l'histoire du genre humain » (Kierkegaard, 1990, p. 124).

Cependant, La chute du premier homme, assimilée au saut qualitatif, ne s'explique pas par la psychologie. Mais elle a deux conséquences : « le péché est entré dans le monde, la sexualité a été posée, deux choses tenues pour inséparables » (Kierkegaard, 1990, p. 209). Cette double conséquence démontre que « l'homme est une synthèse d'âme et de corps portée par l'esprit » (Kierkegaard, 1990, p. 209). La synthèse de l'âme et du corps se produit grâce au saut qualitatif. C'est en mangeant le fruit défendu et en s'ouvrant à la connaissance que l'esprit se réalise et qu'il pose la synthèse. Avant ce premier péché, Adam et Ève étaient dans un état d'ignorance ou d'innocence qui maintenait leur esprit dans un état de rêve diffus, indéterminé et non qualifié, la totalité originaire hors de l'existence, hors du devenir, hors de la réalité humaine telle que nous la connaissons. Ils avaient conscience de leur différence sexuelle mais elle renvoyait à un état de nature et de sensualité. « Dans l'innocence Adam était en tant qu'esprit, un esprit à l'état de rêve. La synthèse n'était donc pas réelle ; car le lien est justement l'esprit, et celui-ci n'était pas posé en tant que tel » (Kierkegaard, p. 209). C'est le passage de l'ignorance au savoir qui a détruit l'état d'innocence. Dans le saut, l'esprit rêveur devient l'esprit en effectuant la synthèse de la réalité humaine. Mais pour cela, il doit d'abord la pénétrer, diviser chacun des éléments de l'unité primordiale pour les qualifier dans leur spécificité propre, jusqu'au sommet : « Au moment où l'esprit se pose lui-même, il pose la synthèse, mais pour la poser, il doit d'abord en agent diviseur la pénétrer, et le sommet du sensuel est précisément le sexuel. Cette pointe extrême, l'homme ne peut l'atteindre qu'au moment où l'esprit se réalise » (Kierkegaard, 1990, p. 210). La totalité originaire est ainsi divisée pour devenir la synthèse de l'âme et du corps dont l'esprit pénètre complètement chacun des éléments qui les constitue. Dans l'état d'innocence, il n'y a ni sexualité, ni histoire. Avec le saut, le péché infiltre la sexualité au moment où commence l'histoire de l'humanité. La peccabilité comme l'histoire progressent de façon quantitative. Mais le péché comme la sexualité apparaissent dans la soudaineté du saut qualitatif et se fixent dans l'instant déterminant de l'origine de l'espèce. La sensualité de l'état d'innocence s'incarne dans la sexualité, tandis que l'âme subit la possibilité du péché et sa tentation. La sexualité comme la

peccabilité sont uniquement humaines et ne déterminent ni les esprits parfaits, ni les anges. Ainsi, « un esprit parfait n'a ni l'un (le péché) ni l'autre (la sexualité), c'est pourquoi aussi la différence sexuelle disparaît dans la résurrection, et c'est pourquoi un ange n'a pas non plus d'histoire » (Kierkegaard, 1990, p. 210). En effet, c'est dans la sexualité qui conflictualise la dualité âme-corps « que la synthèse est posée comme contradiction » (Kierkegaard, 1990, p. 210). L'histoire commence avec la problématisation du sexuel dont la conflictualité s'établit au cœur de la synthèse de l'âme et du corps. Cette contradiction de la synthèse posée dans le sexuel est un problème « dont l'histoire au même instant commence. Cette dernière est la réalité que précède le possible de la liberté » (Kierkegaard, 1990, p. 210). Il ne s'agit pas là d'un choix possible entre le bien et le mal. D'un point de vue logique et rationnel, il est correct d'évoquer un passage du possible au réel, mais la réalité n'est pas si simple et a besoin d'un intermédiaire, l'angoisse : « ce facteur est l'angoisse qui n'explique pas plus le saut qualitatif qu'elle ne le justifie éthiquement » (Kierkegaard, 1990, p. 210). Mais l'angoisse ne renvoie ni à la nécessité, ni à la liberté. « C'est une liberté entravée », et son entrave est en elle-même. Si le péché originel était entré dans le monde par nécessité ou par un acte libre, il n'y aurait pas d'angoisse.

Quant à l'angoisse : « la conséquence du péché originel ou sa présence dans l'individu est de l'angoisse n'ayant qu'une différence quantitative avec celle d'Adam » (Kierkegaard, 1990, p. 204). Hors de l'état d'innocence, dans le monde humain, l'angoisse apparaît avec le péché. Il est probable qu'elle apparaît pour l'individu avec son premier péché, mais en même temps, elle est présente en filigrane dans toute l'histoire du genre humain. De plus, à mesure que l'histoire avance, l'angoisse croît de façon quantitative et devient plus réfléchie en chacun de nous que chez Adam. Malgré cela l'angoisse ne devient jamais une tare, car le péché et sa possibilité s'inscrivent et se transmettent dans l'histoire de l'espèce. Pour Kierkegaard, le péché originel est inscrit dans l'hérédité, soit en termes d'aujourd'hui : dans la « génétique » humaine. Et en plongeant dans la profondeur de l'angoisse, l'homme primitif, l'enfant se sont approprié leur vie individuelle en entrant dans l'histoire de l'humanité et en rendant possible la peccabilité. Les racines de l'histoire dans sa réalité tangible plongent dans l'angoisse primitive.

L'entrée du péché dans le monde a engagé toute la création. « C'est cet effet du péché dans l'existence non humaine que j'ai désigné comme angoisse objective » (Kierkegaard, 1990,

p. 220). Cette angoisse objective n'est pas celle de l'individu, elle est l'angoisse de la nature. C'est un reflet de la possibilité de la liberté dont Adam a abusé entraînant la chute et la perte de l'humanité tout entière, tout en jetant « un frisson de complicité » sur la création. L'ombre de l'angoisse est sur le monde, reflet de la peccabilité sur la matière. L'angoisse objective est le produit « du changement d'éclairage que celle-ci a subi quand le péché d'Adam a dégradé la sensualité en peccabilité » (Kierkegaard, 1990, p. 221). Aussi, elle ne peut être expliquée par la psychologie mais par la dogmatique car elle appartient à la pensée de la connaissance. En jetant son reflet sur le monde, l'angoisse objective en donne une vision nouvelle, celle d'après le péché, et renvoie de ce fait à la philosophie en affirmant la possibilité pour l'homme d'aboutir à des certitudes, à des vérités, et à la rédemption chrétienne, « Rédemption, dont l'explication dogmatique explique la donnée préalable de la peccabilité » (Kierkegaard, 1990, p. 221).

En revanche, si l'angoisse objective est dans la nature, l'angoisse subjective est dans l'individu. L'angoisse subjective relève de l'explication psychologique. Elle précède le péché et renvoie à la faute qui éclate dans l'angoisse par le saut qualitatif. La faute est dans le saut de chaque individu qui quitte l'état d'innocence en commettant son premier péché et l'entraîne alors dans la culpabilité. Mais avant le péché, l'individu a la possibilité de le commettre ou non. Avant le saut qualitatif dans la réalité, il y a le possible du péché et l'angoisse. Pour Kierkegaard, on peut comparer l'angoisse au vertige, le vertige de la liberté contenue dans l'angoissante possibilité de pouvoir, préalable au saut qualitatif, préalable au péché. En effet, en voulant poser la synthèse, l'esprit fait naître le possible de la liberté qui « saisit à cet instant la finitude et s'y accroche (...) au même instant tout est changé, et quand la liberté se relève, elle se voit coupable. C'est entre ces deux instants qu'est le saut, qu'aucune science n'a expliqué ni ne peut expliquer » (Kierkegaard, 1990, p. 224). Cette angoisse si personnelle renvoie au sentiment de culpabilité de chacun et est parfaitement ambiguë.

Le monde d'après le péché d'Adam, celui des hommes, notre réalité, ne se résume pas à un seul moment, il est continu et quantitatif. Et, pour l'individu qui connaît la différence entre le bien et le mal, l'angoisse est ressentie, éprouvée. Elle s'inscrit dans le réel déjà existant tout en se projetant sur l'avenir et sur des objets concrets. Cependant, Kierkegaard ne croit pas que l'homme pêche nécessairement. En conséquence, il ne fait pas de la liberté un libre

arbitre, un choix individuel entre le bien et le mal : « faire du Bien et du Mal l'objet de la liberté, c'est réduire au fini et la liberté et les concepts du Bien et du Mal. La liberté est infinie et naît du néant » (Kierkegaard, 1990, p. 281).

Pour Kierkegaard, l'histoire de la vie individuelle progresse par un mouvement d'un état à un autre. Tout s'établit par un saut. Alors, chaque répétition du péché n'est pas la conséquence du premier péché d'un homme mais, pour lui, un saut qualitatif nouveau. L'état émotionnel dans lequel il se trouve avant chacun de ses péchés est l'objet de la psychologie. « Dans chaque état le possible est présent et dans la même mesure l'angoisse. Ainsi est-ce, depuis que le péché est posé, car le Bien seul unit l'état de passage. » (Kierkegaard, 1990, p. 282). Cependant, contrairement à l'histoire de l'individu, l'histoire du genre humain renvoie à l'histoire de la peccabilité dans son déroulement quantitatif continu. La peccabilité n'est pas le péché ; le péché est toujours qualitatif, et ne renvoie pas, par conséquent, à la psychologie.

Ainsi, pour Kierkegaard, le concept de l'angoisse relève de la psychologie car, pour chacun d'entre nous, l'état émotionnel renvoie uniquement au psychologique où « l'angoisse est désormais présente comme le possible du nouvel état » (Kierkegaard, 1990, p. 284). Il s'agit alors de trouver l'espace de réflexion qui correspond au concept de péché. Car ce qui caractérise le péché, c'est son ambiguïté : sa nature se modifie en fonction du discours qui est tenu sur lui. Et si on traite le péché hors de son espace, « on en dénature le concept en même temps qu'on en fausse l'atmosphère, car il y a une vérité d'atmosphère correspondant à une vérité de concept... » (Kierkegaard, 1990, p.p. 170-171).

D'un point de vue esthétique, l'ambiguïté du péché le place dans la contradiction, « et celle-ci ne peut être que comique ou tragique » (Kierkegaard, 1990, p. 171). L'atmosphère y est soit frivole, soit mélancolique, alors que l'atmosphère du péché est le sérieux. Quant à son concept, le péché nécessite d'être surmonté par la réflexion, et ce n'est pas le cas dans l'esthétique, car elle lui impose un biais, comique ou tragique, mais qui ne l'élimine pas.

D'un point de vue métaphysique, « l'atmosphère n'est plus qu'impartialité et désintéressement dialectique, c'est le traiter (le péché) en objet qui domine la pensée » (Kierkegaard, 1990, p. 171). Et, au niveau du concept, si pour la métaphysique le péché doit bien être surmonté, c'est parce qu'il existe. Il n'est pas alors « une chose que la pensée ne puisse faire vivre » (Kierkegaard, 1990, p. 171), car il la domine.

D'un point de vue moral ou éthique, le péché devrait plutôt trouver sa place car son concept correspond au sérieux. Pour l'éthique, le sérieux est un véritable concept, et « dès qu'on voit donc traiter le problème du péché, l'atmosphère vous en révèle de suite si le concept est vrai » (Kierkegaard, 1990, p.172). Ainsi, l'éthique est la science la plus appropriée à traiter le péché au nom du critère de vérité. Mais le problème de l'éthique est qu'elle reste une science idéale. Pour elle, l'idéal est un but, et elle prétend que l'homme peut y parvenir tout en soulignant que c'est difficile voire impossible, ce qui l'entraîne dans une contradiction. Cependant, l'éthique doit rester idéale ; « car il ne faut pas qu'elle se laisse détourner par ce bavardage qu'il ne sert à rien d'exiger l'impossible ; car déjà y prêter l'oreille est a-éthique ». Le péché n'est pas un état, car « pour l'éthique toute la question est de bien placé l'individu dans son rapport au péché » (Kierkegaard, 1990, p. 284) : la question est celle de la place du repentir quand on a commis un péché, ce qui renvoie à la dogmatique. L'idéal de l'éthique est dans l'absence du péché non dans son repentir car le repentir est la suprême contradiction éthique. De plus, le repentir entraîne un déficit de l'action, alors que l'éthique s'incarne par elle, lorsque l'individu pose un acte de Bien.

Quant à la psychologie, pour Kierkegaard, elle étudie un état statique, or le péché n'en est pas un : il est, se détruit et se renouvelle sans cesse d'un acte à un autre. Il est dans le réel d'un instant à l'autre : il s'inscrit dans la temporalité, son concept même est sans cesse détruit. Aussi, « l'atmosphère du psychologue est l'angoisse qui explore, dans cette angoisse le psychologue dessine les contours du péché tout en s'épouvantant du dessin même qu'il produit » (Kierkegaard, 1990, p. 172). Le péché prend alors le dessus, « car le psychologue se comporte avec lui au fond fémininement. C'est là un état certes ayant sa vérité, et qu'on rencontre, certes, plus ou moins dans toute existence avant l'apparition de l'éthique » (Kierkegaard, 1990, p. 172). Mais traiter ainsi on ne rend compte ni de la réalité ni de la vérité du péché, on le minimise ou on l'exagère. La psychologie ne peut alors traiter que de l'angoisse en tant que conséquence du péché qui appelle le repentir. Cependant, pécher est une chose sérieuse et son concept devrait pouvoir être étudié d'un point de vue éthique. Pourtant, cela est voué d'emblée à l'échec car l'éthique reste un idéal jamais atteint.

Le péché ne relève donc ni de la psychologie qui étudie un état, ni de l'éthique qui est trop idéale. Quant à la dogmatique, si elle part bien du réel pour le hausser à l'idéal, si elle explique bien le péché en présupposant le péché originel, elle échoue à en rendre compte en

étant trop confuse car elle est rarement pure mais englobée dans toutes sortes de discours s'appuyant sur des concepts hétérogènes et d'origine diverse. « Au fond le péché ne relève d'aucune branche de la connaissance. Il est l'objet du sermon où l'Isolé, seul à seul, s'adresse à l'Isolé » (Kierkegaard, 1990, p. 172). Kierkegaard reproche aux pasteurs de son époque d'avoir abandonné le prêche, renonçant au sermon alors qu'il relève de l'entretien véritable, celui de Socrate. En effet, le sermon permet d'intérioriser le dialogue et de ne pas se disperser sur tous les sujets possibles comme le faisaient les sophistes. Le péché est donc l'objet de la solitude. Et le péché originel renvoie à la théorisation de l'angoisse qui renvoie au concept de péché individuel. Le péché, celui d'Adam comme celui des hommes, est donc la « grande affaire » du christianisme. Le péché originel a entraîné la chute de l'homme du jardin d'Éden à notre monde humain. Le péché de chacun renvoie à notre angoisse subjective, à nos fautes et à notre culpabilité. Mais, au cours des siècles, les penseurs religieux, les philosophes et les rêveurs n'ont pas réussi à éclairer le péché de façon cohérente. Ce que Kierkegaard appelle « La première éthique », simplement en raison de son antériorité, ne réussissait pas à rendre compte de la peccabilité de l'individu car elle ne l'expliquait pas, mais, au contraire, la rendait plus difficile à comprendre et à admettre en la rendant plus énigmatique encore de son propre point de vue, puisque le péché de l'individu s'élargissait en péché de tout le genre humain. La dogmatique a permis d'initier ce que Kierkegaard appelle la « nouvelle éthique » ou « seconde éthique » qui donne une explication du péché individuel en présupposant le péché originel et la peccabilité. Cette seconde éthique relève bien d'une « science morale posant, comme la dogmatique, la conscience du réel, pour but à la réalité » (Kierkegaard, 1990, p. 177). Elle reconnaît le péché et n'a pas d'exigence d'absolue. Elle pose, également, comme but l'idéal, mais un idéal qui est une montée de l'homme à l'idéal et non une descente de l'idéal à l'homme. Cependant, le concept de péché ne se situe pas dans la connaissance. La seconde éthique peut rendre compte de ses manifestations mais non de son origine. Quant à la psychologie, elle peut expliquer comment le péché peut naître mais pas pourquoi il est né.

Le rien, l'existence et l'angoisse

Le péché a pour corollaire les concepts d'innocence et de chute. Kierkegaard accorde à l'innocence un statut que l'on peut définir comme une immédiate unité de l'âme et du corps où l'homme n'est pas encore déterminé comme esprit. L'état antérieur à l'existence humaine dans l'histoire est une totalité originaire et indéterminée. C'est pourquoi le rêve, possible de

l'esprit, le caractérise. Dans l'état antérieur, l'esprit est encore à rêver dans l'homme. Il est dans l'ignorance de lui-même et de sa propre réalité. Dans cette réalité antérieure à l'existence, qui n'est cependant pas l'inexistence, la totalité originaire se réalise dans un flux de sensations, de rêves et d'esthésis. Ici, Accard Couchoud fait une hypothèse intéressante que nous prenons pour nôtre : « La réalité de l'état antérieur s'inscrit dans la mobilité diffuse d'un esprit originaire dépourvu de représentation » (A. C., 1981, p. 51). L'expérience y est directe au côté du non-discernement et de la liberté. Il n'y a pas de représentation, seulement l'ignorance de l'innocence hors de l'esprit. C'est un état sans aucun conflit, un état de forces en équilibre, dépourvu d'inertie : il n'y a rien. Et, c'est l'incapacité fondamentale de l'esprit rêveur à se représenter sa propre existence qui enfante l'angoisse. Ainsi, parce que l'esprit rêveur ne peut se représenter le monde dans lequel il est, ni se représenter lui-même, il est engagé dans une forme archaïque des processus d'appropriation subjective de l'expérience de soi. L'état antérieur enraciné dans le rien fondamental corrélé à l'expérience directe est absence de représentation. L'angoisse est là dans ce rien, dès le commencement, comme détermination de l'esprit rêveur. Alors que la réalité originaire se constitue de et dans l'immédiateté, l'angoisse en introduisant un à-côté, du fait même de son existence, produit un espace, une différence, une altérité qualitative. « La veille pose la différence entre moi-même et cet autre moi, le sommeil le suspend, le rêve le suggère comme un vague néant » (Kierkegaard, 1990, p.202). Ainsi, à l'origine de l'existence humaine, il y a le rien. L'angoisse, qui en est l'effet, est en même temps l'énergie qui mobilise le devenir. L'angoisse est, alors, à la fois puissance énergétique, matière non définie et non déterminée, donc le possible, le possible de la liberté. Elle est une énergie et une matière non qualifiées, ce qui permet à Kierkegaard de dire que le saut qualitatif se fait dans la liberté. « Et c'est dans la liberté d'une détermination qualitative créatrice que le devenir humain s'effectue à partir de l'indifférenciation primordiale et sur le modèle de la psychogenèse » (A. C., 1981, p. 54). L'angoisse qui est là à l'origine se positionne comme une menace interne qui infiltre la réalité humaine et détermine le saut qualitatif, tout en laissant l'homme ignorant et innocent face à la transgression. Mais même innocent, il est cependant coupable parce qu'il a sombré dans l'angoisse et qu'il a avec elle un rapport ambigu où il l'aime tout en la craignant. Son rapport à l'angoisse originaire et à sa propre angoisse est pour l'homme une jouissance. L'origine de l'angoisse se trouve au cœur de cette contradiction primordiale, et sa fonction serait de

permettre le passage de l'état antérieur à la réalité humaine telle que nous la connaissons par le saut qualitatif.

Ainsi, à la racine de l'existence, il y a le rien. L'angoisse liée à l'ignorance de l'état d'innocence éclate dans la projection des possibles existentiels non encore déterminés mais prometteurs d'avenir. « Le rien marque le point de rupture où s'effectuera l'émergence du sujet dans le jaillissement qualitatif du saut. Dans l'état de saturation où l'innocence culmine, il n'y a pas encore de savoir. Toute la réalité du savoir qui résulte de l'expérience directe des choses se projette dans l'angoisse » (A. C., 1981, p. 58).

L'angoisse, la liberté du saut qualitatif et le langage

Pour Kierkegaard, L'apparition de l'angoisse est le centre de tout le problème. L'homme n'est pas un simple animal mais une synthèse de l'âme et du corps : synthèse possible grâce à l'union dans un tiers, l'esprit, et qui s'est accomplie par le saut qualitatif d'Adam qui l'a fait entrer dans la réalité et l'histoire humaine, tout en lui permettant de réaliser la représentation subjective. Or dans l'innocence, l'esprit est à l'état d'immédiateté et de rêve, troublant le rapport entre l'âme et le corps car ce rapport ne peut s'exprimer que par l'esprit qui ne l'a pas encore pleinement constitué. L'esprit est encore équivoque. Alors, le rapport de l'homme (qui n'est ni végétatif, ni animalité brute) à l'esprit est l'angoisse. C'est là où l'innocence culmine, ignorance qui détermine l'esprit et s'incarne en tant qu'angoisse car elle porte sur du néant. Il n'y a, ici, aucun savoir : le savoir est l'angoisse provoqué par l'immense néant de l'ignorance. « A ce moment encore l'homme est dans l'innocence, mais il suffit d'un mot pour que l'ignorance déjà soit concentrée » (Kierkegaard, 1990, p. 204). Ainsi, à l'origine de l'existence, le mot concentre l'angoisse. « Mot incompréhensible naturellement pour l'innocence, mais l'angoisse a comme reçu sa première proie, au lieu de néant elle a eu un mot énigmatique. » (Kierkegaard, 1990, p. 204). Face à l'absence de représentation de l'origine, le mot concentre l'angoisse : « un premier signifiant propose à l'innocence un point de cristallisation où tous les possibles du devenir s'immobilisent dans l'attente. L'espace du rien se polarise. » (A. C., 1981, p. 59). Kierkegaard s'explique en faisant référence à la Genèse. Ainsi, quand Dieu dit à Adam « Mais tu ne mangeras pas des fruits de l'arbre du bien et du mal », il est clair qu'Adam ne comprenait pas ce mot ; car comment comprendrait-il la différence du bien et du mal puisque la distinction ne se fit qu'avec la jouissance »

(Kierkegaard, 1990, p.p. 204-205). Le désir et la jouissance n'apparaissent qu'avec le savoir et impliquent le passage de l'expérience directe à la représentabilité. Adam ne comprend pas le mot : ce que Dieu lui défend, lui interdit, n'est pas compris et angoisse Adam mais en même temps éveille en lui la possibilité de la liberté, celle qui détermine le saut qualitatif. La défense, l'interdiction divine mobilise et concentre autour du mot, ce premier signifiant, tous les possibles de la liberté du devenir. « Ce qui s'offrait à l'innocence comme le néant de l'angoisse est maintenant entré en lui-même (Adam), et ici encore reste un néant : l'angoissante possibilité de savoir » (Kierkegaard, 1990, p. 205). Adam ne sait pas ce qu'il peut car il ne connaît pas la différence entre le bien et le mal. La possibilité de pouvoir est pour lui comme une forme supérieure d'ignorance, comme une expression supérieure d'angoisse, et lui apparaît au moment de l'imminence du saut.

Après la défense, l'interdiction, en raison de la désobéissance d'Adam vient le jugement de Dieu : « tu mourras certainement » (Kierkegaard, 1990, p. 205). Adam ne sait pas ce que signifie mourir, mais « rien n'empêche, si l'on admet que ces paroles s'adressaient à lui, qu'il se soit fait une idée de leur horreur » (Kierkegaard, 1990, p. 205). Même si Adam ne comprend pas ce qu'est la mort, il en éprouve une angoisse. Ainsi le châtement prononcé par Dieu, « Adam ne l'a pas compris, et ici encore nous n'avons donc que l'équivoque de l'angoisse. La possibilité infinie de pouvoir, qu'éveillait la défense, a grandi du fait que cette possibilité en évoque une autre comme sa conséquence. » (Kierkegaard, 1990, p. 205). Adam ne comprend pas ce qu'est la mort car il ne connaît pas les limites temporelles de son existence. Dans l'innocence, il n'y a que l'expérience directe. Adam est alors privé de la mémoire et de la mort qui appartiennent à la représentation subjective. En effet, la synthèse de l'âme et du corps n'étant pas encore réalisée par l'esprit dans le saut qualitatif, Adam est hors de lui-même, même s'il a l'expérience directe du monde et des choses et de sa propre angoisse. L'état originaire n'a pas de médiation représentative, pas de temporalité : il est spatial. C'est le saut qualitatif qui permet l'entrée dans la temporalité et la représentation subjective. Cependant, si Adam ne comprend pas les mots de Dieu prononçant la défense, l'interdiction, rendant son châtement et menaçant de mort après l'acte transgressif, il en ressent l'horreur. « Si de la défense on fait naître le désir, il faut aussi que les mots du châtement fassent naître une idée de terreur » (Kierkegaard, 1990, p. 205). Cette terreur, cette épouvante est de l'angoisse : une angoisse équivoque car si Adam n'a pas compris les mots de

Dieu, il a fait un premier lien associatif entre l'expression non verbale et le sens du châtement. « Même l'animal peut à cet égard comprendre l'expression mimique et le mouvement d'une voix qui lui parle sans comprendre le mot » (Kierkegaard, 1990, p. 205). Ce faisant, Adam entre dans l'ordre du signifiant. Il fait le rapprochement entre l'angoissante possibilité de pouvoir contenue dans l'interdiction de manger le fruit défendu et la conséquence, le châtement de Dieu, une fois l'acte transgressif accompli. Si Adam reste innocent car encore ignorant, l'angoisse qu'il éprouve fait le rapport entre la chose défendue et le châtement. Et tout en n'étant pas coupable, l'angoisse est là comme si l'innocence était perdue. Ainsi, la possibilité du saut qualitatif, l'entrée dans la réalité humaine et la synthèse de l'esprit se réalisent dans une épouvante qui concentre l'angoisse dans une première chaîne signifiante.

Dans le récit de la Genèse, c'est Dieu qui parle, qui interdit et qui punit, même si, pour Kierkegaard, Adam aurait tout aussi bien pu se parler à lui-même (Il donne cette précision pour couper court aux polémiques de théologiens pour qui Dieu laisse l'homme entièrement libre de ses intentions et de ses actes). Cependant, cela ne signifie pas qu'Adam a compris le sens des mots de Dieu lorsqu'il a interdit ou menacé, ou encore, la différence entre le bien et le mal « qui est bien dans la langue, mais qui n'existe que pour la liberté » (Kierkegaard, p. 206). Adam ne comprend pas la menace, pas plus qu'il ne saisit l'étendue de la liberté que son désir pourrait investir. L'interdiction de manger le fruit défendu représente la possibilité de la liberté en mobilisant et concentrant autour du premier signifiant tous les possibles du devenir. Ce signifiant inaugural est ici l'angoissante possibilité de pouvoir qui détermine, pour Adam, la liberté du saut qualitatif. Dans l'état d'innocence, Adam utilisait le langage mais il ne l'avait pas créé, et il n'était pas encore capable d'élaborer des représentations conceptuelles et symboliques car il vivait dans une immédiateté. Ainsi, « Adam avait été créé, il avait donné des noms à tous les animaux (on voit ici le langage exister déjà quoique qu'incomplet encore, comme les enfants l'apprennent en reconnaissant dans l'abécédaire les animaux) » (Kierkegaard, 1990, p. 206). Cette langue originare permet donc de reconnaître des formes et des objets, visuellement et immédiatement, mais sans communication intersubjective entre Adam et Ève ou avec la nature. Cependant, cette langue semble être là comme un précurseur et un déterminant majeur à la représentation symbolique qui émerge ensuite dans le saut qualitatif. Mais sans langage symbolique et intersubjectif, au moment où par son acte Adam va désobéir à Dieu, au moment de l'imminence du saut, il atteint la forme supérieure de

l'ignorance et de l'angoisse. Le saut s'accomplit dans une sensation extrême d'angoisse dans laquelle l'action de pêcher s'illustre dans l'équivoque de la transgression et l'ambiguïté de la jouissance. Par cette jouissance de manger le fruit défendu, Adam accède à la connaissance de la différence entre le bien et le mal. Par cet acte, l'angoisse culmine, et, dans ce point de non-retour, elle est à la fois aimée et fuie, investissant le premier signifiant, la possibilité de pouvoir, d'équivocité, en entraînant la formation d'une première chaîne de signifiants autour de la transgression, de l'épouvante et de la mort. Par cet acte, Adam entre dans la détermination temporelle et fait émerger la représentation subjective qui fait exister. Alors la synthèse accomplie dans le saut qualitatif permet à l'esprit réalisé de concevoir qu'il était innocent et ignorant dans l'état de rêve et de comprendre, dans l'après-coup, l'interdiction, la menace et le châtement de Dieu attachés à la possibilité de pouvoir commettre l'acte transgressif.

Pour Accard Couchoud, le concept de l'angoisse originaire chez Kierkegaard est la projection primitive du mythe, une projection signifiante. Alors, le langage permet d'extérioriser une action intérieure. « Ainsi la référence à la fonction du mythe assimile la détermination de langage à un processus d'extériorisation d'une action intérieure : celui qui parle à Adam c'est le langage lui-même dans le jaillissement du premier signifiant (...) » (A., C., 1981, p.p. 64-65). Celui qui parle, c'est Adam. Ainsi, avec Kierkegaard, le concept de l'angoisse effectue une mutation décisive en étant à la fois une matière et une énergie permettant d'aboutir à la subjectivité, en en faisant la dynamique de l'existence et des grandes déterminations humaines.

Le concept de l'angoisse et le concept de l'instant

Kierkegaard réfléchit sur l'angoisse en l'articulant à l'une de ses préoccupations majeures, son rapport à l'instant, notamment lorsqu'il affirme que l'homme est une synthèse de l'âme et du corps (la première synthèse), de temporel et d'éternel (la dernière synthèse). La première synthèse de l'esprit intervient lors du saut qualitatif où l'homme accède à la temporalité dans son déroulement, passé, présent, futur. Ici, l'angoisse est assimilée à l'instant, principe dynamique de la réalité humaine qui s'y organise en effectuant la synthèse du temporel et de l'éternel. En partant de l'angoisse de l'instant, Accard Couchoud choisit d'insister sur la catégorie du « passage ». En effet, Kierkegaard analyse les démonstrations du

« passage », pensées par différents philosophes, à commencer par Hegel. Pour lui, le « passage » est l'un des moteurs du système hégélien avec la « négation » et la « médiation ». Cependant, il souligne qu'il témoigne de la défaite de la pensée systématique, car Hegel classe le « passage » dans la logique alors que, pour Kierkegaard, il est dans le temporel et l'existence.

De même, dans le *Parménide*, Platon est aussi dans la difficulté lorsqu'il problématise le concept de l'instant en en faisant une catégorie de passage, le rendant trop abstrait dans son effort dialectique : « note 2 – Or l'instant, chez Platon est interprété de manière tout abstraite. Pour s'orienter dans sa dialectique il faut bien se dire que l'instant est le non-être de la catégorie du temps » (Kierkegaard, 1990, p. 248). L'instant est alors conçu hors du temps, il appartient au mouvement. Il se situe dans l'intervalle du mouvement et de l'immobilité, au point de passage de l'un à l'autre et inversement. L'instant est un *atopon*, mot grec pour « être étrange ». Il assure le passage de l'un au multiple, du semblable au dissemblable. Pour Kierkegaard, Platon est dans l'erreur lorsqu'il définit de cette manière le concept de l'instant : « note 2 – Dans tout ceci Platon a le mérite d'avoir mis le doigt sur la difficulté mais l'instant chez lui n'en devient pas moins une muette abstraction atomique qu'on n'explique pas non plus en l'ignorant » (Kierkegaard, 1990, p. 250). En fait, pour Kierkegaard, on retrouve l'instant dans l'histoire, dans les sciences historiques. Aussi, il ne peut se comprendre dans le « passage » hégélien qui impulse la progression du système vers le dépassement de la synthèse. Il n'est pas non plus l'abstraction ponctuelle du changement du mouvement platonicien. L'instant appartient à ce que Kierkegaard appelle « l'autre synthèse » car, nous l'avons vu, il y a deux synthèses. La première est celle qui se fait dans le saut qualitatif entre l'âme et le corps. La seconde, « l'autre synthèse n'a que deux facteurs : le temporel et l'éternel ». Pour exister, la seconde et dernière synthèse requiert un tiers, un opérateur qui lui permet de déterminer la temporalité qui est le mouvement vers l'exister. Sans le tiers, la dernière synthèse n'en est pas une, car elle reste contradictoire donc inexistante. C'est là que Kierkegaard va faire intervenir l'instant comme tiers opérateur.

Pour Kierkegaard, le temps est une succession infinie qu'intuitivement nous définissons comme passé, présent, futur. Mais cette distinction est artificielle, si nous la situons dans le temps lui-même, car elle n'apparaît que dans le rapport entre le temps et l'éternité et par le reflet de l'éternité dans le temps. Chaque moment du temps est en mouvement, et la somme des moments est un avancement, un défilé. Cela implique qu'aucun

d'eux n'est un présent car cela reviendrait à spatialiser chaque moment, ce qui arrête la succession infinie. Pour réussir à spatialiser chaque moment, on fait appel à son imagination mais c'est une erreur car la succession infinie du temps y est un présent infini et vide, une parodie de l'éternel. Il s'agit donc de penser le temps non de l'imaginer. Et, en pensant le temps on pense le présent. Ce dernier n'est pas un concept du temps mais une catégorie de l'infini. Penser le présent implique de le penser dans l'infini et s'il se retrouve dans les définitions du passé et du futur c'est parce que l'éternel, présent infini, infiltre le temporel. L'éternel est le présent comme succession abolie. Le temporel est le mouvement de la succession infinie. Dans l'éternel, il n'y a pas de séparation entre le passé et l'avenir. C'est pourquoi, « le temps est donc la succession infinie, la vie qui est dans le temps et qui n'est que du temps n'a pas de présent » (Kierkegaard, 1990, p. 253). Cependant, l'habitude accorde à la vie sensuelle une localisation temporelle, celle de l'instant. Mais, c'est là une parodie de présent, rendant compte simplement de sensations physiques et émotionnelles qui par leur nature sont imparfaites, faisant, de ce fait, abstraction de l'éternel et de sa perfection. Le présent de la vie sensuelle est illusoire sans passé et sans avenir, sans mémoire et sans projet. L'instant sensuel est sensation pure, une abstraction du présent où l'on fait abstraction de l'éternel.

L'instant n'est donc pas une catégorie pure du temps puisque le temps ne fait que passer. Si on doit faire entrer le temps dans une catégorie, c'est celle du passé. Cependant, la dernière synthèse, celle où le temps et l'éternité se touchent, se résout par l'instant dans le temps. Ainsi, c'est dans l'instant que la contradiction de la synthèse peut être résolue, ce qui permet alors à la temporalité d'échapper au danger de l'inexistence. Kierkegaard rappelle que le mot instant en danois, comme en allemand *Augenblick*, est une métaphore qui signifie « coup d'œil ». Or le coup d'œil, le regard se caractérise par sa vitesse. À ce titre, il a une commune mesure avec le contenu de l'éternité. « Un regard est donc une catégorie du temps, mais bien entendu du temps dans ce conflit fatal où il est en intersection avec l'éternité » (Kierkegaard, 1990, p. 254). Une autre caractéristique du temps et de l'éternité tient dans le fait qu'ils sont pensés de façon abstraite par manque de concept temporel et de ce fait sont en rapport avec la catégorie de l'invisible. « En latin on dit *momentum* dont la dérivation de *movere* n'exprime que le disparaître. Ainsi entendu, l'instant n'est pas au fond un atome de temps mais d'éternité » (Kierkegaard, 1990, p. 254-255). L'instant est ainsi à la fois reflet

d'éternité et tentative pour arrêter le temps. Il a la vitesse du regard contrairement au présent qui en renvoyant au passé fige le regard sur une succession abolie et vide. Pour définir l'instant, en saisir le sens, on doit aller au-delà du présent, le suivre dans cet insaisissable regard, à l'intersection du temps et de l'éternité, là où ils s'interpénètrent. En faisant cela, l'instant devient une conséquence de la synthèse réalisée par l'esprit lors du saut qualitatif. De fait, on revient alors à la première synthèse, celle de l'âme et du corps portée par l'esprit, structure de la réalité humaine et entrée dans son histoire. À l'opposé, la nature n'est pas dans l'instant. Elle est hors du temps, de la temporalité, hors de l'histoire humaine. Ici, l'instant révèle la supériorité de l'homme sur la nature car il pose l'esprit au commencement de l'histoire. L'instant est l'équivoque où se touchent le temps et l'éternité, « et c'est ce contact qui pose le concept du temporel où le temps ne cesse de rejeter l'éternité et où l'éternité ne cesse de pénétrer le temps » (Kierkegaard, 1990, p. 256). Alors, les subdivisions du passé, du présent et de l'avenir sont une classification qui a un sens.

Pour Accard Couchoud, l'association que fait Kierkegaard entre l'instant et le regard est « cardinale ». En effet, Kierkegaard insiste sur la relation étymologique entre le voir et l'instant, entre le regard, catégorie du temps, et l'instant, en rapport avec la catégorie de l'invisible. Cette association entre l'instant et le regard renvoie à l'imaginaire attaché à la temporalité et prépare la contestation d'une analyse habituelle mais jugée erronée du présent, lorsqu'il est représenté d'une façon spatiale et qu'il est ainsi vidé de son contenu. Pour l'imaginaire, le présent est un disparaître infini, un sans contenu infini, une image abolie, le vide d'une annulation. On ne peut le représenter sans le faire disparaître dans l'infini de l'image et on ne peut le voir. Il est sans mémoire et sans projet, image vide sans contenu, succession abolie, « le présent, ici, est un regard mort sur la présence » (A. C., 1981, p. 87), pris dans le conflit fatal du temps qui se trouve en intersection avec l'éternité. Si l'instant va aussi vite que le regard, le présent est fixe, posé sur une image vide.

Le cas Kierkegaard : une illustration de la méthodologie du psychologue-psychanalyste français

Accard Couchoud souligne l'importance de la citation de St Paul faite par Kierkegaard, qui donne une définition poétique de l'instant : « le monde périra *en atomo kai en ripe ophthalmos* » (Kierkegaard, 1990, note 2, p. 254), « le monde périra dans un atome et dans un jeté d'œil ». Pour elle, Kierkegaard soutient un fantasme apocalyptique en définissant

l'instant. « Ce fantasme se manifeste à l'occasion d'une émergence ponctuelle et isolée de la problématique du regard, qui est aussi le seul regard sur l'invisible kierkegaardien, objectif de notre lecture » (A. C., 1981, p. 88). Elle souhaite mettre ici en évidence une triple convergence du regard, du fantasme cosmique et de l'instant qui sous-tendrait, chez Kierkegaard, l'existence d'une structure psychique psychotique. Mais, dans son ouvrage *Kierkegaard ou l'instant paradoxal-recherches sur l'instant psychotique*, Accard Couchoud ne donne pas de définition précise de la psychose au-delà de la notion de clivage, et elle ne dit pas explicitement si elle fait référence à la théorie psychanalytique de la structure psychotique ou à la nosographie psychiatrique ou aux deux. Aussi, je donne, ici, des définitions générales et consensuelles de la psychose, du clivage et de la névrose :

Le *Larousse* définit la psychose comme « un trouble mental caractérisé par une désorganisation de la personnalité, la perte du sens du réel et la transformation en délire de l'expérience vécue ».

Quant au clivage, il « appartient à la tradition psychanalytique depuis le début et constitue une explication d'une des modalités les plus courantes de la formation de l'appareil psychique. Défini comme l'Action de séparation, de division du moi (clivage du moi), ou de l'objet (clivage de l'objet), sous l'influence angoissante d'une menace, de façon à faire coexister les deux parties ainsi séparées qui se méconnaissent sans formation de compromis possible (les mécanismes de défense) » (Pychus, site internet, le 28/06/2016).

Pour la névrose, le *Larousse médical* donne la définition suivante : « trouble mental n'atteignant pas les fonctions essentielles de la personnalité et dont le sujet est douloureusement conscient ».

Accard Couchoud développe son propos en précisant que le regard engendre l'instant par la médiation du fantasme qui s'accomplit dans l'imaginaire. En psychanalyse, le fantasme peut se définir « comme une production imaginaire qui représente le sujet dans un scénario déterminé à la manière d'un rêve, et figure, d'une manière plus ou moins voilée un désir » (Encyclopédie Universalis). Mais, chez Kierkegaard, ce fantasme, au niveau psychique, serait destructeur, psychotique, ce « fantasme médiateur met en jeu toutes les puissances de destruction susceptibles d'anéantir le monde » (A. C., 1981, p. 88). Par ailleurs, son recours à des énoncés comme « sans contenu infini... disparaître infini... néant infini et vide, etc... »

serait un mécanisme d'annulation inconscient, surinvestissant le concept au détriment du voir et de l'imaginaire, qui lui permettrait de protéger sa raison. L'image vide du présent, vidé de toute substance et posé comme une succession abolie du temps, ferait écran au jaillissement de la structure psychotique. Cependant, Accard Couchoud reconnaît qu'elle met en exergue un court passage du texte du *Concept de l'angoisse* : « L'épisode est court, à peine une allusion. Il fracture en dix lignes le sédiment théorique (...) » (A. C., 1981, p. 88), mais il lui semble représentatif de la possibilité d'une structure psychotique sous-jacente chez Kierkegaard. Cependant, ce dernier en revient très rapidement à une définition de l'instant comme le tiers permettant la synthèse. Alors, « la réalité de l'existence se détache de l'immédiateté originaire, et, dans un même mouvement accède à l'ordre de la temporalité » (A. C., 1981, p. 89), et l'esprit se réalise dans le rapport subjectif au moment où l'instant accompli la synthèse, échappant à la psychose.

L'angoisse originaire se détermine dans l'instant. La donnée imaginaire à l'origine de la réalité humaine dans l'état antérieur se métaphorise à travers les grandes déterminations de l'existence : « il y aurait donc, dans l'ordre de la temporalité, un potentiel de négativité incluse comme force disruptive et qui affecte l'état originel » (A. C., 1981, p. 90). Dans l'état originaire, l'ignorance est le néant de l'angoisse, et ce néant peut entraîner une rupture autant qu'une synthèse créatrice. « Ainsi la vacuité représentative de l'état antérieur ouvre le champ à une menace qui infiltre le processus de temporalisation et d'historicisation de l'individu humain » (A. C., 1981, p. 90). Cette menace se retrouve dans l'équivocité de l'instant ; et c'est dans l'instant, au contact du temps et de l'éternité qui s'interpénètrent, qu'est posé le présent, le passé, le futur. Quant à l'avenir, il engendre le passé car il est la totalité incommensurable du temps qui se confond avec l'éternel. Pour Kierkegaard, les Grecs n'avaient pas de concept d'éternel pas plus que de concept d'avenir, c'est pourquoi l'instant a peu de signification pour eux. Également, l'éternité est en arrière dans le passé et se trouve dans une catégorie générale du temps où le souvenir platonicien trouve tout son sens. D'une façon générale, la définition de l'instant est différente, n'opère pas au même niveau, et n'a pas le même degré d'abstraction temporel en fonction de la culture : pour les Grecs, l'instant n'existe pas, l'éternel recouvre le passé ; pour les juifs, l'instant est simple *discrimen*, l'avenir est l'éternité ; pour les chrétiens, l'instant est posé, l'éternel existe dans la plénitude du temps.

Accard Couchoud développe longuement le fait que l'instant revêt une importance primordiale pour Kierkegaard. Il s'agit de lui trouver un sens, un espace, une concrétude caractérisant la fonction essentielle qu'il a dans la réalisation de l'existence humaine. L'instant permet de réduire « la structuralité de la structure » au moment du saut qualitatif, et métaphorise l'angoisse lorsque l'individu se met à apprendre sur sa propre réalité. À l'instant où l'homme voit ses futurs possibles, la prise de conscience qu'il est un être libre l'angoisse. À la différence d'Adam, l'individu peut anticiper son avenir en fonction de son passé et y réfléchir, mais il le fait avec beaucoup d'angoisse craignant déjà pour les possibles perdus qui réduisent sa liberté. Aussi, parler de l'angoisse du passé semble contradictoire, sauf si le passé se présente comme un possible qui peut se reproduire. Quant à une faute (un péché) passée, l'individu ne peut s'en angoisser, seulement s'en repentir. Et pour ce qui concerne l'angoisse du châtement, elle n'existe que dans un rapport dialectique à la faute car l'individu ne fait que l'endurer. Ainsi, dès que la faute est posée, le temporel devient le signalement de la peccabilité tout comme le sensuel : « c'est pourquoi c'est pêcher de ne vivre que dans l'instant en faisant abstraction de l'éternité » (Kierkegaard, 1990, p. 260). L'instant nous donne à savoir sur notre propre réalité et détermine l'angoisse qui est le possible de la liberté. Adam, avant le saut qualitatif, était hors de lui-même. Lors du saut, l'existence d'Adam, comme celle de chaque individu est posée dans un rapport à soi-même et au monde selon trois modalités : la réalité, la temporalité, la signifiante. Dans l'état originaire, l'angoisse n'a de relation qu'à elle-même, en raison de la vacuité de la représentation, ce qui entraîne un mouvement projectif, l'angoisse étant son propre objet. A l'instant du saut et de la détermination qualitative, Adam s'est réapproprié son angoisse, l'a intériorisée, ce qui lui a permis de poser l'esprit et l'angoisse dans la synthèse. De cette intériorisation de l'angoisse et de la découverte de la réalité de sa propre existence est né le rapport subjectif. Ainsi, le saut a permis la réappropriation créatrice de soi-même et l'intériorisation de sa propre existence, de sa propre réalité. Il en va de même pour chaque individu à l'instant du saut qualitatif qui engendre l'acte de pêcher.

En ce qui concerne l'apprentissage de l'angoisse par l'individu, Accard Couchoud compare deux ouvrages de Kierkegaard : *Le concept de l'angoisse* et *Miettes philosophiques* parus de façon concomitante. Pour *Miettes philosophiques ou une miette de philosophie* (1844), Kierkegaard utilise encore un pseudonyme pour le signer, celui de Johannes Climacus (Nous utilisons la traduction *Te/Gallimard* de 1990).

Dans *Miettes philosophiques*, plus encore que dans *Le concept de l'angoisse*, c'est la question du salut éternel chrétien et à travers l'instant le souci d'éternité qui sont traités. Dès la page titre, Kierkegaard pose son sujet en trois questions : peut-on faire de l'histoire une certitude éternelle ? Trouver à un pareil point de départ un intérêt autre qu'historique ? Fonder sur un savoir historique une félicité éternelle ? Ici, il nous apparaît clairement que Kierkegaard est avant tout un théologien qui a donné à la foi un éclairage nouveau centré sur l'individu et son angoisse face à l'existence.

Si dans *Le concept de l'angoisse* l'instant va permettre le mouvement d'élaboration subjective de l'individu, dans *Miettes philosophiques* l'instant donne au sujet la possibilité d'une projection sur un mode d'objectivation : « modalité complémentaire, une démarche rédemptrice de l'instant se déploie dans *Miettes philosophiques*. Elle se propose comme étant l'expression d'un parti d'objectivation, lequel s'élabore sur le mode projectif » (A. C., 1981, p. 92). Pour Accard Couchoud, les deux textes sont complémentaires et se répondent en miroir. L'instant y fonctionne comme « un alibi » et métaphorise, en un mouvement défensif, toutes les forces disruptives contenues dans l'état antérieur. Dans la néo genèse de l'instant, l'angoisse se concentre d'une façon surdéterminée « dans l'espace potentiel d'une métaphore primordiale où la menace originaire se localise au niveau d'un point de rupture, et où se joue le destin de la réalité » (A. C., 1981, p. 92). Cependant, Accard Couchoud ne donne aucune citation qui permettrait de situer la « modalité objectivante » rendant compte de l'instant dans *Miettes philosophiques*. Elle se contente d'appuyer sa démonstration sur une supposée « bipolarité » des deux ouvrages qui l'autoriserait « à proposer l'idée d'un manque existentiel affectant, en tant que possible, la motion subjective et que le procès d'objectivation de l'instant serait tenu de combler » (A. C., 1981, p. 92). L'objectivation de l'instant dans *Miettes philosophiques* serait une « réorganisation défensive » servant de support à la « faillite subjective », psychotique et pathologique de Kierkegaard. « Si alors l'apprentissage de l'angoisse, pour reprendre Kierkegaard, est le suprême savoir, l'apprentissage de l'instant s'impose dans sa finalité comme une démarche salvatrice épuisant dans l'ultime concrétion de l'instant les possibilités d'inexistence » (A. C., 1981, p. 93). Ainsi, l'instant, salvateur de la psychose, traverserait l'œuvre de Kierkegaard : « Du cheminement de *Miettes philosophiques* où, partant de l'abstraction socratique, il accède à une position paradoxale de positivité et de transcendance, à la publication de la revue *L'Instant*, l'instant organise la pensée,

conflictualise l'existence, car le destin de l'instant est d'avoir à porter le destin de Kierkegaard ! » (A. C., 1981, p. 95).

L'instant est là, aussi, pour résoudre la difficulté au regard du négatif dans la démonstration de Kierkegaard sur l'angoisse. En effet, la position de l'instant en tant que tiers de l'esprit dans la synthèse va lui permettre, finalement, d'acquérir la positivité de son statut : cela, de la première synthèse au moment du saut qualitatif où l'esprit dans l'instant acquiert sa subjectivité, à la seconde où l'instant est l'équivoque où se touchent le temps et l'éternité. Et c'est parce qu'il est l'opérateur de la synthèse que Accard Couchoud qualifie l'instant de paradoxal dans ce moment où la subjectivité, la pensée va devenir.

Dans *Miettes philosophiques*, la réflexion sur l'instant s'appuie sur l'éternité. Le salut éternel promis aux chrétiens « engage le temps et l'histoire dans la négativité de l'atemporel » (A. C., 1981, p. 96) et c'est par l'instant à travers les passages successifs des moments assimilés ici à la négativité de l'atemporel que le sujet connaissant, grâce aux prémices du temps et de l'histoire, aura un avant-goût de la félicité éternelle en faisant sienne l'idée du salut. Et se faisant, l'instant est aussi en lien étroit avec la mort, « et nous savons que la mort marque gravement la biographie de Kierkegaard. Le néant du point de départ se renforce aussi de l'ultime néant » (A. C., 1981, p. 96).

Dans *Miettes philosophiques*, l'instant est en lien avec la connaissance dont Kierkegaard rappelle qu'elle est la question socratique par excellence, ce qui lui permet de développer une réflexion critique du socratisme. En effet, il prend de la distance avec le concept de réminiscence et son rapport à l'intériorité en le liant au négatif de l'instant. Pour lui, la pensée philosophique classique de Platon à Hegel s'inscrit dans l'immanent que nous définirons comme « qui comporte en-soi-même son propre principe et ne nécessite pas l'intervention d'un principe extérieur » (Dico philo, internet, le 28/10/2021). Kierkegaard, quant à lui, va utiliser l'instant comme une tentative d'ouverture, position qu'il développe dès le premier chapitre intitulé *Hypothèse fictive*. Pour lui, la question fondamentale que pose Socrate est : À quel point la vérité peut-elle s'apprendre ? Cette recherche de vérité renvoie à la vertu définie comme un savoir qui peut être enseigné. Mais, dans *le Ménon*, Socrate se heurte à cette difficulté : on ne cherche pas ce qu'on sait, pas plus qu'on ne cherche ce qu'on ne sait pas. C'est la recherche du souvenir, la réminiscence, qui permet de résoudre la

difficulté car pour Socrate toute recherche est un ressouvenir. Il suffit à l'homme de prendre conscience de ce qu'il sait déjà, prouvant par-là que la vérité est déjà en nous et que notre âme nous préexiste. Alors, comme le dit Socrate lui-même, il est là pour « accoucher les esprits » et révéler une vérité déjà connue. L'instant socratique n'est que l'instant de l'occasion de la découverte de la vérité car elle est dans l'homme qui la connaît de toute éternité ; l'instant lui permet de s'en ressouvenir. Cependant, à l'instant où l'homme découvre la vérité et la connaissance, l'instant se perd dans l'éternel, disparaît dans l'atemporalité, s'y résorbe et s'annule. Lorsque la réminiscence refait surface à la conscience, elle anéantit l'instant qui situe le départ de la temporalité d'une connaissance ignorée mais qui a toujours été là. L'instant, dans le ressouvenir de la connaissance, est « négativé » par l'émergence de cette dernière et disparaît dans le néant de l'éternel. De même, le maître, Socrate, comme l'instant, est frappé de négativité : « pour Socrate, un point de départ dans le temps n'est par là-même qu'un accident, une chose sans portée, une occasion ; le maître non plus n'est davantage, et s'il entend se donner avec son savoir d'une autre manière, alors il ne donne rien, mais vous dépouille, il n'est même pas votre ami, encore moins votre maître » (Kierkegaard, 1990, p. 45).

Avec l'émergence de la vérité, à l'instant du souvenir, le maître s'estompe dans le néant. Il n'a été que l'occasion de la remontée de la vérité à la conscience de son élève qui reste seul dans la solitude du savoir. Pour Socrate, l'homme détient en lui toute la connaissance et doit tout à lui-même. Le point de départ temporel de la connaissance est un néant, car lorsque l'homme découvre qu'il connaissait sans en avoir conscience la vérité de toute éternité, cela en un instant, « du même coup cet instant s'enfouit dans l'éternel, absorbé par lui, de sorte que je ne pourrais même pas le trouver, si je le cherchais, parce qu'il ne se localise point mais n'est qu'un *ubique* et *nusquem* » (Kierkegaard, 1990, p. 47). Pour qu'un point de départ temporel ne soit pas du néant, l'instant doit avoir une importance décisive pour que l'individu ne l'oublie pas, ni à chaque point du temps, ni dans l'éternité, « l'éternel n'existait pas auparavant ayant pris l'être en cet instant » (Kierkegaard, 1990, p. 48).

Accard Couchoud souligne que, dans le dialogue socratique, le maître est dans une égale réciprocité avec son élève car ce dernier s'accouche lui-même d'un savoir présent mais ignoré, dans l'instant de l'occasion. C'est la décision du disciple qui va permettre le souvenir et l'accès au savoir. Cependant, la position d'égalité et de réciprocité du maître et de son élève

entraîne, pour Kierkegaard, une position spatialisée et négative dont le temps propre est le passé, et où l'instant, pure abstraction, est la transition du passage à la connaissance. Ici, maître et disciple sont frappés de néant. Ainsi, la caractéristique de la rencontre socratique est d'être un passage du non-être à l'être de la connaissance dans un espace négatif où l'instant et la relation maître-disciple sont anéantis et où se profile l'annonce de la mort. Ce renvoi au négatif et à la mort est pour Accard Couchoud directement lié à la biographie de Kierkegaard. En effet, de 1819 à 1834, sa mère, ses trois sœurs aînées et deux de ses frères meurent successivement de maladie ou accidentellement. La mort en est venue à obséder Kierkegaard. Nous rappellerons son ouvrage de 1849 : *La Maladie à la mort (guérir du Désespoir) – Un exposé psychologique chrétien pour l'édification et le réveil* paru sous le pseudonyme d'Anti-climatus qui retravaille le sujet du concept de l'angoisse et explore les raisons du désespoir. « Avec l'émergence de l'être, en tant qu'objet de connaissance, c'est donc aussi la mort qui lui est annoncée » (A. C., 1981, p. 100). Pour Accard Couchoud, si Kierkegaard veut dépasser le socratisme c'est parce qu'il veut surmonter l'angoisse de la mort car la réminiscence renvoie à la finitude. « Dépasser le négatif devient une nécessité vitale et engage le mouvement centrifuge dans lequel l'individu se verra dépouillé de la vérité au bénéfice de l'instant » (A. C., 1981, p. 100). La maïeutique présupposant la préexistence de l'âme permet à Kierkegaard d'en faire une preuve rétrograde de l'immortalité et d'échapper ainsi à l'angoisse de la mort. Cette preuve « finalise la thématique du salut, elle devient l'exigence du préalable, la condition et le moteur de toute cette démarche de pensée. Dans le parcours qui mène Kierkegaard vers un instant paradoxal, sa rencontre avec Socrate est marquée par cette nécessité. » (A. C., 1981, p. 101). Dans le dialogue socratique, l'instant négatif interroge tous les possibles de la finitude et pose de nouvelles questions sur l'immortalité, c'est pourquoi il doit être dépassé au profit d'un instant positif et de décision renvoyant au paradoxe et permettant de dépasser la mort.

Pour Accard Couchoud, la publication de la revue *L'Instant* de 1854 à 1855, lors des deux dernières années de la vie de Kierkegaard, témoigne de la volonté d'assurer une positivité à ce concept. Dans cette revue, il s'attaque avec virulence à l'Église luthérienne et à ses « prêtres fonctionnaires ». La polémique reposait sur la thèse centrale que la chrétienté a aboli le christianisme. Pour Accard Couchoud, le concept d'instant « formellement objectivé par cet objet-revue, va se constituer en un lien de projection favorable, avec le déplacement

conflictuel, l'expression des pulsions conflictuelles, l'expression des pulsions destructrices de l'auteur. » (A. C., p. 1981, 102).

En résumé, pour Socrate, le problème était de savoir comment chercher la vérité même si elle est là, non consciente mais en chacun d'entre nous. L'analyse de Kierkegaard fait de l'instant socratique, comme du maître, l'occasion de l'émergence de la vérité renvoyant alors à un positionnement négatif et de l'instant et du maître. Or, pour Kierkegaard, il faut que l'homme soit hors de la vérité et de ce fait incapable de s'en ressouvenir pour que l'instant ait une importance décisive et ne soit pas un néant. Si, ici, le maître n'est que l'occasion de la découverte par le disciple de sa non-vérité, il doit cependant le lui faire comprendre. En fait, le disciple n'est pas dans la condition de comprendre la vérité car ce serait un souvenir, ce qui renverrait au socratisme. Cependant, tout enseignement présuppose que l'élève ait la capacité de comprendre. Pour Kierkegaard, c'est Dieu qui a « conditionné en lui l'intelligence de la vérité », sinon l'homme ne serait qu'un animal. « Mais pour que l'instant ait une importance décisive (et à moins de l'admettre, on retombe dans le socratisme), le disciple doit être sans la condition, donc en avoir été dépouillé » (Kierkegaard, 1990, p.p. 49-50). Si l'homme est hors de la vérité cela ne peut être ni l'œuvre de Dieu, ni un accident, c'est donc l'œuvre de l'homme lui-même. En effet, Dieu ne peut retirer ce qu'il a donné. Et, si l'homme perd par accident la condition de l'intelligence de la vérité, il ne l'aurait eu que par accident. Aussi, c'est le maître qui est cause, « occasion agissante », et qui permet au disciple de prendre conscience qu'il est dans la non-vérité de par sa propre faute. « Mais cet état d'être la non-vérité et de l'être par sa propre faute, quel nom lui donner ? Appelons-le péché. » (Kierkegaard, 1990, p. 50). Le maître est alors bien au-dessus d'un enseignant, il « est donc le dieu qui donne et la condition et la vérité » (Kierkegaard, 1990, p. 50). Et, en s'étant exclu de la condition de l'intelligence de la vérité, le disciple s'est lié lui-même et a perdu sa liberté. En effet, en étant librement dans la non-vérité, on ne peut être libre mais on est prisonnier de ses fautes et de ses péchés « (...) car par la non-liberté, le disciple s'est rendu coupable de quelque chose ; si donc ce maître lui donne la condition et la vérité, c'est qu'il est un rédempteur qui ôte la colère répandue sur la faute. » (Kierkegaard, 1990, p. 52). Ce rédempteur, ce maître est Jésus, le dieu incarné, symbole de la transcendance chrétienne. Selon Kierkegaard, ce maître est un sauveur, un libérateur, car il sauve son disciple de la non-liberté, il le sauve de lui-même, et un tel maître, un disciple ne l'oubliera jamais à l'opposé du

maître socratique qui le fait disparaître. Quant à l'instant, il est bref et temporel, passant et passé dans l'instant, et pourtant décisif et plein d'éternité. Cet instant, Kierkegaard l'appelle la Plénitude du temps.

Kierkegaard : une personnalité psychotique ?

Ainsi, pour étayer sa thèse que la structuration de la personnalité de Kierkegaard est psychotique, Accard Couchoud va s'appuyer essentiellement sur la conceptualisation de l'instant et du paradoxe que ce dernier développe dans *Miettes philosophiques*. Dans cet ouvrage, Kierkegaard s'attarde sur la notion du ressouvenir socratique pour s'y opposer ensuite. Socrate aide son disciple à accoucher d'une vérité inconsciente et déjà présente, ce qui implique, pour Kierkegaard, que l'homme est immortel et que l'instant est lié à l'immortalité. Le ressouvenir de la vérité, de la connaissance, est, pour lui, une preuve rétrograde de la préexistence de l'âme, preuve essentielle pour l'aider à surmonter son angoisse de la finitude et de la mort. Ainsi, pour le disciple de Socrate, accéder à la vérité implique de se ressouvenir. Il le fait dans un instant négatif, celui de tous les possibles de la finitude impliquant de nouvelles questions sur l'immortalité. Socrate présuppose toujours l'existence du dieu et c'est sur cet appui qu'il cherche « à pénétrer la nature de l'idée de finalité » (Kierkegaard, 1990, p. 82). Mais, en même temps, malgré ses efforts pour mieux se connaître, il répugne à réfléchir sur des êtres différents tels les monstres comme Pégase ou les Gorgones ou les créatures plus simples mais participant du divin (Phèdre, 229, E). « Voilà qui semble paradoxal. Mais il ne faut pas penser du mal du paradoxe, cette passion de la pensée (...) » (Kierkegaard, 1990, p. 74). Pour Kierkegaard, le point de vue socratique implique que l'instant n'a pas d'existence, il est négatif, ce qui permet au disciple d'être la vérité « dans l'instant de l'occasion et la solitude du souvenir, et la révélation divine d'une « certitude éternelle » dans le paradoxe et le scandale » (A. C., 1981, p. 98). À l'instant où le disciple découvre savoir la vérité de toute éternité, l'instant s'enfouit dans l'éternel, absorbé par lui, dissout dans l'atemporel. Alors, le disciple ne peut ni le retrouver, ni le localiser. L'instant n'a qu'une seule fonction, celle d'être l'occasion du ressouvenir. De même, la réminiscence socratique, qui néantise l'instant, néantise la nécessité du maître qui lui aussi n'est que l'occasion du ressouvenir. Cette rencontre entre le maître et le disciple est un espace négatif, dont le temps est le passé et dont l'instant n'est qu'un passage dépourvu d'existence. En donnant cette explication de la réminiscence, Kierkegaard ne peut que tenter de dépasser le

socratisme en portant l'instant du négatif au positif, ce qu'il fait en insistant sur l'importance de la décision. Cette dernière constitue un des caractères du paradoxe et elle est en même temps toute puissante pour surmonter l'idée de la mort.

Pour Accard Couchoud, si Kierkegaard achemine l'instant vers la synthèse paradoxale, c'est essentiellement pour dépasser l'angoisse de la mort. Pour cela, il va tenter de maîtriser à la fois la néantisation de l'instant et de la rencontre maître-disciple « en effectuant, au cœur même de l'instant du souvenir, une disjonction radicale, laquelle sépare le signifiant instant, du souvenir en tant que signifié » (A. C., 1981, p. 102). Du point de vue du concept, l'instant va subir une mutation déterminante, qui se traduira par le passage de la pure abstraction de tradition socratique, au statut de toute-puissance d'une catégorie positive ; et dans la réalité, la parution de la revue *L'Instant* va concrétiser cette mutation positive. Dans cette revue, Kierkegaard s'oppose à l'Église, donc à la loi. « Autrement dit, l'instant, formellement objectivé par cet objet-revue, va se constituer en un lieu de projection favorisant, avec le déplacement conflictuel, l'expression des pulsions destructrices de l'auteur » (A. C., 1981, p. 102) ; tandis que le souvenir va se renforcer en un instant décisif. Souvenir et instant sont pris alors dans un clivage essentiel. Ils se divisent, ils éclatent sous la pression du négatif, en plein cœur de l'énoncé, entre l'instant et la connaissance. Ainsi, l'instant et la vérité séparés dans un moment décisif iront leur propre chemin : « Le signifiant s'acheminera vers la positivité terminale de l'instant décisif ; tandis que le signifié s'effectuera dans l'altérité d'une révélation » (A. C., 1981, p. 103). Cette révélation est celle de Jésus, l'incarnation du dieu. Ce passage de l'immanence socratique à la transcendance chrétienne implique que l'homme perde la vérité acquise avant sa naissance et la possibilité de se ressouvenir : il devient non-vérité, il devient négatif. De plus, pour Accard Couchoud : « Ce passage introduit le sujet kierkegaardien dans la problématique de l'objet, dont l'instant paradoxal est le modèle conceptuel » (A. C., 1981, p. 103). Kierkegaard prend soin alors de focaliser l'instant : « pour qu'un point de départ temporel ne soit pas du néant, il faut que l'instant dans le temps ait une importance décisive » (Kierkegaard, 1990, p. 47). Ainsi, c'est la coupure entre l'instant et le souvenir, ou autrement dit l'instant et la connaissance, qui va permettre à Kierkegaard de dépasser le socratisme. Il va essayer de démontrer que ce n'est pas le souvenir qui donne accès à la connaissance mais Jésus, l'incarnation du dieu. En s'incarnant Jésus est entré dans l'histoire et a permis de révéler une vérité éternelle en s'appuyant sur un savoir historique. Il

est non seulement l'occasion mais aussi la condition agissante pour que le disciple se souvienne que par son péché, sa faute, il est dans la non-vérité. Alors, seul Jésus peut le délivrer de sa propre aliénation et de sa culpabilité en le ramenant à la vérité. Il est le maître, un maître qui ne peut disparaître au profit du ressouvenir comme le fait Socrate. Au contraire, Jésus magnifie l'instant de la révélation de la connaissance, dans un instant, celui de la Plénitude du temps. L'instant est ici décisif et plein d'éternité car au terme de la révélation il atteint la plénitude du sens. Avec l'instant décisif, la rupture de Kierkegaard avec le socratisme est totale. Cependant, pour Accard Couchoud, la démonstration de Kierkegaard relève du « pathos » de l'auteur dans sa tentative d'exister à travers la répétition des mêmes épreuves de vie. Cet instant, bien qu'il ait été transformé en instant positif, comprend en lui une impossibilité, un obstacle indépassable car l'occasion n'est pas suffisante pour le faire exister. Seule, la décision divine et éternelle, en rencontrant l'occasion, peut faire naître l'instant décisif. Mais, pour Kierkegaard, le rapport entre cette décision et cette occasion est obligatoirement inégal, car ce qui le permet c'est l'amour de dieu pour sa créature. Cependant, si dieu est parfait l'homme ne l'est pas. Pourtant, en même temps, l'amour de dieu rend sa créature son égal. C'est un amour malheureux car il y a trop de différence entre le parfait et le non-parfait, entre le Maître et le disciple. Cela entraîne une incompréhension entre dieu et sa créature, un drame qu'illustre longuement Kierkegaard dans *Miettes philosophiques* en expliquant qu'un roi qui épouse une fille du peuple, malgré son amour, ne peut que la détruire dans sa nature et son essence en raison d'une différence trop radicale. De même, la tentative du maître-dieu d'établir un rapport d'égalité avec son disciple aboutit à la destruction de ce dernier et par conséquent introduit un moment négatif (Kierkegaard, 1990, p.p. 61-73).

La passion du poète pour dépasser la psychose

Pour Kierkegaard, seul le poète peut trouver la solution. Sa façon de penser, en déplaçant la perspective, permet un changement qualitatif. Dans l'exemple du roi qui épouse la fille du peuple, ce que comprend la fille du peuple, c'est qu'elle n'est plus rien, sans être elle-même anéantie par ce rien. La condition de comprendre affirme la négativité de ce rien et place la fille du peuple, de même que le disciple, dans la perspective d'un changement qualitatif. En déplaçant le point de vue, le poète permet à la condition d'ouvrir tous les possibles du devenir lors de la rencontre avec le divin. Par la création, l'invention, le poète

s'approche de la vérité en puisant dans le savoir inconscient et collectif. Par là-même, seul le poète peut penser le paradoxe et il le fait par le biais de la passion. En effet, pour Kierkegaard, le point de contact entre le paradoxe et la pensée se trouve dans la passion.

Accard Couchoud définit, notamment, la passion chez Kierkegaard comme une catégorie existentielle qui se développe dans un mouvement qui va de l'instant négatif à l'instant positif, de l'immanence socratique à la transcendance divine, et qui soutient l'intelligence. La passion est au travail dans la pensée et dans l'intelligence ce qui lui permet d'orienter l'existence. En faisant appel à la passion, il a pu surmonter les épreuves négatives et s'approprier sa propre existence. Cela a nécessité un décentrement de l'instant négatif. S'il est en creux pour l'homme socratique, il renvoie à la faute et au péché pour le chrétien qu'il dépouille de la vérité, la rendant extérieure de façon absolue. Ici, le chrétien est négatif par sa faute, par son péché. Alors, le disciple recherche la vérité par un travail de la pensée, de l'intelligence qu'il retrouvera dans un instant décisif, celui de la révélation divine. C'est la passion qui est l'élément dynamique, l'énergie transcendante qui impulse le mouvement vers la révélation. Elle est le mouvement de la foi, la progression vers la transcendance et la révélation divine. « La foi devient ainsi un des principes organisateurs des remaniements d'ordre psycho-affectif dont les effets se projettent au niveau des processus de pensée, et comme tels sont repérables dans les écrits » (A. C., 1981, p. 111). La foi permet à Kierkegaard de donner un sens à son mal-être, de rassembler ses pulsions au profit d'un projet, et la passion en assure l'élément dynamique permettant à la pensée de construire l'expérience subjective. « Dans le même esprit, la foi et la passion entraînent l'instant socratique vers la positivité de l'instant paradoxal, tandis que l'intérêt soutient le mouvement de la pensée » (A. C., 1981, p. 111). C'est également ce même mouvement, cette même énergie, qui va orienter l'angoisse originaire vers une psychogenèse. Donc, pour Kierkegaard, la passion paradoxale dépend de la pensée et de l'intelligence. La pensée soutient l'intérêt pour l'existence en prenant appui sur la passion tandis que « l'intelligence se focalise sur l'épreuve paradoxale, qui se dresse, sur le chemin de la passion comme l'expérience fondatrice de l'existence humaine » (A. C., 1981, p. 112).

Cependant, le « paroxysme de toute passion est toujours de vouloir sa propre perte » (Kierkegaard, 1990, p. 74). La passion de la pensée atteint son paroxysme dans le paradoxe absolu, celui de découvrir quelque chose qu'elle ne peut penser, intérêt suprême de la pensée

mais qui rend l'échec possible. Cette pensée qui ne peut être pensée est le négatif absolu, l'Inconnu, le dieu. En appelant l'inconnu « le dieu », Kierkegaard précise que ce n'est « qu'un nom qu'il lui donne ». C'est dans l'Inconnu que se perd la différence essentielle. C'est là que l'acte poétique est seul salvateur. En effet, seul le poète peut penser le paradoxe comme le fruit de la passion car il engage la pensée vers le retour à l'originaire et à son énergie primordiale, là où se trouvent tous les possibles de la pensée.

Dans ce même mouvement de la pensée, l'intelligence permet d'organiser la connaissance à travers la passion paradoxale. L'intelligence, au service des intérêts de la pensée, est aussi soumise au choc de l'épreuve paradoxale. Elle cherche à comprendre la différence, en absorbant le négatif absolu et à faire le point d'unité. « Et de même que la non-compréhension est l'amour malheureux de ce roi qui épouse la fille du peuple, l'échec de l'intelligence à comprendre la différence sera assimilé à l'amour malheureux de l'intelligence et du paradoxe » (A. C., 1981, p. 113). Ici intervient la possibilité du scandale définit comme étant le résultat de la limite qui regroupe toutes les passions de la pensée et de l'intelligence. Le scandale rend compte de la rencontre de l'intelligence et du paradoxe dans le chaos, et de l'échec de la compréhension de la différence. Et, « tout scandale dans son dernier fond est souffrance » (Kierkegaard, 1990, p. 87). C'est un état, il est paradoxal. « (...) c'est avec le paradoxe que le scandale prend l'être ; il prend l'être, et nous revoici de nouveau devant l'instant, ce centre autour duquel tout tourne. (...) À établir l'instant, on a le paradoxe car dans sa forme la plus abrégée le paradoxe peut s'appeler l'instant ; c'est l'instant qui fait du disciple la non-vérité » (Kierkegaard, 1990, p. 89). Mais en même temps, le scandale dans son essence est une fausse compréhension de l'instant, car alors, on se scandalise du paradoxe qui est l'instant.

Pour Accard Couchoud, le concept d'instant paradoxal rendrait compte de la capacité d'élaboration psychique de Kierkegaard, lui permettant de réorganiser ses pulsions inconscientes destructrices et d'échapper à la psychose. L'instant est le support d'une synthèse paradoxale dont la fonction est d'établir le point d'unité qui absorbe les puissances contraires et les fait exister. Cette fonction de synthèse lui permettrait de neutraliser les effets traumatiques du négatif.

L'intérêt de la pensée au service de l'existence, de la liberté et de la position subjective

Ainsi, Kierkegaard a été novateur en philosophie en ce sens où son projet est de vouloir penser la vie humaine en termes d'existence, en dehors de l'abstraction conceptuelle. Ce qui l'intéresse, c'est le problème de la liberté humaine par rapport au concept de Dieu, une liberté factuelle, existentielle et singulière, ancrée dans la réalité humaine. L'angoisse est au cœur de cette réalité existentielle. Elle est conceptualisée de façon originale et novatrice car elle est pensée dans une perspective énergétique, organique, qui l'a fait accéder à l'ordre vital. Existence et pensée sont indissociables et y ont une origine commune, l'angoisse originaire de l'état antérieur. Elles se problématisent dans un mouvement qui permet la position subjective qui s'oppose à la démarche objectivante de l'intelligence qui permet la représentation. La pensée subjective est celle du sujet et de son expérience directe dans son rapport avec lui-même. La principale problématique serait de comprendre l'idée de penseur subjectif et la nature de sa pensée. Et, ce serait autour de la notion de l'intérêt de la pensée, au service de l'existence et au plus près de l'origine, qu'il faudrait chercher la solution. Quand le penseur est sur une position subjective, il pense par la passion dans une perspective paradoxale. La passion est la pulsion dynamique qui permet à l'intelligence et à la pensée d'aller au bout de leur développement, d'affronter l'épreuve fondatrice où se détermine le destin de la réalité existentielle. Cette épreuve se joue dans l'espace de la différence accomplissant la réalité humaine. Dans cet espace, le paradoxe y rassemble l'intérêt et la compréhension de l'existence aux possibilités extrêmes de la pensée et de l'intelligence. « L'existence s'établit dans la dialectique de l'intérêt et de la compréhension » (A. C., 1981, p. 123). La genèse de l'intelligence est liée à la représentation et à la pensée objective. La pensée objective s'élabore grâce à l'intelligence et a une fonction conceptualisante. Avec le saut qualitatif, l'expérience subjective se met en place. L'individu a alors la possibilité de s'éprouver à partir de la fonction représentative et de se penser en tant qu'existant. Et, la représentation permet le mouvement de l'intelligence pour représenter et pour comprendre, et fonde la pensée objective. La pensée subjective puise dans la passion ses capacités à investir l'intérêt et s'approprie le rapport subjectif.

Ainsi, Kierkegaard se dégagerait de la pensée socratique en introduisant la passion de la pensée qui introduirait un mouvement centrifuge de la connaissance. En commettant le péché, l'homme a décentré la connaissance, et la vérité a quitté l'homme par sa faute : « Et la

passion de la pensée se déploie ainsi jusqu'aux limites de l'impensable où le paradoxe l'établit dans l'opposition radicale de la pensée et de la non-pensée » (A. C., 1981, p. 126). Et l'homme, devenu non-vérité, accède ainsi à la négativité qui est la condition d'une connaissance révélée. La passion aboutit toujours au paradoxe, mouvement bloqué de la pensée, mais où se tiennent les possibilités de penser et l'impensable. Seul, l'acte poétique peut surmonter le blocage car il est acte créatif et trouve sa source dans l'originnaire tout en s'intégrant au mouvement de l'existence. En dépassant le paradoxe, l'acte poétique sauve l'intérêt et induit la compréhension de la différence qui est le travail de l'intelligence. L'acte poétique est tout aussi important que la passion. Il est la respiration de la pensée, et, dans la fixité du paradoxe, il rétablit une impulsion originnaire et créatrice. Quant à l'épreuve paradoxale, elle se nourrit dans le scandale, aux limites de l'être et du non-être, paroxysme de la passion qui souhaite sa propre perte dans le choc de l'intelligence qui ne comprend pas la différence, ce qui est un échec de la motion d'existence. Et, il y aurait une antinomie fondamentale entre l'intérêt et le scandale.

Le scandale du paradoxe et le paradoxe de la folie

Pour Accard Couchoud, nous l'avons dit, la structure de la personnalité de Kierkegaard est psychotique. Tout au long de son ouvrage, lorsqu'elle définit la psychose, elle reste implicite, utilisant, sans doute, la terminologie psychanalytique (peut-être freudienne ?), mais aussi la nosographie psychiatrique usuelle. Pour étayer son hypothèse, elle s'appuie, notamment, sur le rôle que Kierkegaard fait jouer au scandale : « l'analyse des catégories antinomiques nous a permis d'établir que le scandale kierkegaardien pourrait être considéré comme un équivalent projectif de la psychose » (A. C., 1981, p. 175). Cependant, si nous pensons que la notion de scandale est essentielle à différents moments de l'œuvre de Kierkegaard, doit-on pour autant l'assimiler à la psychose ?

Dans *Miettes philosophiques*, Kierkegaard ajoute un appendice à son chapitre III, Le paradoxe absolu (une chimère métaphysique), qu'il intitule Le scandale du paradoxe (l'illusion acoustique). Dans cet appendice, un court passage fait écho à l'hypothèse de Accard Couchoud : « L'expression du scandale, c'est de traiter l'instant de la folie, le paradoxe de la folie ; expression qui n'est que l'affirmation par le paradoxe de l'absurdité de l'intelligence, mais qui a l'air par résonance de sortir du scandale » (Kierkegaard, 1990, p. 90).

Pour approfondir son hypothèse, Accard Couchoud retient trois critères qui se retrouveraient dans ce qu'elle appelle la « nosographie traditionnelle » qui semble correspondre à la nosographie psychanalytique et psychiatrique. Ces trois critères sont le processus de clivage, l'inappropriation subjective, et le nonaccès à la réalité. En effet, elle estime que dans la démonstration philosophique de Kierkegaard, il y a « l'idée qu'une diffraction primaire au niveau des grandes déterminations humaines, pourrait rendre compte de la genèse du fait psychotique, laissant dans l'immobilité d'un temps non réalisé l'individu qualitativement déterminé » (A. C., 1981, p. 175). Elle explique situer son approche de Kierkegaard entre l'analyse philosophique et l'analyse psychopathologique et avoir fait des choix d'interprétations théoriques de ses textes que certains jugeront arbitraires mais qui, pour elle, permettent de dégager les axes de la psychose de Kierkegaard. Il nous semble ici qu'elle a un positionnement théorique et clinique qui s'apparente à celui de l'ensemble des psychologues-psychanalystes français ayant la volonté de rechercher un diagnostic pathogène au risque de forcer le trait et d'enfermer l'individu dans une classification psychiatrique délétère. Et, en même temps, elle reconnaît immédiatement que Kierkegaard a su déployer des forces et une richesse de la pensée qui lui ont permis de réorganiser sa psychose supposée. Ici, ce qui étaye l'hypothèse psychotique serait le fait que Kierkegaard s'appuie toujours sur deux paramètres et non pas trois pour ses démonstrations. C'est ce que Accard Couchoud appelle « le dimorphisme kierkegaardien » qui mettrait en place « une situation spéculaire » qu'elle définit ainsi : « Nous désignons par démarche spéculaire l'aspect dimorphique caractéristique de la pensée kierkegaardienne, où chacun des éléments de réflexion se développe à son niveau, et comme en regard vis-à-vis de l'autre » (A. C., 1981, p. 181). Cette modalité spéculaire introduirait ce que Kierkegaard appelle la différence, mais aussi, au-delà de l'impensable, le conflit. Et avec cette modalité, l'instant aurait toute son importance en ayant la fonction d'absorber « la projection primitive » sous l'angle du conflit, et d'être une « substitution défensive » face à l'échec subjectif, « et où le rapport objectif érige le concept comme un phénomène cicatriciel de la blessure vitale » (A. C., 1981, p. 176). Ici, encore, nous n'avons pas de définition de la projection primitive. La référence semble psychanalytique. Aussi, nous proposons la définition du *Vocabulaire de la psychanalyse* de Laplanche et Pontalis : « la projection, dans son sens psychanalytique, et l'opération par laquelle le sujet expulse de soi et localise dans l'autre, personne ou chose, des qualités, des sentiments, des désirs, voire des objets, qu'il méconnaît ou qu'il refuse en lui. Il s'agit-là d'une

défense d'origine très archaïque et qu'on retrouve à l'œuvre particulièrement dans la paranoïa mais aussi dans des modes de pensée « normaux » comme la superstition ».

Pour Accard Couchoud, il existe dans l'état antérieur un mouvement centrifuge qualifié de « potentialité régressive, où l'angoisse psychogénique se saisit hors d'elle-même et de sa propre réalité ». De plus, elle voit dans ce qu'elle appelle la « projection primitive », au-deçà du saut qualitatif, « une forme archaïque de l'appropriation ». Or, pour elle, l'idée force de Kierkegaard est celle de « l'appropriation » qui « définit le fait humain comme tel et pose le sujet de l'existence » (A. C., 1981, p. 176).

Avec le saut, l'individu instaurerait un mouvement appropriatif d'intériorisation subjectif permettant la modalité de la représentation. Et en même temps, la projection primitive resterait plus ou moins à l'œuvre dans la subjectivité. Ainsi, l'appropriation subjective permettrait à l'individu de se penser comme sujet existant. Et, la pensée subjective permettrait l'intelligence et la pensée objective « dont le travail est de représenter et de comprendre (...) Il s'ensuit que l'appropriation subjective se complète aussi d'une appropriation objective fondée sur le concept et à laquelle appartient toute la pensée mathématique et aussi, pour une part, l'acte philosophique » (A. C., 1981, p. 177). Pour elle, si le thème de l'appropriation est essentiel c'est parce qu'il se réorganise en fonction de l'échec existentiel qui instaure le clivage subjectif. L'appropriation s'enracinerait dans l'état antérieur, dans l'angoisse primitive et son énergétisme fondamental et modifierait le « sens de l'être au monde du sujet Kierkegaard ». Rappelons que pour Kierkegaard, le saut qualitatif entraîne la détermination de la subjectivité. Mais le saut n'est pas représentable, pas plus que le rapport subjectif qui est un produit de l'intérêt de la pensée au moment du saut, du passage de l'état antérieur à la réalité humaine. Quant au rapport objectif, il établit un régime d'extériorité de la pensée par rapport à ses objets. Et, pour le rapport objectif, Accard Couchoud précise « qu'il est repérable dans certains états pathologiques, où il apparaît comme en retour, et où il est ainsi sursignifié. C'est le cas par exemple de ce qu'on appelle l'automatisme mental, avec ces commentaires de la pensée que nous décrivent certains de nos patients psychotiques » (A. C., 1981, p. 178). Pour elle, chez les psychotiques, cette pensée, en étant commentée, s'extériorise du sujet par « un phénomène de désappropriation régressive ». Ce phénomène s'expliquerait parce qu'il serait un reliquat de la projection primitive mais aussi l'expression d'un rapport objectif qui se situerait dans le registre de la

construction défensive. Nous voyons, ici, une interprétation que nous supposons de type psychanalytique...

Rappelons que pour Kierkegaard, la pensée subjective s'approprie elle-même et fonde l'individu dans son intériorité la plus intime au moment du saut qualitatif, lieu d'émergence de la pensée : « c'est dire que le rapport d'appropriation qui définit la pensée subjective s'établit dans un espace qu'il ouvre entre le concept et la chose » (A. C., 1981, p. 179). La détermination de qualité, au moment du saut, engendre, également, la réflexivité de l'intelligence issue du rapport d'appropriation qui s'instaure dans le mouvement de la passion et l'élaboration du travail de la représentation. L'angoisse originaire investit cet espace : « Le rapport subjectif nous conduit au plus près de cette angoisse, qu'il fait accéder à la fonction organisatrice de la parole » (A. C., 1981, p. 179). Par ailleurs, au niveau clinique, elle oppose la nature du rapport subjectif à celle du rapport objectif, dont la fonction s'exerce en complémentarité de la première. L'appropriation, accomplissement de la « plénitude subjective », lorsqu'elle est possible, recouvre à la fois les rapports subjectif et objectif, et elle devient dans la discontinuité du saut et non dans la continuité d'un processus. L'appropriation s'effectuerait grâce à la parole dans sa fonction organisatrice, et « en représente l'espace et le lieu (...) tandis que l'angoisse originaire constitue l'investissement dynamique de la parole » (A. C., 1981, p. 181).

Par ailleurs, Accard Couchoud fait l'hypothèse que la démarche spéculaire définirait, chez Kierkegaard, l'existence. Cette dernière découlerait à la fois de l'expérience de pensée et d'une psychogenèse. Et, « l'intérêt de la pensée qui poursuit l'existence se double de la passion de l'intelligence qui reproduit le mouvement de la pensée » (A. C., 1981, p. 181). L'angoisse se trouverait dans la psychogenèse et rendrait compte de l'élaboration d'un processus, tandis que le saut introduirait la discontinuité. Et, « le mouvement de l'intérêt s'accomplit dans la perspective de l'antinomie mortifère du scandale » (A. C., 1981, p. 182). Ici, Accard Couchoud fait l'hypothèse que la démarche spéculaire pourrait être un reliquat de la projection primitive au niveau des modalités de la pensée et de la parole. En effet, elle reconnaît que la démarche spéculaire n'apparaît pas dans les démonstrations de Kierkegaard. Elle dit l'avoir mis à jour et s'en être servie pour étayer l'hypothèse que Kierkegaard serait psychotique. Alors, chez lui, elle peut définir la démarche spéculaire comme modèle projectif de la fracture subjective introduisant la psychose. Mais, dit-elle, elle pourrait aussi relever de

la « compulsion » à expliquer une épreuve fondamentale dans le processus de subjectivation. La compulsion semble faire référence à la compulsion de répétition décrite par Freud dans *Au-delà du principe de plaisir* (1920) et qui se définit comme une tendance contraignante à la répétition de situations antérieures pénibles pour le sujet.

À côté de l'espace spéculaire, Accard Couchoud fait l'hypothèse d'un espace inter-spéculaire comme espace vide à laquelle elle attache la plus grande importance. Elle le définit comme l'ensemble vide où s'inscrit chaque processus de réflexion de Kierkegaard de façon parallèle et sans qu'aucun élément d'un processus particulier n'appartienne à l'ensemble de l'autre. Il est l'expression d'une épreuve fondamentale, situé au plus près de l'origine, à ce lieu d'émergence de l'épreuve paradoxale. Cet espace vide inter-spéculaire est le lieu de la différence essentielle de l'émergence de la pensée mais il résonne aussi de « toute la puissance occulte de l'impensable ». Ce serait aussi le lieu de la question de la « pensée première » au-deçà de la pensée subjective. Cette dernière s'en nourrirait : ce serait la source de la pensée. En évoquant la pensée première, Accard Couchoud se réfère à Heidegger dont le projet serait le retour vers l'originelle question de l'être. Ici encore, on peut opposer qu'elle « force » le projet kierkegaardien dont elle dit qu'il ne pose pas explicitement cette question. Elle reconnaît que cette problématique n'est peut-être pas kierkegaardienne, même si, d'après elle, elle traverse la réflexion philosophique en général : « La pensée première appartient à l'impensable qui investit l'espace vide inter-spéculaire. Impensable origine de la pensée, impensable origine du sens de l'être, l'impensable est là, en tant que vide, lequel finalement est encore une présence » (A. C., 1981, p.p. 185, 186). Pour elle, si la pensée première est intimement liée à la réflexion philosophique, elle informerait, chez Kierkegaard, l'espace vide inter-spéculaire dont elle fait l'hypothèse. Il se constitue dans « l'impensable traumatique, le vide d'une absence ; et le grand absent chez Kierkegaard, c'est le fantasme » (A. C., 1981, p. 186). Elle ne définit pas le fantasme. Nous supposons qu'il renvoie à la psychanalyse qui en situe la source dans l'imaginaire, et qui le met souvent en lien avec la scène primitive ou scène originaire définie par Freud dans son ouvrage *L'homme au loup* (1918) comme étant l'observation par un jeune enfant des rapports sexuels entre ses parents. *L'Encyclopédie Universalis* définit ainsi le fantasme en psychanalyse : « Le fantasme peut se définir comme une production imaginaire qui représente le sujet dans un scénario déterminé à la manière d'un rêve et figure, d'une manière plus ou moins voilée, un désir (...) ». Ainsi, chez

Kierkegaard, il n'y aurait pas de fantasme, mais il y aurait soit la pensée, soit l'énergétisme primaire notamment concentré dans l'angoisse originaire. Cependant, on retrouve bien un imaginaire dans ses écrits, mais c'est « au titre du postulat originaire, et en fonction aussi du rapport de l'angoisse à elle-même, dans la spécularité de la saisie de soi qui est le fait de la projection primitive. L'imaginaire kierkegaardien n'est nullement une source vive. » (A. C., 1981, p. 186). On trouve aussi le rêve dans l'état originaire. Il est précurseur et attribut de l'esprit avant la synthèse effectuée par le saut qualitatif, et il est aussi opérateur de la réalité. En l'absence de fantasme, l'angoisse détiendrait un énergétisme fondateur induisant le mouvement, le dynamisme de l'existence. « A l'origine de l'existence et de la pensée il n'y a pas de désir, et il n'y a pas de fantasme, il n'y a qu'angoisse. Le fantasme et le désir sont mis en abîme par la faillite subjective » (A. C., 1981, p. 186). Pourtant, nous l'avons vu, Kierkegaard, en citant St Paul dans *Le concept de l'angoisse*, assimile l'instant à un regard sur l'invisible et, du même coup, introduit un fantasme qui, s'appuyant sur la métaphore paulinienne, associe regard et destruction du monde. Mais, pour Accard Couchoud, ce qui est premier c'est l'instant, non le fantasme. Ici, elle nous donne son argumentation majeure pour étayer l'hypothèse de la psychose chez Kierkegaard. L'instant, ici, cacherait le fantasme, lui ferait écran, et établirait un clivage psychotique en créant un espace inter-spéculaire et vide. Dans cet espace se trouverait l'impensable, le silence, l'impossibilité de penser la différence et l'absence de mémoire. Dans cet espace, il y aurait une collusion entre la naissance et la mort, un fantasme cosmique de destruction du monde psychotique qui ferait disparaître le fantasme originaire freudien névrotique de la scène primitive où l'enfant observerait un rapport sexuel entre ses parents : « Comment ne pas évoquer, à ce sujet, cette collusion de la naissance et de la mort, familière au praticien de la psychose et que De Waelhens décrit comme étant l'un des cinq critères définissant la structure psychotique » (A. C., 1981, p. 187).

L'espace vide inter-spéculaire est donc l'hypothèse centrale de Accard Couchoud qui permettrait de démontrer que Kierkegaard est psychotique. Ici, la question originaire de la scène primitive (généralisée à la question des origines et rejoignant la problématique supposée centrale de la philosophie) posé par la psychanalyse dans la névrose, se voit déplacée vers l'angoisse primitive et psychotique, vers l'angoisse de l'état originaire kierkegaardien. L'exclusion du fantasme permettrait à Kierkegaard de nier le lien entre fantasme et scène primitive... Nous sommes d'accord sur le fait que, chez Kierkegaard,

l'angoisse soit la source de l'existence et de la pensée, mais cet auteur est-il pour autant psychotique ?

Nous rappelons qu'Accard Couchoud analyse l'angoisse de l'état originaire comme étant une énergie et une potentialité pure qui va permettre de donner l'impulsion organique du passage de l'état statique et indéterminé originaire à celui de l'existence, de la réalité humaine. Nous sommes d'accord avec cette interprétation. Ce faisant, pour elle, toute relation de l'origine de l'angoisse matière avec la question des origines est ainsi niée fondamentalement et essentiellement. Le fantasme originaire et les fantasmes sont alors évanescents et impalpables et s'étouffent dans le vide inter-spéculaire. Ce vide serait nécessairement destructeur, et l'émergence de l'existence humaine serait liée à l'angoisse primitive plutôt qu'aux fantasmes et désirs. Alors, les pulsions destructrices de l'espace inter-spéculaire renverraient nécessairement à l'impensable, manifestation de la psychose. Ainsi, pour Accard Couchoud, c'est l'impensable et la différence essentielle qui définiraient l'épreuve paradoxale fondatrice de l'existence, épreuve qui remplacerait la scène primitive. En élaborant le paradoxe par la pensée, Kierkegaard annulerait le fantasme et la scène primitive. La différence essentielle recouvrirait le vide de l'impensable, et la pensée déboucherait sur « une fixité paradoxale. Cet acte de pensée paradoxale remplace le fantasme originaire. Il est l'amour malheureux, dont parle Kierkegaard, quand l'intelligence se heurte au paradoxe. » (A.C., 1981, p. 188). De plus, c'est dans l'espace vide inter-spéculaire que se jouerait le sens de l'être. Et, « (...) l'acte philosophique s'inscrit dans le vide inter-spéculaire à la place du fantasme vacant et exclut toute possibilité de remise en mémoire » (A. C., 1981, p. 189). Dans ce vide, sans fantasme et sans mémoire, la perspective est psychotique, ou autrement dit : l'annulation du fantasme, en particulier celui de la scène primitive, rendrait compte de la psychose de Kierkegaard.

Ainsi, Accard Couchoud renvoie la problématique de l'angoisse originaire de l'état antérieur kierkegaardien à la problématique de la scène primitive et de la question des origines freudienne. Elle fait ici un parallèle implicite, allant de soi, mais qu'elle ne justifie pas, qu'elle n'explique pas. Pour elle, la scène primitive provoquerait le saut qualitatif par un « effet de sommation ». Le saut, « tâche aveugle dans le devenir », c'est l'impensable du changement d'état, entraînant la représentation (hypothèse proposée par Accard Couchoud), et la parole, là où l'angoisse se concentre à son maximum, et dont la signification ne peut

apparaître que dans l'après coup. Cependant, s'il peut réussir, le saut qualitatif peut être un échec à l'entrée de l'individu dans l'existence, dans la réalité humaine. En effet, l'énergie de rupture, celle de l'angoisse originaire, peut permettre au sujet d'exister en tant que tel, notamment en s'organisant par la parole, « mais elle forme aussi une force disruptive qui charge le fantasme et, chez Kierkegaard notamment, entraîne l'annulation défensive de toute possibilité d'émergence » (A.C., 1981, p. 190) du sujet. Cette annulation défensive suspendrait à la fois l'histoire et la temporalité au profit d'un temps immobile, symptôme spécifique de la psychose, et empêcherait l'imaginaire d'investir la scène primitive et la question des origines. En fixant ainsi le temps, l'annulation défensive deviendrait destructrice et mortifère et ferait de la scène primitive une collision entre la naissance et la mort. La scène primitive constituerait de ce fait une menace permanente pour l'intégrité du sujet. Elle serait déplacée au niveau de l'angoissante possibilité de pouvoir qui seule permet la transgression dans l'état antérieur dépourvue de signification. Elle s'investirait alors de la charge traumatique engendrant l'annulation psychotique. Elle prendrait son sens dans l'après-coup, après le saut qualitatif qui concentre l'énergie fondamentale de l'angoisse au point d'impact le plus chargé de valeur potentiel. Elle engendrerait la motion subjective caractérisant l'individu et ses particularités propres. Or, s'il y a une annulation psychotique du fantasme imaginaire au moment du saut, elle « tarit du même coup la source vive où s'effectue l'impulsion vitale de l'existence humaine » (A. C., 1981, p. 191), et elle engendre la psychose.

De plus, en continuant à décliner les symptômes de la psychose, Accard Couchoud ajoute : « Chez Kierkegaard il n'y a pas de corps, en tant que corps investi d'un désir : le désir, tout comme le fantasme, est pris dans le processus d'annulation, il s'épuise dans l'espace vide inter-spéculaire » (A. C., 1981, p. 192). Elle rappelle que dans l'état antérieur Adam est doté d'une sensualité mais pas de sexualité, et elle rapproche cette affirmation kierkegaardienne de l'absence de projection corporelle sexuée de certains psychotiques. Elle dit, aussi, avoir dégagé, dans les démonstrations kierkegaardiennes, un rapport entre l'instant, le voir ou le regard et la scène primitive qui aurait permis une reconstruction psychique positive du sujet Kierkegaard.

Pour Accard Couchoud, le scandale kierkegaardien est un équivalent de la psychose : « le scandale rend compte de la schize qui s'établit dans le mouvement de subjectivation, et sépare la réalité subjective » (A. C., 1981, p. 193). Il rend compte également de la souffrance

psychique de Kierkegaard. Quant au vide inter-spéculaire, il reproduirait la fracture subjective en restituant, au niveau de la pensée, la division initiale qui rendrait compte de l'échec subjectif. Le vide recouvrirait une double modalité d'une présence et d'une absence : la « présence occulte de l'impensable avec la charge éruptive qu'il représente, doublée de l'absence du fantasme originaire en raison de sa valeur traumatique à signification mortifère » (A. C., 1981, p. 193). Le scandale serait le porte-parole de cette présence-absence que l'instant serait chargé de l'impossible mission d'annuler. Poser l'instant est alors nécessaire à l'existence et rend possible le projet de rendre compte de sa nature. Ainsi, le concept d'instant rendrait compte de la tentative thérapeutique d'une reconstruction psychique de Kierkegaard par lui-même pour échapper à la psychose. De même, la querelle de Kierkegaard avec son Église, qui a pour support la revue *L'Instant*, serait une tentative de psychothérapie. Accard Couchoud suggère qu'en écrivant des articles polémiques en utilisant un média, Kierkegaard met ainsi l'agresseur, le destructeur, hors de lui et non en lui. Il se bat contre des ennemis non contre lui-même. De même, elle suggère que la querelle philosophique qui l'oppose à Hegel procède de la même manière, et, est une tentative pour rejeter à l'extérieur les mécanismes psychotiques. « Les querelles kierkegaardiennes témoignent d'un processus délirant qui a valeur de reconstruction » (A. C., 1981, p. 195).

Nous avons vu que, pour Accard Couchoud, le concept de l'instant est essentiel à la tentative thérapeutique de Kierkegaard. Elle insiste sur son aspect pluridimensionnel. Il s'articule notamment sur trois notions essentielles : « L'instant est la synthèse. L'instant est le paradoxe. Et, au terme de la psychogenèse, l'instant était l'angoisse dans la vie de l'individu » (A. C., 1981, p. 195). L'instant est à la fois la synthèse du temps et de l'éternité, le paradoxe objectivé dans un présent. Cependant, avec l'angoisse, l'instant est dans le passé, trace de l'échec subjectif : « l'échec subjectif qui se referme sur l'impensable installe la catégorie instant dans la clôture psychotique qui le coupe de l'énergétisme fondamental » (A. C., p. 196). Cependant, Accard Couchoud reconnaît qu'on pourrait faire du concept d'instant kierkegaardien une alternative névrotique voire narcissique et non psychotique. En effet, l'instant pourrait, aussi, se comprendre comme étant une catégorie substitutive à l'échec subjectif, et de ce fait salvatrice, sans être psychotique. Cependant, pour elle, la meilleure hypothèse serait que l'instant devrait être compris comme une réorganisation de type défensif, et alors « il désigne aussi l'élément qui, dans ce qui constitue l'ensemble des

paramètres de réalité, est frappé par le processus de psychotisation au bénéfice de la défense » (A. C., 1981, p. 197). L'instant permettrait le blocage du processus de déstructuration psychotique sur un mode défensif mais ce serait au détriment de la détermination de réalité. L'instant serait soit une « modalité de temporalisation régressive », soit il témoignerait de « la carence d'une élaboration secondaire qui représenterait l'accès à l'ordre de la temporalité » (A. C., 1981, p. 197). L'instant servirait de support à l'élaboration du rapport objectif, réalisant ainsi une substitution défensive qui viendrait compenser l'échec subjectif. De plus, l'instant transcendant est investi d'un pouvoir de décision par Kierkegaard qui, pour Accard Couchoud, témoignerait d'une connotation psychique de type maniaque sur un versant de toute-puissance psychotique. Mais en même temps : « notons que cette notion de toute puissance prend, ici, une valeur descriptive en ce sens qu'elle appartient aussi à la pathographie des états cyclothymiques » (A. C., 1981, p. 198). Ainsi, l'instant témoignerait d'une sursignification du rapport objectif dans le sens où il s'inscrirait à la fois dans une démarche de pensée spéculative et dans une construction de type défensif venant palier la faillite subjective. Et « c'est la sursignification du rapport objectif qui fait de l'instant paradoxal kierkegaardien l'équivalent d'un sur-concept psychotique dans la perspective bleulérienne » dit Accard Couchoud (p. 201) en faisant référence à Eugène Bleuler, psychiatre de la fin du XIXe siècle, connu pour avoir introduit les termes de schizophrénie et d'autisme.

Pour conclure sur le positionnement méthodologique de Marie-Thérèse Accard Couchoud, la recherche d'un diagnostic psychanalytique et psychiatrique permet de situer une œuvre autant qu'un auteur, et, de ce fait, semble être l'outil privilégié voire exclusif du psychologue clinicien. Selon elle, Kierkegaard est philosophe tout autant qu'il est psychotique. En tant que philosophe, il a ouvert un champ nouveau à la question du sens de l'être dans une visée existentielle, celle de l'angoisse. Mais, en même temps, il introduirait, dans son œuvre, une charge traumatique de type psychotique à la question première de l'origine de l'être en réfléchissant à la question de l'impensable originaire qui ne peut être pensée que dans l'après-coup du saut qualitatif ; ce dernier déterminant l'existence humaine. Cette charge traumatique désigne le poète comme ayant, seul, la possibilité de résoudre les problématiques de l'origine, de l'être, de l'impensable, car son discours peut refluer vers l'espace originaire où se tient une mémoire de l'angoisse aux limites du possible et de l'être. En effet, le sens de l'être, la pensée subjective s'enracinent dans cette mémoire archaïque qui

« résulte de l'impulsion organique affectant le mouvement de l'angoisse primordiale » (A. C., 1981, p. 207). La question du philosophe Kierkegaard serait la question de l'origine de la pensée et son impensable origine. Et le destin existentiel se jouerait en fonction de la réponse apportée à cette question. Mais cette question serait coupée de ses racines, de son énergétisme fondamental, en raison des mécanismes psychotiques à l'œuvre chez le sujet Kierkegaard. Ces mécanismes rejoindraient le vide inter-spéculaire où flotte, au niveau de la pensée, un artefact d'existence lié à la déstructuration psychotique.

Pour nous, Accard Couchoud, dans son brillant ouvrage sur Kierkegaard, illustre la méthodologie du psychologue-psychanalyste français reposant sur un diagnostic et renvoyant à la pathologie mentale. De fait, cette méthodologie enferme le sujet dans une impasse qui nous semble délétère en niant son existence autonome et en santé, et qui le renvoie au tragique et à l'angoisse de son impuissance. Il semble que ce positionnement méthodologique des psychologues-psychanalystes français soit appliqué de façon systématique à l'analyse psychologique de tous les individus, les inscrivant dans la pathologie psychiatrique. Ainsi, en est-il des philosophes : « Nous avons toujours été frappés par l'incertitude freudienne qui se traduit dans une boutade fameuse, suggérant une ressemblance entre le discours des philosophes et celui que nous tiennent nos malades schizophrènes » (A. C., 1981, p. 200).

Kierkegaard a donc été le premier à analyser le concept d'angoisse en se positionnant comme psychologue. Cependant, ce positionnement est ancré dans la religion chrétienne et incline sa pensée vers celle d'un théologien. Elle n'en a pas moins marqué l'histoire de la philosophie et du courant existentiel. Mais, pour l'ancrer dans notre modernité, je vais m'autoriser maintenant à développer une métaphore de l'angoisse au regard du conseil génétique, un éclairage personnel au-delà de notre auteur.

Une métaphore de l'angoisse au regard du conseil génétique

Tout d'abord, il est clair, pour nous, que le concept de l'angoisse de Kierkegaard n'est pas psychopathologique. Également, il fait la distinction entre différentes sortes d'angoisse.

La première angoisse, indéterminée et indifférenciée, est celle de l'état originaire, le Rien qui enfante l'angoisse dans l'ignorance et dans l'innocence. Elle fait partie intégrante de la nature humaine et appartient à la structure de l'existence renvoyant au possible de la

liberté. Nous avons choisi de prendre comme métaphore cette angoisse de l'état originaire et d'en faire une analogie avec celle du consultant avant qu'il ne s'engage dans une démarche de conseil génétique. En effet, il est, d'abord, pris dans une angoisse vague et indéterminée qui renvoie à des suppositions sur son statut génétique dépendant de son propre état originaire, son génome, qui a présidé à sa création et qui a permis son existence. Il est dans un imaginaire primordial qui le fait douter de ce qu'il est, (porteur ou non d'une mutation génétique), pris dans les affres d'une angoisse circulaire en lien avec des pensées automatiques récurrentes. Il est dans un état d'ignorance et sur la maladie et sur le conseil génétique qui renvoie à un flou, un rien indéterminé, indifférencié et angoissant. Dans cette perspective, en renvoyant à l'origine, à son génome inconnu, l'angoisse du consultant est existentielle et structurelle. Elle ne peut donc pas être psychopathologique car elle est inhérente à l'espèce humaine. Elle renvoie, également, au possible de la liberté naturelle de chacun de faire des choix, de poser des actes, avant toute structuration sociale et culturelle. Cet état d'ignorance originaire ne connaît pas le bien et le mal et est libre des contraintes sociétales, scientifiques et techniques. L'ignorance scientifique comme l'ignorance de l'individu n'est pas, alors, opposable à sa liberté de choix. Cela suggère qu'à partir du moment où techniquement on a la capacité de réaliser un test génétique, même si l'interprétation scientifique en est limitée, on ne peut le refuser à un individu. Cela suggère également que le psychologue ne peut refuser un test génétique au nom de l'angoisse et d'une possible décompensation mentale ; cette angoisse, répétons-le, n'est pas psychopathologique, elle est le possible de la liberté. Ainsi, l'acte d'engager une démarche de conseil génétique est, pour nous, celui d'un choix, un choix transgressif par rapport à l'obscurité et à l'énigme de la nature qui doit déboucher sur une connaissance permise par la technologie humaine. La connaissance de son statut génétique fait basculer l'individu de l'originaire au réel, de l'ignorance à la connaissance. Faire le test correspond au « saut qualitatif » kierkegaardien, de l'ignorance vers une connaissance même limitée. En posant cet acte, l'individu exerce sa liberté naturelle, originelle, structurelle, même si elle entraîne, pour lui, doute, ambiguïté, angoisse et culpabilité. En parlant de choix, nous avons bien conscience d'interpréter la pensée kierkegaardienne qui ne définit pas la liberté comme un libre arbitre mais comme un déterminisme dépendant de Dieu. Cependant, en mangeant le fruit défendu, Adam et Ève ont bien posé un choix, même s'il était ignorant et inconscient. Pour nous, tout acte relève d'un choix même s'il repose sur la « liberté entravée » de l'état d'innocence. En effet, en tant que

psychologue clinicienne, j'interprète l'état originaire comme faisant partie de l'inconscient d'Adam et Ève. Dans cette perspective, Ils auraient résolu la tension psychique créée par l'interdit de Dieu dans le saut qualitatif qui relèverait d'un choix inconscient. Ce que Kierkegaard appelle acte transgressif, péché, nous l'avons assimilé ici au choix et à l'acte d'accomplir son choix. Nous précisons, ici, que pour certains intégristes religieux, juifs, catholiques ou musulmans, faire un test génétique est interdit car c'est un péché, une faute, de même qu'une amniocentèse ou un avortement. L'individu est alors pris dans la circularité du choix (éventuellement assimilé au péché) et de l'angoisse. Alors, quel que soit le point de vue, choix ou péché, ni l'ignorance ni l'angoisse ne sont des obstacles à faire un test génétique, même si dans la circularité réflexive du choix, le doute et l'ambiguïté peuvent dominer, rendant l'homme coupable. Ici, l'angoisse est inhérente à la condition humaine et à son histoire, elle accompagne l'existence, détermine la subjectivité et les choix individuels en se situant hors de la psychopathologie. L'angoisse du consultant qui réfléchit à faire un test génétique est la condition préalable du choix, du possible de sa liberté, en toute innocence, en toute ignorance. Et, en faisant le choix de faire le test, il accomplit un saut qualitatif, celui du choix. Et, en apprenant le résultat, il passe du possible au réel. Cependant, dans une perspective kierkegaardienne, ce choix n'est pas un acte libre, sinon il n'y aurait pas l'angoisse. L'angoisse rend possible la liberté mais c'est une liberté entravée.

Ensuite, pour Kierkegaard, en basculant dans le réel, dans notre monde, Adam s'incarne dans la synthèse de la position subjective (corps, âme, esprit) qui renvoie à un autre type d'angoisse, l'angoisse subjective. Cette angoisse subjective s'incarne en chacun d'entre nous et est une détermination de notre subjectivité. Elle est à l'œuvre dans nos vies et accompagne l'existence de chacun, solitaire face à son destin. Cette angoisse subjective est celle du consultant après avoir commencé une démarche de recherche génétique qui va durer plusieurs mois. De notre point de vue, elle est positive car elle prépare le consultant à passer de l'imaginaire au réel, du doute à la certitude et elle permet d'envisager un certain nombre de possibles pour l'avenir en fonction du résultat du test.

Un autre type d'angoisse correspond à l'angoisse objective, celle de la nature. Pour nous, elle nous renvoie à l'inconnu du génome. La biologie peut rendre lisible le génome par la pensée, la connaissance et la technique, mais elle ne peut pas tout expliquer. Quant au consultant, en faisant le choix du test génétique, il ressent d'abord le vertige de la liberté

contenue dans l'angoissante possibilité de pouvoir et de connaître jusqu'à l'entrée dans le réel avec le résultat.

Ainsi, le saut qualitatif, qui pour nous est celui du choix plus que du péché, entraîne la détermination subjective de l'individu. Le saut n'est pas représentable, pas plus que le rapport subjectif qui, en passant de l'état d'ignorance à la connaissance, est le produit de l'intérêt de la pensée. Cette détermination subjective engendre également le positionnement de l'individu face au résultat de son test grâce à la réflexivité de l'intelligence qui, chez Kierkegaard, est issue du rapport d'appropriation qui s'instaure dans le mouvement de la passion, une émotion, et l'élaboration du travail de la représentation. En apprenant le résultat de son test, le consultant va entreprendre un travail psychique d'élaboration, entre réflexion et émotions, qui détermineront ses conduites à venir, face à cette réalité devenue connue : porteur ou pas d'une mutation génétique.

Nous pouvons donc nous appuyer sur la pensée de Kierkegaard pour étayer l'idée que l'angoisse n'est pas psychopathologique mais humaine et existentielle. En tant que psychologue clinicienne et psychothérapeute, je me suis toujours appuyée sur cette dimension humaine, existentielle, en utilisant la méthodologie des psychothérapies brèves et des psycho-Thérapies Comportementales et Cognitives (TCC). Pour moi, lors du processus de conseil génétique, il n'est pas question de psychothérapie, ni d'évaluation psychologique de type diagnostique, mais d'accompagnement psychologique centré sur le consultant, avec l'objectif de lui permettre de gérer son angoisse et de se sentir à l'aise dans sa démarche. Pour cela, j'utilise le cadre même de la consultation en ayant en priorité à travailler sur la relation que j'ai avec la personne dans sa réalité physique, émotionnelle et temporelle. Le présumé est, ici, que toute personne est en droit et en capacité de recevoir une information sur son statut génétique concernant une maladie donnée. Mon travail de psychologue se fait dans le cadre de la séance ou des séances qui construisent la relation que j'ai avec le consultant. Les psychothérapies brèves appellent cela une alliance thérapeutique. Dans le cadre du processus de conseil génétique, j'insiste sur la nécessité d'établir une alliance de l'équipe pluridisciplinaire avec le consultant sans évoquer le terme thérapeutique qui relève d'un autre objectif que l'accompagnement et le soutien psychologique. Cependant, pour développer cette notion, nous nous appuyerons sur l'ouvrage *L'Alliance thérapeutique* (2016) du psychiatre comportementaliste et cognitiviste, Charly Cungi. Ici, nous essaierons de dégager

les principes qui permettent à un professionnel d'apporter un accompagnement et un soutien psychologiques efficaces car nous ne sommes pas concernés par les psychothérapies. Ainsi, Charly Cungi insiste sur le fait que le soutien psychologique nécessite un rapport collaboratif entre le professionnel et le consultant. Ce rapport de partenariat nous semble également indispensable à l'efficacité d'un accompagnement et d'un soutien psychologique lors du processus des consultations de conseil génétique. Il repose sur un positionnement spécifique du professionnel. Nous postulons que ce positionnement est non seulement celui du psychothérapeute mais aussi celui de tout professionnel qui se trouve en relation d'aide vis-à-vis d'un consultant, qu'il soit conseiller en génétique, médecin, psychologue ou autre. Tout d'abord, le professionnel doit être empathique. Pour Charly Cungi, en faisant référence à Carl Rogers, être empathique signifie avoir une attitude sincère et authentique, chaleureuse et professionnelle. Dans notre contexte, il s'agit d'être capable d'être à l'aise avec la personne reçue et de bien comprendre les raisons qui l'ont amenée à faire une démarche de conseil génétique. Être à l'aise avec le consultant nécessite, pour le professionnel, d'être à l'aise avec ses propres émotions et ses propres pensées, notamment ses pensées automatiques qui nous viennent spontanément à l'esprit, sans réflexion. Cela nécessite d'observer et de prendre un recul réflexif sur soi et son consultant tout en menant l'entretien. Ce n'est pas inné, cela s'apprend ! Pour s'aider, le professionnel peut détecter ses sensations physiques (tensions musculaires, transpiration...), ses sentiments au plus proche des ressentis que la personne lui renvoie. Il peut, alors, faire des hypothèses sur la perception qu'à de lui le consultant et en déduire les conséquences possibles qu'il aura en tant que professionnel sur la relation qu'il vient d'établir. Son premier objectif est d'établir une relation de confiance indispensable à la réussite du processus de conseil génétique. Et, c'est dans les premières minutes de l'entretien, que le consultant va évaluer la capacité du professionnel à être empathique (ce que Charly Cungi assimile à être « humain ») et son professionnalisme. Et c'est en fonction de cette évaluation qu'il va lui accorder ou non sa confiance. Or, sans la confiance du consultant, le professionnel ne peut pas l'aider à gérer son angoisse. L'observation de soi, faite par le professionnel, va lui permettre d'avoir une attitude sincère, authentique et non discordante qui va établir la relation empathique. Mais, ce qu'il observe chez lui, il doit aussi l'observer chez le consultant : ce dernier est-il détendu, crispé, intimidé, anxieux... ? Comment formule-t-il ses demandes ? Quels sont ses objectifs ? ... Cette analyse en symétrie de soi et de l'autre doit être à la fois rapide et pertinente pour être efficace et permettre d'accompagner la

personne. Aussi, en dehors de l'observation, si le professionnel donne beaucoup d'informations lors d'une consultation de conseil génétique, il doit être capable de poser des questions pour vérifier que le consultant a compris, et, en même temps, examiner les différentes perspectives par rapport à ses hypothèses sur la personne qu'il reçoit de façon à mettre en place une conduite servant de fil conducteur à son accompagnement. Ainsi, il est essentiel de faire préciser les termes employés par le consultant, de l'inviter à reformuler les connaissances acquises et ses croyances sur la maladie, de discuter l'évidence, d'évaluer avec lui les conséquences du résultat du test génétique qu'il soit positif ou négatif et d'évoquer les alternatives de vie qui en découlent... Voilà quelques pistes qui vont « humaniser » l'entretien et aider le consultant à gérer son angoisse. Il s'agit bien d'une modélisation interactive destinée à permettre une mise en confiance et un soutien psychologique du consultant. La question est alors : est-ce suffisant pour éviter une décompensation psychique pathologique ? Une vingtaine d'années d'exercice dans un service de génétique au cours desquelles j'ai reçu des personnes sans troubles mentaux mais également psychotiques et déprimées m'ont démontré qu'il était possible de les accompagner sans soucis jusqu'au résultat du test génétique et après si elles le souhaitaient.

Du diagnostic à l'accompagnement : « le petit vélo » de Charly Cungy

Nous souhaitons, maintenant, illustrer ce glissement théorique : de la recherche d'un diagnostic psychopathologique au travail d'accompagnement du professionnel, psychologue ou non. Ici, l'accompagnement et le soutien psychologique reposent sur l'alliance entre le conseiller et le consultant. Cette alliance se construit durant les interactions relationnelles entre le conseiller et le consultant, dans le cadre de la consultation. La méthode dite du petit vélo de Charly Cungy nous semble bien expliquer comment le conseiller peut mettre en forme et résonner cette alliance reposant sur la confiance. Ce terme petit vélo fait référence à un schéma explicatif de Cungy que vous trouverez joint avant la bibliographie. Cette méthode est destinée à établir un rapport collaboratif. Tout d'abord, elle repose sur l'auto-évaluation du conseiller (ce qu'il ressent au niveau corporel et émotionnel) et éventuellement, ce qu'il estime devoir modifier de ses sentiments : confus, négatifs ou jugeants... Cela permet au professionnel d'évaluer ce qu'il dit ou ce qu'il propose en en estimant, de façon immédiate (en un instant), les avantages, les inconvénients et les risques. Il doit également pouvoir observer et, éventuellement modifier, ses réactions non-verbales. La grande difficulté réside

dans l'extrême vitesse avec laquelle cette auto-observation doit être faite afin d'apporter des modifications, si nécessaire. Le professionnel doit également travailler ce que nous appellerons son « style relationnel » ; ainsi, a-t-il avec le consultant une relation symétrique ou complémentaire ? Il doit, en même temps, observer le consultant, son regard et ses variations, sa mimique faciale et son sourire, la modulation de sa voix, sa posture et son habillement. Enfin, il doit surveiller la position et la distance interpersonnelle avec le consultant. Et, pour mettre en forme toutes ses observations et créer une alliance, Charly Cungi propose deux techniques d'entretien à mettre en œuvre : l'entretien des 4 R et le questionnement socratique, propres aux psychothérapies comportementales et cognitives et qui peuvent être mis en place dans le cadre des consultations de conseil génétique.

Pour la technique d'entretien des 4 R, le premier R est là pour Recontextualisation. Ainsi, quand le consultant s'exprime de façon floue ou très générale, le conseiller pose des « questions ouvertes » (questions objectives, non orientées par l'interlocuteur, permettant à l'interrogé d'utiliser son propre jugement à travers ses mots). Dans le même temps, le conseiller doit reconnaître les difficultés voire la souffrance du consultant et le faire voir dans son attitude, son intonation de voix autant que dans ses questions. Par exemple, lors d'une démarche de consultation de conseil génétique présymptomatique, des questions comme : « si vous êtes positif au test génétique, pourquoi craignez-vous de ne pas vous en sortir ? » ou « de quoi avez-vous le plus peur, d'être porteur de l'anomalie génétique ou de l'avoir transmise ? » ... Pour un malade, « qu'est-ce que vous ne supportez plus dans la maladie ? » ou « dans quelles situations ressentez-vous le plus les difficultés de la maladie ? » ... Le conseiller montre, alors qu'il s'intéresse au consultant et à ce qu'il vit et se recentre sur ses émotions, ses ressentis et ses sentiments.

Le deuxième R désigne la Reformulation et les Reflets. Pour la reformulation simple, il suffit de répéter en miroir ce qu'a dit le consultant, c'est la « méthode dite du perroquet ». Par exemple, si le consultant dit : « j'en ai assez de la maladie », le conseiller répète sur un ton interrogatif « j'en ai assez de la maladie ? » et non pas « vous en avez assez ». Sinon, si le consultant a du mal à formuler ce qu'il souhaite dire et ce qu'il ressent, le conseiller peut reformuler pour lui, toujours sur un ton interrogatif : « quand vous dites que vous en avez assez de la maladie, vous voulez dire : je suis mal à l'aise, anxieux, je souffre, je suis un poids mort pour les autres ? ... ». On peut également aider le consultant à formuler des hypothèses :

par exemple, si une personne est angoissée à l'idée d'évoquer le caractère héréditaire de sa maladie avec ses enfants : « vos enfants sont jeunes, faut-il en parler dès à présent ? » ou « que se passerait-il si votre fille savait que la maladie est génétique ? ». Si la personne s'interroge devant vous : « dois-je dire à mon entourage que ma maladie est génétique donc qu'elle peut se transmettre ou dois-je mentir ? » le conseiller peut répondre : « qu'appellez-vous mentir ? » ou « est-ce que ne pas tout dire c'est mentir ? ». Pour ce qu'on appelle les reflets, il y a le reflet simple, par exemple si la personne dit « ce n'est pas ma faute si je suis malade ! », le conseiller peut répondre « vous n'êtes pas responsable de votre maladie, elle est génétique ». Quant au reflet double, il consiste à répéter deux points de vue souvent contradictoires, par exemple si la personne dit : « je suis là, mais je ne suis pas sûre de vouloir faire le test génétique », le conseiller peut répondre : « d'un côté vous voulez savoir si vous êtes porteur de la mutation génétique et d'un autre non ». Il y a également ce qu'on appelle le reflet de l'émotion : « je vois que cela vous attriste » ; le reflet amplifié, si la personne dit : « je fais le test pour savoir si je vais transmettre ma maladie », le conseiller peut répondre « vous voulez pouvoir maîtriser la fatalité » ; ou au contraire, on peut utiliser le reflet minimisé, si la personne dit « je ne veux pas qu'on m'impose de faire le test », le conseiller peut répondre : « vous voulez vous sentir libre de le faire ou pas ».

Le troisième R est là pour Résumé. Le résumé est défini comme une reformulation élargie de ce qui a été fait lors des consultations précédentes. Le consultant peut émettre des commentaires en retour en sachant qu'il se sent compris, établir une liste des difficultés liées à la maladie familiale... Ainsi, en utilisant cette technique, le conseiller peut se rapprocher du consultant et de son ressenti. C'est également un moyen de poursuivre l'entretien qu'on ne sait pas comment continuer la séance. On peut aussi commencer une consultation en résumant la précédente ou on peut terminer un entretien en faisant un point-résumé sur ce qui a été traité. Ce type « d'état des lieux » renforce la collaboration active du patient. En bref, on peut faire un résumé n'importe quand ; l'important est d'avoir une quantité suffisante d'informations. On peut également demander au patient de résumer la séance lui-même : « Qu'est-ce que vous concluez de cette séance ? ».

Le quatrième R est là pour Renforcement. Un bon renforcement est défini par rapport à ce qu'il est souhaitable de développer, et cherche à augmenter la participation active du patient. Il peut porter sur des faits : par exemple, dans les débuts de la maladie de Huntington,

on peut dire au consultant, « vous avez réussi à mettre en place des séances de kinésithérapie et d'orthophonie... ». Le renforcement peut, aussi, porter sur la personne elle-même et ses qualités propres : « vous êtes courageux... ». Le renforcement empathique est une reconnaissance sans nuance, par exemple celle de la souffrance : « je sais à quel point vous souffrez... ».

La deuxième technique d'entretien conseillée par Charly Cungi est celle que personnellement j'utilise le plus souvent en tant que psychologue clinicienne et psychothérapeute. Il s'agit du questionnement ou dialogue socratique. En posant des questions, on permet à l'interlocuteur d'examiner différentes perspectives par rapport à sa façon de réfléchir à sa situation et aux hypothèses qu'elle suscite et d'envisager les différentes conséquences. C'est le principal outil utilisé en psychothérapie cognitive. Il permet des restructurations cognitives particulièrement efficaces, en particulier pour éviter des décompensations de type dépressif ou psychotique. Il s'agit de poser des questions comme le faisait Socrate dans les dialogues de Platon pour permettre :

- De faire préciser les termes utilisés par le consultant : quoi, comment, quand, avec qui.
- De limiter le niveau de croyance : « ce n'est pas parce que vous ressemblez beaucoup à votre mère que vous êtes porteuse de la même mutation génétique ».
- D'évaluer les conséquences : « si vous êtes porteur du gène muté, quelles sont les conséquences concrètes pour vous ? »
- De discuter l'évidence : « puisque vous ressemblez tant à votre mère, avez-vous des arguments qui vous font croire que vous avez la même anomalie génétique ? ».
- De chercher des alternatives, « si vous êtes porteur du gène muté, on peut envisager d'aménager votre maison et vous proposer des formations pour changer de métier. Dans un premier temps, l'assistant social peut vous aider ».

Ainsi, le dialogue socratique permet de focaliser le discours sur les problèmes à traiter et de mettre au jour les hypothèses et les croyances du consultant, d'en tirer les conséquences possibles et de considérer d'autres perspectives autour de la maladie familiale. Pour le conseiller, il s'agit d'explorer le système de croyances du consultant et en déduire en quoi il peut l'aider ou pas, ce qui va permettre d'orienter la restructuration cognitive éventuelle de façon ciblée.

Bien entendu, lors d'un entretien, les deux méthodes sont utilisées alternativement en fonction du ressenti du conseiller ou du psychologue. Utiliser ces techniques est particulièrement efficace lors d'un premier rendez-vous de conseil génétique pour apprendre à connaître le consultant et sonder ses motivations. Elles sont particulièrement utiles lors des consultations de Diagnostic PréSymptomatique (DPS). Dans ce cadre, personnellement en tant que psychologue clinicienne, je rencontre les personnes pour une deuxième consultation d'approche, éloignée plus ou moins dans le temps, après le conseiller en génétique ou le médecin généticien. Rappelons que la majorité des consultants ont des membres de leur famille malades ou porteurs d'une maladie génétique particulièrement grave. Pour une part d'entre eux, notamment en oncogénétique, ils viennent entre dix-huit et trente ans se faire tester sans aucun symptôme. Lorsqu'on les interroge sur leurs motivations de façon directe, ils disent venir « pour savoir ! ». Ils souhaitent mettre fin au doute, car ils disent penser souvent à la possibilité d'être porteur de l'anomalie génétique familiale. Ils évoquent « une épée de Damoclès » au-dessus de leur tête qui les empêche de faire des projets professionnels ou familiaux ; souvent, le principal projet en suspens est celui d'avoir un enfant. Le résultat du test est là pour mettre fin au doute et permettre des choix de vie qu'ils estiment plus libres. La portée de la démarche de test génétique est donc bien d'ordre existentiel et relève de la liberté et d'une prise de conscience, d'une intériorisation d'une connaissance, celle de son statut génétique.

Du côté du conseiller en génétique, la première consultation est informative. Il s'agit de communiquer des informations objectives et d'établir un contact de confiance avec le consultant. Ce dernier est pris dans son imaginaire, dans son vécu de la maladie en lien avec son entourage ; imaginaire qu'il va plus ou moins canaliser grâce aux informations objectives. Le flou, l'indéterminé se précise et la maladie devient plus concrète, plus réelle. Lors de la deuxième consultation, celle avec le psychologue, celui-ci va chercher à évaluer ce que le consultant a retenu et compris de la masse d'informations données et comment il gère émotionnellement cet afflux de connaissances, en posant, par exemple, cette question : « est-ce que cela vous angoisse outre mesure ? » La question de l'angoisse, son intensité et sa gestion positive est centrale au bon déroulement du processus de conseil génétique. Pour le psychologue, l'évaluer correctement est déterminant pour apporter une aide efficace au consultant. Nous avons vu que l'évaluation repose d'abord sur l'observation des

comportements non-verbaux et des émotions. Le flux du discours du consultant est passé au crible de l'analyse non verbale. Si le psychologue estime que le consultant est angoissé par sa démarche, il va lui proposer un ou plusieurs entretiens pour « travailler » cette angoisse. Mais, dans ma pratique clinique, c'est rarement le cas. L'expérience montre que, même chez des sujets jeunes, le vécu qu'ont les consultants de la maladie de leurs proches les a fait réfléchir à leur démarche et qu'ils la font en connaissance de cause, sans angoisse pathogène. Les différents entretiens permettent, de plus, de renforcer l'alliance avec le consultant, en lui donnant la confiance nécessaire pour aller au bout de sa démarche, plutôt que d'être en contrôle de l'angoisse.

Ainsi, nous pensons que chacun des membres de l'équipe pluridisciplinaire qui assure un processus de conseil génétique doit être capable, lors d'une consultation, de mettre en place une alliance avec le consultant suffisamment contenante au niveau émotionnel pour réduire de façon drastique le risque de décompensation psychique. Pour cela, l'apprentissage de techniques de communication ne suffit pas, c'est pourquoi nous venons de mentionner deux types de technique d'entretien qui nous semblent plus appropriés. Ces techniques sont contenantes de l'angoisse même pathologique, et s'inscrivent dans un autre cadre théorique que celui de la psychanalyse. Pour le psychologue, la question est celle du pourquoi de la demande de test génétique par le consultant. C'est une question que je pose très rapidement en début d'entretien. J'ai souvent cette réponse : « là, c'est le bon moment, le bon moment pour savoir et pour orienter ma vie ». Le choix de faire un test génétique s'inscrit dans une temporalité particulière, celle du « bon moment » : avant de décider de s'engager sérieusement dans une vie de couple, d'avoir un enfant ou d'acheter une maison... Ensuite, au moment du résultat, quand il n'est pas favorable et souvent pour les maladies neurologiques dégénératives, le consultant peut changer son orientation de vie comme par exemple : travailler à mi-temps, faire des voyages, rompre son couple... En passant de l'imaginaire au réel, il va changer sa vie. Ainsi, le résultat peut entraîner des décisions et des actes importants. C'est bien l'évidence que le processus de conseil génétique est une donnée existentielle majeure pour le consultant. Il vient pour avoir une connaissance de son génome qui le confronte à son destin singulier en tant qu'individu solitaire et unique. Un professionnel qui refuse un test génétique à un consultant représente, pour nous, une rupture dans cette donnée existentielle et s'apparente à un biopouvoir, un pouvoir sur l'autre qui nous semble

abusif. Alors qu'un accompagnement tout simplement humain est possible dans le cadre de la consultation de conseil génétique, interdire à un consultant de faire un test génétique nous semble d'autant plus difficile.

Par ailleurs, du point de vue du philosophe comme du psychologue, une question essentielle est la théorisation de cet accompagnement. Le déplacement du cadre, du diagnostic à la consultation, est à approfondir. La question n'est plus alors l'analyse de la psyché de l'autre mais l'analyse de ce qui se passe au moment de la consultation. On ne théorise pas seulement ce que l'on observe pour porter un diagnostic, mais aussi, on théorise ce que l'on ressent, ce que ressent l'autre et ce que l'on agit dans l'interaction du moment. La perspective théorique est bien différente de celle du diagnostic et repose, pour nous, sur un concept essentiel, celui de l'analogie. Il s'agit d'un concept qui permet l'accompagnement du consultant et induit une dimension pédagogique à la transmission de savoir-être et de savoir-faire à des étudiants avec l'objectif d'en faire des professionnels de l'écoute et de la relation d'aide ; une heuristique de jugement pour apprendre à mettre en œuvre une opération mentale rapide et intuitive.

Un concept clé du travail d'accompagnement : l'analogie

Je me suis particulièrement intéressé au concept d'analogie après avoir été la stagiaire, en maîtrise de psychologie clinique, du docteur Catherine Guitton-Cohen Adad, ancienne psychiatre des hôpitaux et psychothérapeute en thérapie familiale systémique, à l'Hôpital psychiatrique de Villejuif. En 1988, elle a écrit un livre, *Instant et processus-Analogie en thérapie familiale systémique* qui fait du cadre de la consultation le lieu et le temps du changement de la psychothérapie familiale systémique. Pour elle, c'est dans l'interaction de la communication entre le psychothérapeute et ses patients, au moment de la séance, dans l'instant, que les dispositifs mis en place par le thérapeute vont prendre sens et permettre une avancée thérapeutique qui se traduira dans la vie des patients par le soulagement de leur souffrance psychique. Pour nous, dans le cadre du conseil génétique, il s'agit de soutenir le ou les consultants et d'apaiser l'angoisse dans l'attente d'un résultat de test génétique mais, également, dans l'après-coup de son dévoilement, cela dans la durée.

Cependant, l'analogie est un concept problématique en sciences, en particulier en sciences exactes, souvent méprisée comme mode de raisonnement au profit du raisonnement

hypothético-déductif, au profit de la recherche de la preuve et de la reproduction des expériences. En effet, particulièrement au XXe siècle, les chercheurs universitaires se sont méfiés de l'analogie à cause des erreurs commises en son nom dans le passé. Ainsi, les processus de démonstration, de vérification et de confirmation d'une expérience ou d'une théorie ont longtemps été considérés comme hors de portée des descriptions analogiques : parce que ce qui est vrai dans un domaine peut être faux dans un autre et parce qu'une approximation n'est pas une démonstration. Pourtant, ce type de raisonnement est celui spontanément utilisé par l'enfant et par le pédagogue. Nous en donnerons comme première définition, celle d'une ressemblance établie par l'esprit (association d'idées) entre deux ou plusieurs objets de pensée essentiellement différents. Dans le discours, une analogie explicite est une comparaison et une analogie implicite, une métaphore. L'analogie fait un lien entre le connu et l'inconnu pour essayer de comprendre ce qu'on ignore par des déductions sur ce qu'on connaît. Faire ce lien intervient toujours dans le processus de conseil génétique, à la fois dans l'information donnée sur la maladie qui garde sa part d'ombre d'un point de vue scientifique, et dans l'ignorance du statut génétique du consultant qui se dévoilera, en un instant, au moment où le conseiller lui annoncera son résultat après plusieurs mois d'attente et de doute.

L'importance des métaphores en biologie du développement : l'analyse d'Evelyn Fox Keller

Par ailleurs, si les sciences mathématiques et physiques reposent, idéalement, sur le raisonnement hypothético-déductif, la biologie, science sur laquelle se fonde le conseil génétique, a toujours privilégié les expériences sur le vivant en s'appuyant sur le réel, et en particulier la génétique dans son explication de la conception du développement. Dans son livre, *Expliquer la vie – Modèles, métaphores et machines en biologie du développement* (2004) Evelyn Fox Keller évoque trois époques de l'évolution conceptuelle correspondant, pour elle, à trois métaphores du développement en génétique : la génétique classique (vers 1930-1960) et la métaphore de l'action génétique ; les débuts de la biologie moléculaire (vers 1960-1980) et la métaphore du programme génétique ; la biologie moléculaire du développement post-ADN recombinant (vers 1980-2000) et la métaphore d'information de position (IP). En effet, les gènes, éléments du vivant, n'ont ni la stabilité, ni la clarté des éléments mathématiques ou physico-mathématiques, c'est pourquoi leur conceptualisation a évolué en fonction des époques et de la compréhension de leur rôle. Pour Fox Keller, cette conceptualisation et son

implication dans la théorisation du développement reposent essentiellement sur des données linguistiques en raison de l'obscurité et de l'ambiguïté du vivant. Face à ce mystère, les chercheurs universitaires en biologie ont élaboré des hypothèses à significations multiples et ont utilisé des métaphores originales. En effet, en biologie mais aussi, sans doute, dans toutes les sciences, même si le raisonnement hypothético-déductif représente un idéal, il est trop rigoureux pour être littéral. L'univers, la nature et ses lois sont obscurs, ils représentent cet originaire indéterminé et indifférencié kierkegaardien, et pour essayer de les comprendre, de connaître ce qui échappe, les scientifiques sont bien obligés de spéculer : « parvenir à comprendre ce qui n'est pas encore connu constitue donc nécessairement une activité changeante et temporaire, un tâtonnement dans l'obscurité ; et pour cela l'imprécision et la souplesse du langage figuré est indispensable » (F.K., 2004, p 136).

Les modèles par analogie, un tâtonnement dans l'obscurité s'appuyant sur le langage

Max Black l'avait bien compris. Dès les années 1950-1960, il est l'un des premiers à avoir étudié le rôle des métaphores dans les sciences en les comparant à des modèles : ce qu'il appelait « les modèles par analogie ». En sciences et en biologie, la fonction de lien des métaphores est essentielle. La métaphore souligne les similitudes et exige du scientifique qu'il se concentre sur les propriétés communes qui rendent possible la conjonction. Ainsi, les énoncés métaphoriques permettent de réfléchir d'une façon novatrice, ouvrent des perspectives nouvelles sur des phénomènes qui sont encore mal définis et obscurs et qui nécessitent encore bien des investigations. Finalement, dans le travail scientifique, l'imprécision référentielle peut avoir une fonction positive.

En 1995, dans *Models, Metaphors and truth*, Mary Hesse va encore plus loin quand elle affirme que la métaphore est primordiale en science. Pour elle, le langage de tous les jours comme le langage scientifique sont toujours métaphoriques au sens littéral. Grâce à la métaphore, le langage scientifique se déploie dans une succession de formes de discours à la fois créatives, imprécises, inconstantes et changeantes dont au final émergera le sens, l'explication. En effet, tout effort scientifique s'appuie sur des données, des catégories et des présuppositions. La métaphore, l'analogie fait lien entre les perceptions du chercheur et le réel. Au départ, le scientifique s'inspire librement de modèles, de fables, de récits, d'histoires sur le monde réel et la nature pour construire des hypothèses dont il va, ensuite, vérifier la

pertinence. Pour Hesse, la science est progressive, fondée sur la prédiction et le contrôle d'expériences empiriques construites grâce à des hypothèses théoriques qu'elles testent et vérifient. Les progrès scientifiques reposent sur les moyens de plus en plus sophistiqués et technologiques permettant de prédire et de contrôler les expériences mises en œuvre pour comprendre le réel. Aussi, aujourd'hui, la quête du plus grand nombre de scientifiques n'est pas celle d'une recherche idéale d'une vérité universelle, mais celle, plus pragmatique, du succès d'une expérience qui décrit et vérifie de façon plus ou moins approximative des phénomènes naturels particuliers.

Fox Keller va plus loin que Hesse car elle estime que la métaphore ne se contente pas de décrire une expérience particulière. Elle pense que la métaphore est un moyen en sciences, et en particulier en génétique du développement, de nous guider par des discours généraux qui procurent une satisfaction explicative, une satisfaction de l'esprit, qui nous permet de rendre compte avec plus de précision des phénomènes naturels. En effet, encore actuellement en génétique, les règles et les lois qui décrivent le rôle des gènes restent largement inconnues. Essayer de comprendre grâce à des associations engendrées par la métaphore permet de créer une interaction dynamique et créative entre les différentes significations possibles, et, peut-être ainsi, d'entrevoir ou d'approcher la réalité d'un fonctionnement biologique. Pour le gène, du fait de l'absence d'une définition claire et univoque, les biologistes ont su mettre en place des programmes de recherche s'appuyant sur des visions métaphoriques quelque peu différentes qui leur ont permis de créer des modèles d'expérimentations de plusieurs types pour établir un projet scientifique cohérent. Ainsi, de la notion d'action génétique des premiers généticiens qui faisait référence à l'intervention supposée du gène dans la transmission sur la construction du vivant, nous sommes allés au gène référencé dans une région spécifique d'une molécule d'ADN à double brin de la génétique moléculaire. Les généticiens avaient besoin d'une nouvelle métaphore pour avancer : le programme génétique. Cette métaphore créative, à sens multiples dans son usage, a introduit une souplesse suffisante pour mieux comprendre le gène et sa fonction.

Le gène : sans définition claire et univoque mais métaphore créatrice de la génétique

À l'origine, le gène est une métaphore créatrice qui va permettre la naissance d'une nouvelle discipline. Le terme a été proposé en 1909 par Wilhelm Johannsen, bien avant qu'on

ait une idée de la réalité de sa nature. Cette proposition faisait suite à celle de William Bateson qui, lors d'une conférence internationale en 1906, a appelé « génétique » l'étude des phénomènes héréditaires étudiés du point de vue des lois de Mendel qui venaient d'être redécouvertes. L'introduction des termes de gène et de génétique étaient à la fois métaphorique, car on ne savait pas vraiment de quoi il s'agissait, et prometteur d'un tournant scientifique majeur dans l'histoire de la biologie.

Auparavant, précédait « l'hérédité », discipline beaucoup plus large que la génétique. L'hérédité comprenait l'étude de la conservation des caractères au cours des générations, ainsi que leur émergence ou leur transformation dans une génération donnée, au cours du développement d'un organisme à partir d'un œuf fécondé. L'apparition de la génétique en tant que nouvelle discipline a marqué une rupture dans cette unité et a séparé une science unique en deux problématiques : la transmission et le développement. Ainsi, au début du XXe siècle, les généticiens ont commencé à étudier la transmission tandis que les embryologistes étudiaient le développement. Les gènes sont, alors, uniquement supposés et les modes de connexions entre les gènes et les produits finaux ou caractères totalement inconnus. La proposition du mot gène est une tentative de Wilhelm Johannsen pour rompre avec le préformationnisme véhiculé par la métaphore d'une unité héréditaire conçue comme un organisme. Le gène vient, également, pour supplanter le pangène de Hugo de Vries et les déterminants d'August Weisman. On pourrait qualifier ces deux concepts d'animistes, même si, à y bien réfléchir, l'image ambivalente subsiste avec le terme de gène. En effet, ce dernier était encore conçu à la fois comme un atome et comme une entité tacitement vivante. On est encore dans la confusion intellectuelle et scientifique portée par une métaphore, dans une tentative de résoudre l'énigme de la vie par une entité qui est une énigme. Mais en même temps, sans le gène, les généticiens n'avaient pas de cadre de travail. Malgré son incohérence, il a permis l'émergence et la constitution d'une nouvelle discipline : la génétique.

Cependant, Fox Keller souligne que la division entre transmission et développement, à un niveau conceptuel, ne pouvait être que transitoire. En effet, quel serait l'intérêt d'étudier la transmission de facteurs héréditaires sans supposer qu'ils sont impliqués dans la formation des traits ou des caractères d'un organisme, donc, dans son développement ? Ainsi, Thomas H. Morgan dans son ouvrage de 1926, *La théorie du gène*, était convaincu qu'on découvrirait au final que le développement d'un organisme était presque entièrement sous l'influence des

gènes portés par le chromosome. Et pourtant, les généticiens n'avaient encore aucune idée de ce qu'était un gène. Il était simplement conçu dans le continuum d'une constance intergénérationnelle qui était transmise, tandis que les embryologistes observaient le développement d'un organisme et les transformations au cours des générations.

Le programme génétique : une métaphore toujours opérante qui n'explique pas le développement

Finalement, le concept d'action génétique est devenu inapte avec la découverte de l'ADN et de la double hélice (Watson et Crick, 1953) et l'introduction d'une nouvelle métaphore : le programme génétique. Ce concept, emprunté directement à l'informatique, a été introduit, en 1961, par François Jacob et Jacques Monod pour illustrer ce qu'on appelle, aujourd'hui, le modèle de l'opéron, fruit de leur travail sur la bactérie *Escherichia coli*. En découvrant des gènes régulateurs et d'autres opérateurs, ils mettaient en évidence un programme coordonné de synthèse de protéines et les moyens de contrôler son exécution, en d'autres termes, un programme génétique. L'existence des gènes régulateurs contrôlant le taux de synthèse des protéines fournissait l'explication à leur action et à leur contrôle sur les gènes structuraux. Cependant, Fox Keller souligne qu'ils n'ont pas donné de définition à ce programme, qui par ailleurs n'explique pas le développement, et se sont contentés d'une analogie, d'une métaphore. Malgré cela, la force de cette métaphore réside dans un discours global sur les gènes et sur leur activation programmée de façon variable dans le développement d'organismes qui arrivent à terme ; même s'il reste une ambiguïté fondamentale sur la localisation des gènes et leur pouvoir d'action. En effet, est-ce que les gènes programment ou subissent leur programmation ? Est-ce qu'ils contrôlent, régulent ou leurs instructions viennent-elles d'ailleurs ? S'ils sont passifs et doivent être activés, comment, ensuite, mènent-ils l'action pour laquelle ils sont programmés ?

Fox Keller ne nie pas la force de la métaphore informatique qui a permis le passage de l'action génétique à l'activation génétique, même si elle est ambiguë. Ici, les gènes codent l'information permettant le développement de l'organisme. Cette métaphore, tirée des nouvelles sciences de la communication de l'époque, implique que l'information génétique soit codée sous une forme qui semble numérique alors qu'il s'agit de séquences nucléotidiques vivantes. L'analogie tient dans le rapprochement entre l'ADN, matériel génétique, et les programmes informatiques (ensembles d'instructions codées dans une

séquence linéaire de bits sur une bande magnétique). La métaphore donne l'image que l'ADN code sous une forme numérique comme un programme informatique. L'ambiguïté est dans le rapprochement entre le vivant et la technologie. Par ailleurs, elle précise que, à l'époque, l'idée de François Jacob était que les gènes subissaient l'activation et que l'ordre venait de « quelque chose d'autre », probablement non génétique ; même si, dans les années qui ont suivi, une meilleure compréhension des gènes, grâce à l'identification de sites particuliers sur l'ADN, et la découverte de leur régulation ont permis de démontrer qu'ils étaient capables de s'activer, de se réguler et de se contrôler par eux-mêmes : autrement dit, ce sont les gènes régulateurs qui allument et éteignent les gènes structuraux. Le côté novateur de François Jacob consistait à assimiler l'ADN aux programmes informatiques et l'information à une représentation de l'intelligence ou du cerveau de la machine qu'elle dirige. Il décrivait l'organisme comme « la réalisation d'un programme prescrit par l'hérédité » et insistait sur l'image de programme empruntée aux calculatrices électroniques. Le matériel génétique d'un œuf est, alors, assimilé à la bande magnétique d'un ordinateur. Il évoquait également Claude Bernard : ce dernier, en 1878, faisait référence à « un dessin préétabli » expliquant la croissance et l'organisation d'un organisme dirigé, semble-t-il, par un guide invisible. « Aucun généticien classique n'aurait revendiqué aussi ouvertement pour l'action génétique la puissance, ou l'intelligence d'un guide invisible capable de diriger l'organisme tout au long de sa trajectoire de développement » (F.K., 2004, p. 161). Ici, François Jacob, avec sa métaphore du programme génétique, se rattache volontairement à la tradition téléologique en biologie.

Fox Keller insiste sur la satisfaction explicative procurée par la notion de programme génétique. C'est une explication claire et globale qui cache ses ambiguïtés dans l'élégance de l'image. François Jacob a filé la métaphore lorsqu'il suggère un but à l'organisme programmé, éventuellement par un programmeur : le message codé dans le programme étant celui d'un programmeur humain pour l'ordinateur... et peut-être divin pour le vivant. Mais, en faisant cela, il s'est simplement appuyé sur ses prédécesseurs. En effet, dans les années 1940-1950, aux conférences de Macy, l'analogie entre les organismes, les systèmes complexes et les machines était couramment invoquée par Norbert Wiener, l'inventeur de la cybernétique, et les autres scientifiques. Le comportement, le but et la téléologie étaient étudiés conjointement, et la téléologie explicitement assimilée à la rétroaction négative. Cette analogie était mise en avant parce qu'il semblait que les organismes vivants avaient un

comportement dirigé vers un but. Ils représentaient, alors, un modèle idéal pour les nouveaux dispositifs mécaniques ou l'analyse des organisations humaines. Cette analogie reposait sur la comparaison entre les systèmes organisés, vivants ou non, et sur l'importance des échanges de matière, d'énergie et d'information qui unissent les éléments. L'information a, ici, un rôle central tout en restant abstraite. C'est elle qui mesure, qui transmet, qui transforme. Elle est la plate-forme des échanges. L'interaction entre les différents éléments devient ainsi un problème de communication. Cela s'applique aussi bien à une société humaine qu'à un organisme vivant ou à un engin automatique. Au final, pour François Jacob comme pour les cybernéticiens, tout système organisé peut s'analyser en référence à deux concepts : le message et la régulation par rétroaction. Cependant, au moment où Jacob s'appuie sur la cybernétique, elle a déjà beaucoup perdue de son influence en raison du décalage entre ses prétentions et ses réalisations. Par ailleurs, l'amalgame de Jacob entre « programme », « information », « message », « rétroaction », « but » et « auto-organisation », porté par la séquence d'ADN « guide invisible » n'allait pas de soi, même si leur association était parlante dans l'imaginaire. Pourtant, malgré les ambiguïtés et les incertitudes portées par la métaphore du programme génétique, elle a permis de remarquables avancées pour la biologie moléculaire des années 1960-1970, et ne relève donc pas d'une défaillance idéologique. Elle a servi à combler le vide explicatif laissé par la disparition de l'action génétique et a donné un cadre aux biologistes moléculaires de l'époque, servant de guide à leurs recherches et donnant un sens à de nouvelles découvertes comme celles de « circuits régulateurs », « ARN messager » ou « code génétique ».

La métaphore cybernétique de Jacob repose sur un discours biologique qui a fait son apparition au milieu des années 1950 et qui utilisait des termes comme « rétroaction », « systèmes de contrôle », « réseaux ». Les généticiens, les spécialistes de la biologie moléculaire, et les biochimistes les employaient pour essayer de comprendre les mécanismes de régulation de la biosynthèse. Le fait que ces chercheurs privilégiaient ces termes spécifiques témoignent de l'influence de la cybernétique et des technologies électroniques de l'époque sur la biologie. Mais, l'introduction de ces termes, en particulier celui de rétroaction, témoignait, d'abord, de l'effort intellectuel des biologistes, généticiens et embryologistes, pour comprendre un phénomène fondamental, celui de la coordination et des processus de différenciation cellulaire dans le problème de régulation du développement, alors même,

qu'apparemment, les cellules possédaient le même matériel génétique. Dans les années 1950-1960, le terme « rétroaction » désignait en biologie le contrôle et l'équilibration des réactions biochimiques. Cependant, les différents chercheurs lui donnaient un sens différent en fonction de leurs travaux, et en diversifiaient, de fait, la signification. Par ailleurs, pour appuyer le modèle de l'opéron, Jacob et Monod ont utilisé le modèle de Delbrück, un modèle mathématique développé par Max Delbrück pour démontrer l'exactitude de son expérience, faite avec Salvador Eluria, sur les mutations des bactéries. En s'appuyant sur une évolution expérimentale de bactéries dans plusieurs tubes avec des milieux différents de culture, Delbrück et Eluria ont mis en évidence le fait que les mutations génétiques surviennent de façon aléatoire et ne sont pas induites par la sélection naturelle. En 1962, Jacob et Monod réinterprètent le modèle de Delbrück pour expliquer la régulation génétique plutôt que cellulaire de l'expérience Delbrück et Eluria, déplaçant, ainsi, le cadre conceptuel dominant de l'action génétique à l'activation génétique. C'était une occasion de dépasser le clivage entre généticiens et embryologistes : le modèle de l'opéron représentant la synthèse des divisions entre les deux disciplines. Mais, comme on le découvrit par la suite, cette synthèse reposait sur une erreur, car si elle était vraie pour un organisme simple comme *E. coli*, elle était fautive pour les organismes complexes (eucaryotes). Cependant, dans les années 1960, en apprivoisant la métaphore cybernétique, Jacob et Monod ont introduit, en biologie moléculaire, des termes comme « rétroaction », « circuits de régulation », « épigénétique » qui ont eu une influence profonde en génétique du développement. De fait, pendant de nombreuses années, leurs collègues n'ont pas remis en cause la métaphore du programme génétique et le modèle de l'opéron. Ainsi, ils n'ont pas eu l'idée d'explorer la complexité des mécanismes régulateurs chez les organismes supérieurs. Et pourtant, on sait maintenant que ces mécanismes peuvent modifier considérablement le contenu informationnel des gènes, de manière étroitement régulée, en fonction de la variabilité des besoins d'un organisme en développement, avec des processus comme l'épissage alternatif, l'édition post-transcriptionnelle de l'ARNm ou la modification enzymatique de la composition des protéines. Pour Fox Keller, la puissance de la métaphore de l'opéron a agi comme une force conservatrice en donnant à l'esprit une explication satisfaisante, en répondant aux croyances, aux présupposés et aux attentes de l'époque, car le langage lui-même est conservateur : « tout comme les structures génétiques, il (le langage) intègre dans de nouvelles formulations la mémoire implicite de concepts anciens et il guide le cours de la recherche en fonction de son

histoire antérieure, même si, en même temps, il donne les moyens de formuler de nouveaux concepts et d'accéder à de nouvelles représentations » (F.K., p. 193).

Cependant, à la fin des années 1960, les choses vont évoluer car certains biologistes moléculaires, comme Gunther Stent, cherchent à élargir le champ de recherche de leur discipline. Ils réfléchissent en termes de génétique du comportement, de neurophysiologie ou de développement des organismes supérieurs... C'est à cette époque, en s'intéressant aux organismes complexes, que les scientifiques vont enrichir leurs techniques d'analyse en croisant les techniques moléculaires et les techniques classiques d'embryologie, relançant ainsi le dynamisme et la créativité de leurs recherches.

L'Information de Position (IP), une métaphore souple et adaptable pour un phénomène ou une explication ?

Puis, au milieu des années 1970, l'apparition des nouvelles techniques de l'ADN recombinant permettant de cibler, de couper, de recombiner et de cloner des éléments génétiques particuliers a ouvert un grand nombre de nouvelles perspectives. La biologie moléculaire du développement allait alors s'engager dans de nouvelles voies et faire de nouvelles découvertes, rapprochant de façon spectaculaire, les disciplines de la génétique, de l'embryologie et de la biologie moléculaire. Fox Keller souligne, qu'à ce moment-là de l'histoire, une nouvelle façon de voir les choses, une nouvelle métaphore souple et adaptable est apparue pour expliquer le développement : l'information de position (IP). Dans un premier temps, l'introduction de l'information de position (IP) a permis de faire le corollaire avec l'information génétique. Ce nouveau concept représentait une tentative d'explication des phénomènes régulateurs intercellulaires, car on pensait alors que les mécanismes génétiques intracellulaires n'intervenaient pas sur eux. L'IP était là comme un complément immédiat, et peut-être même une alternative, au concept de programme génétique. La question qu'il englobait était celle de la compréhension du phénomène d'autorégulation spatiale dans un organisme entier ou, autrement dit, comment les organismes développent-ils les bonnes parties aux bons endroits, dans des proportions correctes et plus ou moins indépendamment de la taille de l'ensemble ? Le fait que les parties d'un embryon en développement, voire les cellules individuelles, semblaient « savoir » où elles se trouvent restait un grand mystère puisqu'on savait que les gènes ne portaient pas d'information spatiale. La morphogenèse (terme proposé par Alan Turing) qui était tombée dans l'oubli revint au premier plan. Et, c'est

dans ce contexte, qu'à la fin des années 1960, Lewis Wolpert introduisit, pour la première fois, l'expression d'information de position (IP), en raison de son intérêt pour les phénomènes de régulation spatiale des embryons, pour celui des études sur la régénération de certains organismes comme l'hydre, et pour la biologie théorique. Pour Wolpert, l'IP était un moyen commode de désigner le fait que les cellules semblent « savoir » où elles sont. Il s'agissait dans construire la théorie pour en comprendre le processus, et d'expliquer les mécanismes par lesquels les cellules parvenaient à cette connaissance. Fox Keller rappelle l'imprécision initiale de ce nouveau concept : désignait-il le phénomène lui-même ou son explication ? Pour elle, d'une manière générale, cette incertitude soulève une véritable problématique en philosophie et en histoire des sciences, la question étant : qu'y-a-t-il dans un nom, un phénomène ou une explication ? À l'époque, Wolpert a fait de l'IP le principal caractère déterminant l'organisation spatiale et la différenciation cellulaire. Pour lui, le mécanisme de la détermination de la position est universel ; autrement dit, une cellule sait où elle se trouve et cette information détermine la nature de sa différenciation. Mais, est-ce là une explication ?

Après des débuts difficiles, cette notion d'information de position (IP) n'a fait que croître en popularité devenant un cadre unificateur pour la compréhension du développement. Elle a ainsi permis à de nouvelles générations de chercheurs en biologie moléculaire de poser leurs questions de façon à obtenir des réponses pertinentes. L'IP illustre parfaitement le rôle que peuvent avoir les modèles et les métaphores en biologie. Dans un premier temps, la génétique expérimentale, réticente aux notions abstraites, a malgré tout intégré l'IP. Elle l'a utilisée pour corriger des explications fondées sur les gènes. Elle a également soutenu un modèle de développement du vivant théorique et mathématique, reposant sur une analogie proposée par Wolpert : le modèle du drapeau français. Ce modèle représente la structure spatiale d'un embryon par un gradient linéaire de concentration d'une substance ou morphogène indéterminée, dans lequel la concentration aux deux extrémités de l'embryon est maintenue de façon constante indépendamment de la longueur, par des sources et des déversoirs hypothétiques. Les cellules d'un embryon « savent » où elles se trouvent en mesurant la concentration au point où elles se trouvent et se diversifient et se développent en fonction. Cependant, la simplicité de ce modèle, s'il séduisait certains chercheurs, était jugée « simpliste » par d'autres en raison de la complexité d'un organisme embryonnaire en développement. Par ailleurs, ce modèle ne faisait pas le lien entre

l'information génétique et l'information de position (IP). Malgré tout, dans les années qui suivirent et au moins jusqu'à la fin des années 1980, la notion d'information de position (IP) a eu un grand succès qui peut s'expliquer par les changements de définition que lui donna Lewis Wolpert. Dès 1975, il assimile information génétique et programme de développement faisant disparaître l'ancienne distinction matérielle entre le programme génétique inscrit dans l'ADN et le programme de développement contenu dans l'œuf, ce qui lui permet de rendre plus globale la définition de l'IP. C'était judicieux, car son concept dans sa nouvelle définition allait être utilisé dans le cadre de l'avancée des recherches, notamment celle sur la génétique du développement embryonnaire de la drosophile par Christiane Nüsslein-Volhard et Eric Wieschaus (1975). Cette recherche expérimentale a modifié considérablement les relations entre la génétique et l'embryologie en leur donnant un espace commun d'investigation. À la suite, d'autres recherches ont permis d'établir comment les gènes étaient impliqués exactement dans la morphogenèse de l'embryon de la drosophile grâce aux nouvelles techniques moléculaires de manipulation génétique directe. Puis, en continuant à s'adapter à l'avancée des techniques et de la science biologique, Wolpert a élargi son concept d'Information de Position (IP). En partant du cas unique de l'IP chez la drosophile, il fait de la position un gradient d'un paramètre cellulaire quelconque et déterminé de façon soit interne, soit externe. Le cadre devient vaste, permettant d'y ranger une immense variété de phénomènes en autorisant toutes sortes de méthodologies : « Ainsi étendu, le concept d'IP est assez général pour permettre une assimilation entre les résultats les plus spectaculaires de la nouvelle biologie moléculaire du développement et le savoir accumulé de l'embryologie classique, des études sur la régénération, voire de la biologie théorique et mathématique » (F.K., p. 2014). Pour Wolpert, ce qu'il appelle « l'information de position révisée » désigne des propriétés progressives avec toutes ses implications pour un système de coordonnées.

De nos jours, pour Fox Keller, le concept d'information de position (IP) est utile en raison de la multiplicité des recherches en biologie moléculaire sur les interactions spécifiques dans le temps et dans l'espace, entre des séquences de nucléotides, des protéines et de l'ARN, et entre des protéines différentes qui constituent la microdynamique des processus de développement. L'IP permet d'intégrer l'abondance d'informations collectées et de détails à un récit cohérent du développement. L'IP permet de dire que les cellules « savent » où elles

se trouvent même si, encore aujourd'hui, les scientifiques ne savent pas dire pourquoi, n'en connaissent pas le ou les mécanismes.

Pour Fox Keller, cela fait de l'information de position (IP) un universel comme le souhaitait Wolpert, mais également une tautologie, car on ne sait toujours pas comment les cellules savent. Si l'IP continue à être utilisée par les biologistes, c'est parce que c'est une expression commode qui évite d'attribuer une faculté de connaissance aux cellules et qui rend compte du phénomène en termes d'information. L'IP implique, également, qu'il y ait une explication ou un mécanisme qui en rend compte même inconnus. La popularité du concept tient dans le fait qu'on peut l'utiliser dans deux sens différents. Il est utile dans la construction de modèles pour décrire et guider un certain nombre d'expériences comme celle de greffes (découpage et collage) que Wolpert et ses collaborateurs ont réalisées sur l'hydre. Et, il peut, aussi, être utilisé pour guider et décrire autrement l'analyse moléculaire des axes chez la drosophile. Avec la métaphore de l'IP, ce qui est à l'œuvre c'est la tension entre l'abstraction et la spécificité. Cependant, certains chercheurs favorables à l'IP orientent leurs expériences biologiques pour en affirmer la concrétude matérielle. Fox Keller pense qu'ainsi ils en diminuent leur portée, se contentant d'en faire des essais de re-description contenu dans le concept d'IP, passant à côté d'une ou des explications qui sont peut-être ailleurs.

La puissance heuristique de l'analogie en biologie et en sciences humaines

Nous voyons, ici, que le concept d'analogie est un puissant moyen d'approcher le vivant dans une tentative d'explications même si elles sont diverses, provisoires et partielles. En effet, et quel que soit le mode de raisonnement (hypothético-déductif ou analogique) et quelles que soient les méthodes (théoriques ou expérimentales), l'idée d'une théorie et d'une connaissance unifiée en biologie comme en sciences physico-mathématiques est sans doute illusoire. La compréhension du monde échappera, probablement, toujours au cerveau humain en raison de sa limitation. En revanche, l'analogie et sa puissance heuristique nous aide à découvrir des solutions et des résultats, même si c'est de façon parcellaire. Dans l'histoire des sciences, et en particulier la biologie, elle a permis de proposer des modèles, supports de compréhension et d'évolution, et de donner aux chercheurs des outils théoriques et pratiques pour avoir un impact et une certaine efficacité sur le monde, tout en œuvrant à en donner une multitude de perspectives.

Ceci est également vrai en sciences humaines. Et pour ce qui nous occupe, en tant que psychologue clinicienne, l'analogie est un concept clé pour faire comprendre ce qui se passe dans la tête d'un professionnel lors d'un entretien en relation d'aide, et l'impact de ses interventions sur le consultant, dans le temps de la séance et dans l'espace clos de son bureau. En effet, de notre point de vue, la plus grande des difficultés en psychologie clinique est de réussir à modéliser, à expliquer et à transmettre la manière de faire permettant le changement chez le consultant, dans le moment de la consultation et dans la durée. Le concept d'analogie est une tentative d'explication à la fois pour le fonctionnement mental et pour la dynamique de changement.

Lors de l'entretien, le recours à l'analogie permet au professionnel de traiter abstraitement et à toute vitesse des objets de pensées afin d'en extraire des ressemblances, des propriétés communes et des liens rendant possible une interprétation de ce qui se passe en séance à différents niveaux verbaux et non verbaux. À partir de cette interprétation intuitive (notamment à cause de sa vitesse) autant que raisonnée, il peut se positionner, réagir et répondre face à son interlocuteur de façon adaptée. Tout commence par l'observation de l'autre, des images qu'il renvoie. Dans l'instant, le professionnel fait des liens entre les images et ce qu'il ressent. Pendant une consultation de conseil génétique, le lien entre l'importance de l'instant et l'angoisse, tel que défini par Kierkegaard, est primordial. C'est d'un regard, « d'un coup d'œil », que le conseiller va évaluer l'angoisse du consultant et va se positionner en fonction, avec l'objectif de la contenir.

La magie de la métaphore au service de l'interprétation : l'analyse de Catherine Guitton-Cohen Adad

Nous revenons ici à l'ouvrage *Instant et processus-Analogie en thérapie familiale systémique* de Catherine Guitton-Cohen Adad (1988), à l'importance des images et du ressenti. Pour elle, images et ressentis renvoient au raisonnement magique. Car, à partir du regard et du ressenti, grâce à l'interprétation des liens entre les images, le professionnel va poser une interprétation à la fois par sa posture et par son langage (ton de la voix et sens des mots) qui va avoir un effet majeur et instantané sur le consultant. Cela est lié en grande partie à l'attention que porte le consultant au professionnel et à la position d'autorité qu'il lui accorde. Si l'interprétation est pertinente, elle va permettre un changement dans les émotions, dans les croyances et dans la manière de voir du consultant de façon instantanée

et dans la durée. On peut comparer les interprétations à des interprétations magiques, à des effets cathartiques et durables. La difficulté réside d'en la justesse de l'interprétation qui n'apportera le changement que si elle se révèle pertinente pour le consultant. Cela nécessite, également, que le professionnel soit souple et adaptable, autres qualités du raisonnement par analogie, et soit dans une concordance empathique avec son interlocuteur. Par ailleurs, la vision juste est également celle d'un raisonnement instantané.

Qu'il soit psychothérapeute, psychologue ou conseiller en génétique, le professionnel crée des images par l'analogie, par l'imagination, ce qui lui permet de trouver des liens, de révéler, de déduire, de prédire, de définir des rapports entre les images et une situation réelle (celle du ou des consultants). Une situation qui, cependant, reste inaccessible au professionnel, car elle s'incarne dans la « vraie vie », et non pas dans la situation artificielle de la séance. De plus, la particularité d'une consultation est que même si elle est expérimentale, elle n'est pas reproductible ; c'est bien là que se trouve le clivage avec les sciences exactes. Cela implique, également, que le professionnel qui mène l'entretien n'a pas le droit à l'erreur. En effet, pour ce qui nous occupe, lors d'une consultation de conseil génétique, le consultant est envahi par des représentations imaginaires, irrationnelles et magiques sur la maladie familiale et sa transmission ainsi que sur son propre statut génétique encore inconnu qui créent une angoisse que le professionnel doit réussir à contenir pour éviter qu'elle s'amplifie. De plus, les images du consultant interviennent comme un écran entre lui et le conseiller. Il est captivé par elles, par son ressenti, à l'intérieur de sa subjectivité et de son histoire personnelle. Contrairement au professionnel, il n'est pas dans une position d'observation et de devinement de l'interrelation, mais dans la subjectivité pure et circulaire. Au contraire, le conseiller est dans une position de recul et d'analyse lors de l'entretien. C'est lui qui réfléchit et agit à partir de cette problématique particulière : celle de la rencontre dans une situation à la fois expérimentale, réelle, vivante et fragile qui ne se reproduira plus ; c'est l'expérience existentielle par excellence. Avec Guitton-Cohen Adad, nous postulons que le positionnement et le raisonnement du professionnel sont proches de ceux du magicien et reposent sur les deux lois de la magie explicitées par le célèbre anthropologue James G. Frazer (1854-1941) dans son ouvrage *Le Rameau d'or*. Il y expose trois stades de la pensée de l'humanité : la pensée magique, la pensée religieuse et la pensée scientifique. Mais, si ces trois stades sont apparus successivement dans l'histoire, ils s'interpénètrent les uns les autres dans le présent.

Ceci implique qu'il y a des traces de magie dans la pensée scientifique, notamment par le biais de l'analogie. Par ailleurs, la magie comme la science postule un ordre du monde naturel et obscur sur lequel elles tentent d'agir, même si leurs moyens d'action sont très différents. La magie obéit à la double loi de la sympathie. Cette dernière est pour le psychologue contemporain du même ordre que le concept d'empathie. La première loi est celle du semblable qui appelle le semblable : d'où le magicien conclut qu'il peut produire l'effet qu'il recherche par simple imitation (magie homéopathique ou imitative). La seconde loi est celle de la contiguïté qui veut que les choses qui ont été en contact une fois, continuent, même séparées, d'agir l'une sur l'autre : d'où le magicien conclut qu'un objet matériel, support d'une partie d'une personne (rognures d'ongle, cheveux...) ou préalablement en contact avec elle (magie contagieuse) l'affectera réellement (poupée vaudou...) grâce à un rituel. Ici, le semblable évoque le semblable et agit sur lui. Avec ces deux lois, on comprend que l'opération magique donne une existence, une réalité, un esprit et une identité à des représentations imaginaires en dehors de toute preuve logique, de toute raison objective et démontrable. Ainsi, Giordano Bruno (frère dominicain, philosophe et magicien italien du XVI^e siècle) souhaitait, par la magie, modifier les relations, les liens entre les forces du monde extérieur et les forces vitales individuelles à travers des représentations, des analogies et des images.

De même que dans son ouvrage *Instant et processus-Analogie en thérapie familiale systémique*, Guitton-Cohen Adad fait un rapprochement entre la manière de raisonner d'un thérapeute familial et celle de Giordano Bruno ; de même, nous faisons une analogie entre l'intervention en consultation du psychothérapeute familial et celle du conseiller et de l'équipe pluridisciplinaire en génétique, en rappelant qu'ils travaillent tous avec des couples et des familles. En effet, même si un seul consultant rencontre le conseiller, il s'agit toujours d'une histoire familiale. Ainsi, pour le thérapeute familial comme pour le conseiller en génétique, à travers la relation, il s'agit d'établir des liens de représentations et d'alliance, de deviner des problématiques appartenant à l'imaginaire du ou des consultants pour fournir un cadre contenant à l'angoisse dans la réalité du temps de la séance, tout en sachant que la réalité vécue en dehors est inaccessible. Grâce à la mise en jeu de l'imagination, processus actif, le thérapeute ou le conseiller peut alors explorer la situation du ou des consultants en raisonnant par analogie, sans pour autant envisager la réalité de vie concrète qui, de toute façon, lui échappera toujours. « L'analogie offre ainsi la vision focalisée des liens, des relations

des interactions par des images » (Guitton, 1988, p. 28). En séance, pour le thérapeute ou le conseiller, le raisonnement par analogie s'appuie sur l'observation du comportement non verbal comme sur l'attention à ce qui est dit. Et plus précisément, pour ce qui nous occupe, dans le cadre du conseil génétique, le conseiller va pouvoir élaborer par l'imagination le positionnement psychologique du ou des consultants en rapport avec la maladie familiale. Alors, à partir de son observation et des déductions analogiques qui en découlent, il peut mettre en œuvre un accompagnement psychologique personnalisé. Cependant, nous voyons bien ici l'écueil : du fait de son caractère spéculaire et imaginaire, l'analogie peut nous renvoyer à l'erreur dans notre raisonnement et est alors « une imprudence intellectuelle » (Encyclopedia Universalis, 1968). C'est lorsque l'analogie entraîne, dans le réel, les effets escomptés qu'elle se justifie pour celui qui la mise en œuvre et acquiert une grande force dans la croyance de sa vérité. Dans ce cas, nous l'appellerons intuition.

L'analogie entre processus thérapeutiques et conseil génétique

Ainsi, cette analogie entre les processus à l'œuvre dans la thérapie familiale et ceux du conseil génétique s'est imposée à nous. De même que la thérapie familiale, le conseil génétique travaille sur la famille, sur plusieurs générations. La maladie, voire le patient porteur de la maladie, entre en résonance avec le patient désigné des thérapies familiales systémiques, porteur du symptôme. La maladie, le malade, comme le patient désigné, sont un arrêt mortifère, un temps figé dans la dynamique familiale. En parallèle à l'objectif des thérapies familiales qui cherchent à redonner de la vie à la famille grâce à une dynamique psychologique nouvelle, le conseil génétique, en dévoilant un résultat, réorganise la vie pour un individu donné, son couple, ses enfants vivants et à naître, sa famille élargie. Le résultat représente un basculement, une césure, dans la vie d'un individu, et va impulser une nouvelle direction, des choix et des décisions possibles, et cela en un instant. Face à un individu, prisonnier d'un temps circulaire, celui du doute qui tourne en boucles récurrentes et mortifères (suis-je ou non porteur de la maladie familiale ?), le conseiller va le rendre à l'écoulement du temps en lui donnant le résultat.

Ainsi, le conseiller en génétique, pour pouvoir accompagner le consultant, doit observer ce qui se passe dans le *hic* et le *nunc* de la consultation. À partir de cette observation partielle et particulière, il lui appartient de jauger l'angoisse du ou des consultants. Il doit

également raisonner à partir de liens imaginaires et de déductions qui vont l'amener à se positionner face à la personne et à aménager un accompagnement spécifique. Sans le raisonnement par analogie, la durée brève d'une consultation ne permet pas d'imaginer ce qu'il en est du consultant et de son angoisse. Pour être efficient, le conseiller doit développer des qualités d'attention, de concentration et de mémorisation permettant d'imaginer, au-delà de ce qui est simplement dit, ce qui est vécu et ressenti, et cela dans l'instant de la séance. Le conseiller perçoit alors globalement un faisceau d'images, de ressentis et d'émotions. Ici, les déductions imaginaires et subjectives vont permettre au conseiller d'atteindre une conviction, une croyance dans la vérité de ce qu'il voit et de ce qu'il ressent dans l'intimité de ses émotions. Cela va lui permettre également de mettre en place une relation d'aide et de soutien psychologique. C'est un processus délicat dont l'objectif est d'ébranler et de modifier les déterminismes psychopathogènes de l'individu et de sa famille au regard de la maladie, cela au profit d'une promesse de vie. L'erreur est toujours possible, mais elle l'est également dans une démarche d'évaluation psychologique de type diagnostic.

Nous parions donc sur un changement de méthodologie pour évaluer l'angoisse du consultant lors du processus de conseil génétique, s'appuyant sur le raisonnement par analogie. Nous allons essayer d'étayer cette hypothèse en analysant ce concept de façon plus approfondie à l'aide de l'ouvrage *Instant et processus-Analogie en thérapie familiale systémique* de Guitton-Cohen Adad.

Au niveau étymologique, l'analogie vient du grec et est composé d'*ana* « selon », et de *logia* « ratio », et signifie proportion, le rapport des parties entre elles et avec leur tout. Le terme désigne à l'origine une similitude ou une égalité de rapports entre des choses distinctes, selon les définitions d'Aristote et d'Euclide. L'analogie contient trois notions : la proportion, la ressemblance et la transgression. En géométrie, l'analogie signifie : égalité de deux rapports par le quotient. C'est ce qui fait tenir ensemble ce qui ne se ressemble pas. Elle surmonte la dissemblance sans pour autant l'annuler.

« La dimension « ana », vers le haut, donne l'idée d'un dépassement nécessaire, d'une transgression par la pensée de limites infranchissables dans la réalité, par exemple lorsqu'il s'agit de passer de l'animal à l'humain, de l'humain au divin » (Guitton, 1988, p. 30). L'analogie oscille également entre les ressemblances et les dissemblances et agit par un « effet de

raison ». Lors d'une séance de thérapie familiale, le raisonnement par analogie permet de faire des correspondances entre les individus, leurs relations en famille et en société et recherchent les similitudes pour des situations comparables même si elles sont très éloignées dans le temps. Lors du conseil génétique, l'arbre généalogique familial a cette fonction de correspondance, toujours présent, support imaginaire de la famille et de sa pathologie, consulté à différentes reprises dans des consultations où tous les membres d'une même famille ne sont pas présents. Il est l'illustration du processus de conseil génétique.

L'analogie contient également le mot *logos*, le discours, et pour cette raison, possède les qualités sémantiques du langage. Le *logos*, c'est aussi le langage en tant qu'instrument de la raison. Quant à *analogos* : avec la proportion et le rapport d'éléments différents voire opposés pour arriver à un équilibre, on en appelle au langage pour formaliser ce qui rapproche les dissemblances et pour expliquer comment se fait la transgression. C'est là qu'apparaît la métaphore, ce que Guitton-Cohen Adad appelle « l'image à fonction de transfert ». L'analogie renvoie à la fois à l'univoque et au plurivoque, à la signification d'un seul mot ou au contraire à sa dispersion sur de multiples mots sans rapport les uns avec les autres. Elle rassemble alors des significations polysémiques unifiant leur sens, leur donnant un sens ; mais en même temps, elle peut induire la confusion dans le raisonnement en ouvrant de multiples perspectives. « L'analogie peut aussi être considérée « un moment de la rationalité : raison harmonique de l'ensemble et réseau de significations accordant le dissemblable. Elle correspond à une démarche de la pensée, différente de la dialectique. Elle ne s'établit pas sur des séquences d'arguments qui se contrarient. Mais elle existe comme régime de pensée, distinct et spécifique » (Guitton, 1988, p. 31).

Par ailleurs, une consultation de thérapie familiale comme de conseil génétique est d'abord une modélisation d'un certain rapport de communication entre des personnes. La dimension de compréhension et de traitement repose sur des données humaines. L'École de Palo Alto s'est particulièrement intéressé à la compréhension et à la modélisation de la communication interpersonnelle. Paul Watzlawick (1921-2007), philosophe, psychothérapeute, est l'un de ses membres fondateurs. Avec ses collaborateurs, à la suite de Grégory Bateson, il a développé la psychothérapie brève dans les années 1950 : une thérapie individuelle systémique reposant sur la théorie des systèmes s'inspirant de la biologie, de la physiologie et de la cybernétique. Il s'est ensuite, également, intéressé aux thérapies familiales systémiques.

Son axiome primordial est, qu'en tant qu'être humain, on ne peut pas ne pas communiquer. Communiquer signifie échanger des informations ou des messages sur le modèle informatique. Les messages sont transmis par deux canaux différents, celui du langage digital ou verbal qui est en principe univoque, et celui du langage analogique correspondant au langage non verbal et polysémique. Les deux modes de communication doivent être cohérents et adéquats entre eux, sinon l'interlocuteur va se trouver piégé dans des paradoxes pragmatiques et logiques, surnoisement pathogènes, le mettant dans la situation du double lien ou double contrainte par des rétroactions négatives. Ces deux modes de communication se complètent, et il est important pour le conseiller en génétique d'observer, au moment de la consultation, s'ils sont concordants et cohérents chez lui comme chez le ou les consultants. En effet, une discordance exprime, la plupart du temps, une angoisse importante sous-jacente qu'il sera nécessaire d'analyser. La communication analogique s'exprime dans la relation, elle enveloppe et enrichit la communication digitale. Mais en même temps, elle la rend plus floue, moins directe et moins facile à interpréter car elle repose sur les attitudes, les comportements et les émotions qui transparaissent dans le corps et le son de la voix. Le conseiller doit alors en faire une interprétation personnelle et intuitive, interprétation encore plus sujette à l'erreur que l'interprétation du langage digital. En effet, le langage digital, verbal, repose sur le sens des mots, sur la logique et la rationalité. Il réduit la confusion et donne une direction. Pour nous, même si le conseiller en génétique se doit de donner des connaissances scientifiques sur une maladie donnée (langage digital), il se doit également de « métacommuniquer » de façon adéquate, en professionnel, grâce au langage analogique et digital. Nous rappelons qu'en psychologie, la métacommunication désigne l'ensemble des mimiques, attitudes, intonations, signaux affectifs qui accompagne l'énoncé d'un message verbal et en renforce, modifie ou infirme le contenu. Ainsi, lorsque le conseiller en génétique réussit à mettre en place une relation où la métacommunication entre lui et son ou ses interlocuteurs est harmonieuse, il va créer une relation empathique, contenante et soutenante permettant, dans la plupart des cas, d'éviter une décompensation psychique. En effet, la capacité du conseiller d'analyser, dans l'instant de la séance et à toute vitesse, les langages digitaux et analogiques de son ou ses consultants et d'y répondre de façon adéquate est la clé de la mise en place d'un accompagnement empathique et adapté au niveau psychologique. Il s'agit, pour lui, de moduler par une rétroaction positive son attitude et son langage aux besoins émotionnels de son ou ses interlocuteurs. Par ailleurs, le processus de

conseil génétique concernant toujours un couple, une famille, il nous semble important que le conseiller puisse assimiler les principaux outils de la psychothérapie familiale systémique, et lors d'une consultation, puisse intercepter les « images » renvoyées par les liens intra-familiaux, tout autant que l'angoisse ressentie par le ou les consultants.

Ainsi, le ou les consultants nous donnent à voir et à ressentir, et nous devons, en tant que professionnel, analyser correctement les images qu'ils renvoient pour pouvoir nous positionner dans l'entretien. Cependant, pour Guitton-Cohen Adad l'analyse de ces images nécessite d'avoir reçu un enseignement et de faire un apprentissage de type professionnel permettant de prendre du recul : « voir une image saisie au vol dans la mouvance de la réalité et la matérialité signifie donc déjà ne pas être hypnotisé ni captivé... » (Guitton, 1988, p. 35). Cependant, s'il existe des liens spécifiques entre l'image et le sujet, les liens possèdent également une dynamique propre : « la difficulté est la suivante : qu'elle soit de nature magique ou non, la technique qui produit le lien en produit aussi le retour sur l'individu et la lie, avec la même force, à l'objet de ses soins ! La conquête, pour le thérapeute (et pour nous le conseiller en génétique) est donc de « voir l'évidence » (évidence du latin *ex videre*, voir de l'extérieur, voir ces images que la famille donne d'elle-même et de ses liens sans tomber sous leur charme et rester emprisonné par les liens qu'il créera avec elles » (Guitton, 1988, p. 36).

En pratique, lors de la consultation, le conseiller en génétique doit être capable de saisir les images que le ou les consultants donnent d'eux-mêmes. Il doit « lire » les comportements qui se déroulent sous ses yeux comme des messages relationnels. À partir de cette lecture, il pourra mettre en place un raisonnement par analogie qui lui permettra de se positionner de façon adéquate pour soutenir psychologiquement le ou les consultants.

La capacité du psychothérapeute à modéliser les images qu'une famille donne d'elle-même est ce que Guitton-Cohen Adad appelle « la lecture analectique en séance ». Le thérapeute doit être capable de comprendre et d'interpréter intuitivement les communications analogiques et de les renvoyer à la famille. La capacité du thérapeute ou du conseiller à adopter un raisonnement par analogie lui permet de faire le lien entre l'imaginaire et la raison. Pour le professionnel, l'accompagnement et le soutien psychologique se font dans l'interaction des relations entre les individus présents lors de la consultation. La fonction particulière du thérapeute ou du conseiller est de soutenir le cadre précis de la séance dans

sa durée et ses objectifs tout en lui donnant une direction. Guitton-Cohen Adad distingue la communication analogique, qui est une donnée de la consultation, « de la lecture analectique » effectuée par le thérapeute, qui est une construction et qui met en jeu des processus logiques spécifiques. En psychothérapie systémique, la construction analectique s'incarne dans une image, une métaphore que le thérapeute va énoncer à la famille à un niveau digital et analogique. Pour nous, le conseiller en génétique (n'étant pas psychothérapeute) s'arrêtera à la lecture analogique de ce qu'il voit et de ce qu'il perçoit dans la séance. Ce faisant, il pourra construire un contenant enveloppant et soutenant au niveau psychologique, pour le ou les consultants, grâce à ses attitudes et ses paroles modulées en fonction de ce qu'il a compris de la fragilité plus ou moins grande des personnes qu'il a en face de lui : cela dans l'instant de la séance et à toute vitesse.

Cependant, si nous laissons la lecture analectique au psychothérapeute familial, un autre aspect de son travail nous intéresse, celui des processus décisionnels. En effet, la particularité du conseil génétique réside dans le fait que des personnes viennent pour apprendre quelque chose d'elles-mêmes qui a toujours été là mais qui reste encore inconnu. Or, il découle de la révélation de leur statut génétique un certain nombre de décisions à prendre ou non pour elles et leur famille : Si on est porteur de la mutation familiale doit-on mettre ou non en place une surveillance médicale ? Avoir ou non un enfant ? Faire une FIV ou prendre le risque d'un avortement thérapeutique ?... Et si on n'est pas porteur : comment gérer son éventuelle culpabilité vis-à-vis de ses proches malades ? Comment renforcer le soutien et l'accompagnement qu'on leur apporte ? Comment vivre cette liberté nouvelle d'avoir un enfant sans se poser trop de questions ? Or, les consultants abordent, le plus souvent, toutes ces questions lors du processus de conseil génétique et expriment leurs doutes et leurs indécisions. Il se trouve que ces processus décisionnels sont au cœur de la thérapie familiale systémique comme du conseil génétique, car elle découle de la pensée complexe et circulaire renvoyant aux systèmes ayant émergée lors des conférences de Macy. En effet, les théories systémiques s'intéressent, notamment aux processus d'autonomisation et de complexité des systèmes.

Jean-Louis Le Moigne (né en 1931), cybernéticien, spécialiste de l'épistémologie constructive, chercheur sur les processus systémiques de décision, propose un modèle selon lequel le système élabore ses décisions grâce à ses capacités de mémorisation et de

représentation de lui-même. Pour lui, le processus décisionnel systémique s'appuie sur le « raisonnement plausible », et pas simplement déductif, qui se fait sur un enrichissement d'informations entraînant des décisions par saturations de nos systèmes cognitifs. Ce positionnement nous intéresse car le consultant (faisant partie d'un système familial complexe), lors du conseil génétique, doit comprendre et mémoriser un nombre important d'informations scientifiques sur une maladie génétique. Et, une fois son statut génétique connu, il doit prendre des décisions qui donneront une nouvelle direction à sa vie en fonction du plausible et du probable. Le modèle de Le Moigne complexifie les problèmes en transformant le système en un système multicritères régi par le principe de l'équifinalité qui permet d'obtenir une optimisation des processus de décision, décision qui doit tenir compte de toutes les finalités et de toutes les probabilités. Or, dans le processus de conseil génétique, le conseiller rappelle toutes les informations connues à ce jour sur une maladie et énumère toutes les probabilités, tous les cas de figure dans lesquels peut se retrouver le consultant (avant de donner le résultat du test génétique encore inconnu), l'invitant à les envisager tour à tour : « que feriez-vous si le résultat du test était positif ? Que feriez-vous s'il était négatif ? ... ». Le conseiller sature le consultant d'informations et de probabilités, lui permettant d'apprivoiser son angoisse et de se projeter au-delà et l'aide ainsi à se préparer à connaître son statut génétique et à prendre des décisions concernant son avenir. En posant le concept de « raisonnement plausible » de Le Moigne pour définir la démarche logique à suivre dans une multiplicité paradoxale des paramètres, Guitton-Cohen Adad souligne que le processus décisionnel systémique fait appel à la « ruse », la *metis* grecque qu'on traduit par conseil, par ruse, une autre forme d'intelligence que celle impliquant le raisonnement hypothético-déductif.

A l'image de la thérapie familiale systémique, le conseil génétique peut se concevoir comme un agencement qui permet d'échanger et d'introduire de nouvelles informations sur les finalités du système ; le système, étant pour nous, le consultant et sa famille en lien avec une maladie.

Lors de la consultation, le conseiller serait alors le garant de l'organisation de cette nécessaire complexification des finalités et le témoin des processus décisionnels qui seraient sollicités. Il devrait aussi protéger les processus de mémorisation de la famille, voire même lui prêter les siens : par exemple, il n'est pas rare qu'un consultant demande au conseiller ce que

font les familles confrontées à la même maladie, à quoi le conseiller répond en s'appuyant sur son expérience et en donnant des exemples. Son travail serait alors de traduire les perceptions en actes, afin de pouvoir les rendre modélisables.

Ainsi, Le Moigne fonde les processus systémiques de décision sur le « raisonnement plausible », non rationnel et non déductif dont les prémices sont les finalités, dans une logique autoréférentielle. En thérapie, pour soutenir ce processus de prise de décisions nouvelles et non pathologiques du système familial, Guitton-Cohen Adad explique le positionnement du thérapeute qui s'affilie à la famille. Lors de la séance, il prend alors des décisions en commun avec cette dernière, en tenant compte au même titre des finalités de chacun, en partageant un vécu existentiel pour construire un système nouveau et veiller à son développement. Il a, de plus, un rôle de guidance qui le place dans une situation de parent avec l'accord de la famille. Cependant, le conseiller en génétique n'est pas un thérapeute. En saturant le consultant et/ou sa famille d'informations médicales, il se veut une aide à la décision pour la personne, le couple ou la famille ; cela sans avoir une influence directe de guidance ou de « parent ». C'est pourquoi, il sera, pour nous, en situation d'alliance plutôt que d'affiliation. Grâce au raisonnement analogique, grâce à l'alliance, le conseiller est dans une position qui va aider le consultant à prendre des décisions. Il le fait en référence à un processus, à une trajectoire, à une finalité spécifique au conseil génétique.

De même que le système thérapeutique, le système de conseil génétique s'inscrit :

- dans un réseau de membres appartenant à un même système (celui de l'équipe pluridisciplinaire de l'hôpital et celui du consultant et de sa famille)
- dans une histoire familiale intergénérationnelle (celle de la maladie)
- dans un cadre déterminé (celui de la consultation, de l'hôpital, de la loi de bioéthique...)
- dans une construction singulière (la consultation de conseil génétique) ou le conseiller exerce en son nom propre.

Nous citerons, ici, Guitton-Cohen Adad : « Ainsi, nous pouvons proposer l'idée qu'un processus est fait d'une suite d'instantanés thérapeutiques qui ne se ressemblent pas et restent complètement indépendants les uns des autres, pour le fond et pour la forme. Ils sont tout de même reliés, affiliés et articulés entre eux, s'agencant et se générant mutuellement dans la

progression d'une cohérence et la construction d'un nouveau rapport au temps. On peut dire qu'ils ramènent la dimension « processuelle » de la temporalité dans les systèmes familiaux et institutionnels » (Guitton, 1988, p. 129). Autrement dit, lors d'un conseil génétique, l'ensemble des instants du processus va instituer un nouveau rapport au temps dans l'histoire de la maladie familiale.

Lorsque le conseiller donne une consultation de conseil génétique, il agit sur une série de niveaux logiques, de contraintes et de finalités multiples qui constituent un réseau enchevêtré de paradoxes logiques et pragmatiques et dans lequel il doit évoluer. Ces niveaux logiques sont ceux de la vie familiale du consultant, de la vie institutionnelle du conseiller, et de l'histoire de la maladie familiale intergénérationnelle. Afin de pouvoir comprendre ces niveaux logiques, Guitton-Cohen Adad identifie deux paradoxes incontournables de l'instant de la séance :

- 1) les rapports de l'instant avec le temps
- 2) la nature des communications thérapeute-famille, et pour nous, conseiller-consultant(s)

En effet, une consultation représente toujours un temps fragmentaire ou l'intervenant agit sur le plan segmentaire de la réalité présentée par le consultant, qu'il doit saisir en phase dans l'instant, dans le *hic* et *nunc* de la séance. Alors, le conseiller doit trouver un moyen pour optimiser son intervention en fonction de ses objectifs. En effet, il ne peut saisir la réalité existentielle du consultant et la complexité de son histoire personnelle et familiale au regard de la maladie. « La question n'est pas de reconstruire l'Histoire. Que peut-on faire, en une « séance » devant cette immensité de sujets, de questions, d'accès, de perspectives imaginaires ou réelles mais entremêlées ? Comment toucher tous ces niveaux logiques confondus ? Bref, qu'est-ce qu'un instant devant le temps ? » (Guitton, p. 20).

Le thérapeute familial travaille sur et avec un système complexe, celui de la famille quand il existe un dysfonctionnement circulaire et récurrent des patterns communicationnels interactifs provoquant l'irruption du symptôme et arrêtant le temps dynamique de l'interaction. La famille vit alors dans un système fermé, dans un temps mort et figé, apparemment sans avenir. Nous postulons que la maladie génétique a ce rôle de symptôme. Une famille où existe une maladie héréditaire grave et invalidante vit isolée dans un système

fermé et un temps circulaire où la maladie qui frappe l'un de ses membres fige le temps, sans perspectives et sans avenir, promesse de malheur et de mort. Le processus de conseil génétique permet de réintroduire une dynamique non mortifère, porteuse d'espoir et de vie face à la fatalité de la maladie. De même qu'en thérapie familiale, il permet de réintroduire à l'intérieur du système familial les processus d'évolution et de croissance, tant individuels que collectifs, c'est-à-dire de ramener d'une autre façon la notion du temps et de son écoulement irréversible. Comme le thérapeute, le conseiller est porteur de vie dans la durée. Il l'est dans les cas heureux où il annonce que la personne n'est pas porteuse de la maladie génétique ; alors, le temps rétréci, figé et mortifère qui tourne autour du doute (avoir ou pas la maladie) éclate en un instant, celui de l'annonce, pour retrouver un écoulement normal, celui de tout un chacun. Mais, paradoxalement, le conseiller est également porteur de vie lorsqu'il annonce la mauvaise nouvelle : « vous êtes porteur ». Il met fin ainsi à la circularité du doute pour la promesse d'une surveillance médicale dans la durée : tous les six mois, une fois par an, tous les deux ans... même si ce moment rituel d'examens médicaux focalise l'angoisse (la peur de la découverte de symptômes de la maladie), des résultats négatifs rendent le consultant à l'écoulement du temps ordinaire... jusqu'au prochain rendez-vous médical... impliquant une nouvelle circularité, mais où le doute « tombe » à chaque nouveau résultat des examens médicaux, passant du temps circulaire à un temps en spirale. Enfin, le conseiller est porteur de vie pour ce couple qui après « l'instant » du résultat du test génétique est libre d'avoir un enfant en sachant qu'il ne sera pas porteur de la maladie familiale. Il l'est, également, lorsque cet autre couple apprend qu'il doit s'engager ou non dans une démarche de procréation médicalement assistée, renouant, quelle que soit l'option, avec l'écoulement du temps et de la vie familiale à travers les générations. Pour le thérapeute comme pour le conseiller, ramener la notion d'avenir et d'évolution, donc de durée dans le temps, de processus, dans le bref moment de la consultation est une obligation difficile et paradoxale où il devra toucher, en même temps, plusieurs niveaux logiques confondus. Cette obligation nécessite de travailler sur le concept d'instant.

C'est dans l'instant de la séance que le conseiller peut avoir des images et faire des liens logiques sur ce qu'il voit et agir en fonction. La façon dont il se positionnera prendra un sens irréversible car on ne peut pas revenir en arrière dans le temps. Comme tout être humain il peut faire des erreurs, mais, s'il est capable de soutenir efficacement le consultant au niveau

psychologique, il fera « tomber » son angoisse de façon durable. De même, le résultat du test va déterminer une nouvelle direction de vie pour le consultant, irrémédiablement, et cela en un instant. « Cette parcelle de temps de durée indistincte et de nature si étrange semble avoir un lien avec l'intensité et l'irrationnel, l'action et le désordre » (Guitton, 1988, p. 69). En effet, l'instant où le conseiller annonce le résultat du test génétique est toujours un moment bouleversant de surprise, faisant « tomber » certaines croyances en dévoilant une réalité, une vérité – avoir ou pas le gène délétère – mais en faisant émerger d'autres croyances tournées vers l'avenir, plus ou moins inconscientes, tout en réorganisant des niveaux multiples de fonctionnement, de décision et d'énergie pour le consultant.

Pour Guitton-Cohen Adad, l'instant, celui de la séance, est une temporalité où se croise l'immanence et la transcendance au carrefour de la diachronie et de la synchronie, qui unit dans un même paradoxe la durée et la discontinuité. Il est le temps irréversible et paradoxal du changement, l'impulsion vers une nouvelle direction de vie, réorganisant les croyances et les certitudes et réorientant les forces vives, les énergies du consultant. « Instant, du latin *in-stare*, ce qui est déjà présent au-dedans, dans le *hic* et *nunc* » (Guitton, 1988, p. 70). L'instant du résultat, bien que s'appuyant sur un examen biologique scientifique, est, au niveau subjectif, une révélation « magique », attendu avec angoisse depuis toute une vie, et renvoyant le consultant, de façon paradoxale, à l'essence même de son existence : être ou ne pas être porteur d'une mutation génétique. L'angoisse, en un instant, va disparaître ou se renforcer pour un temps, et ce même temps, d'une façon paradoxale, marque l'instant de la décision où le consultant va réorienter sa vie vers un changement définitif, irréversible. Kierkegaard, dans *Miettes philosophiques* dit : « l'instant préside à la métaphorisation de l'angoisse dans le savoir de sa propre réalité. L'angoisse est le possible de la liberté. L'instant, qui la détermine dans un saut qualitatif, pose l'existence du sujet dans un rapport à lui-même selon trois modalités : réalité – temporalité – signifiante ». Ces trois modalités nous semblent parfaitement convenir au conseil génétique. La réalité scientifique s'inscrit dans la temporalité d'un processus aboutissant à une signifiante à la fois subjective et objective, car le résultat d'un test prend une signification, un sens, une réalité qui sont tout à fait particuliers et uniques pour le consultant. Ainsi, l'instant permet l'accès à l'ordre de la connaissance de Soi et du Monde. « La fonction de l'instant sera d'opérer la synthèse paradoxale au terme de l'expérience de pensée où se joue le devenir subjectif » (Kierkegaard). Comme l'exprime

Kierkegaard, l'instant surgit du néant et ponctue la durée en un instant décisif, et, il est également porteur de contenus mémoriels de différente nature, et c'est par eux qu'on peut toucher le passé dans l'immédiateté de l'instant présent. Ces contenus mémoriels donnent à l'Instant sa densité et apparaissent sous la forme « d'indices », c'est-à-dire de formes condensées de plusieurs traces mnésiques.

André Bompard, psychothérapeute systémicien, appelle « rémanence » l'action de l'instant (ou des instants précédents). Il appelle « récurrence » les traces mnésiques qui sont sollicitées par ce qui est vécu dans l'instant et agissent en retour sur ce qui est vécu présentement. Enfin, il parle « d'itérations » pour les actions répétitives qui ont tendance à se maintenir spontanément et qui correspondent aux activités corporelles (respiration, battements cardiaques, balancement des jambes...). Il donne l'exemple de la musique : « Si l'itération est le tempo, les récurrences sont les reprises des thèmes et la rémanence est le ton (ou le mode) et ses changements ». Pour illustrer les changements qui interviennent dans l'instant de la séance de thérapie familiale systémique et qui sont immédiats, fulgurants et décisifs, Guitton-Cohen Adad donne l'exemple des expériences de déprivations sensorielles où la conscience et les stimulations sensorielles diminuent : « on voit surgir une certaine désorganisation de la vie psychique qui peut aboutir à l'onirisme ou l'hallucination. Les processus primaires (psychotiques) peuvent émerger comme faisant partie de ces traces mnésiques. Comme le lien à la réalité extérieure faiblit également, on peut même arriver à une sorte de faillite de la conscience, un chaos à partir duquel peut se réorganiser un nouveau lien à la réalité » (Guitton, 1988, p. 73).

Pour ma part, dans ma pratique clinique, j'ai pu observer que l'annonce du résultat d'un test ou d'une maladie génétique entraîne bien, pour le consultant, une baisse de la conscience que les patients appellent « sidération » ou « état de choc », qui engendre un chaos psychique, l'espace d'un moment, vers une réorganisation, un nouveau lien à la réalité : un processus chaotique qui se résout dans un nouvel ordre, celui de l'après-résultat. Par ailleurs, on peut dire que les traces mnésiques portent un « indice de réalité » car elles ne sont pas hallucinatoires même si elles sont parcellaires. De même, l'esprit humain réorganise spontanément le chaos psychique en s'appuyant sur des indices de réalité. Pour le consultant, l'instant du résultat fait travailler son psychisme dans le présent avec des traces mnésiques

réactivées du passé, celui de la maladie en interaction avec son histoire familiale, entre conscience et mémoire.

Pour aller plus loin dans notre analyse, on peut faire appel au psychanalyste Donald Winnicott (1896-1971) et à son concept de phénomènes transitionnels. « L'instant deviendrait ainsi « une temporalité transitionnelle » support du jeu et matérialité originelle » (Guitton, 1988, p. 73). Pour lui, la trame existentielle et expérientielle de l'homme se trouve dans son expérience informelle, ses pulsions créatrices, motrices et sensorielles. La vie humaine s'inscrit dans les phénomènes transitionnels à l'intersection de la subjectivité et de l'observation objective, entre la réalité intérieure de l'individu et celle du monde qui lui est extérieure. Ainsi, l'enfant, dans ses jeux transitionnels, parvient à se surprendre en entretenant sa subjectivité et le monde. Cet instant du jeu permet le dépassement d'une expérience existentielle par la créativité du jeu dans un processus autoréférentiel cher au systémicien. Ce processus autoréférentiel, nous le retrouvons chez le consultant qui s'approprie son statut génétique au moment du résultat en fonction de sa subjectivité, consciente et inconsciente, portée par les traces mnésiques qui lui sont propres et en interaction avec le réel : et, en même temps, ce résultat est toujours une surprise !

Le physicien et exobiologiste, J. Schneider, a essayé d'appliquer une équation autoréférentielle au temps $y = (f) y$. Sa fonction est d'assurer un fondement logique à la notion de durée pour qu'elle devienne pensable et puisse rendre compte de sa structuration autoréférentielle.

Ainsi, le temps se positionne par une conscience où le présent empiète sur le passé qui est déjà déterminé, tout en se projetant en tension vers l'avenir. Et la conscience, comme état psychologique, contient la perception du passé immédiat, la sensation, et le déterminisme de l'avenir immédiat, l'action et le mouvement ; alors mon présent est sensori-moteur. Et la temporalité est un phénomène irréversible qui contient le sens de l'existence humaine dans une conscience portée par l'inconscient autoréférentiel et circulaire.

Pour Guitton-Cohen Adad, le temps est matière et chronologie. Le présent est la matérialité même de notre existence, un ensemble de sensations et de mouvements déterminés et unique. Le temps est également le lien qui tient ensemble le corps et l'esprit, le pont entre la matière et l'esprit. Et, en même temps, la structuralité de la temporalité est

pulsatile. Enfin, si la conscience est dans le temps qui lui donne une direction, l'inconscient signe la contradiction et la stratification des traces mnésiques que l'on peut définir comme des condensations interagissant constamment et de façon autoréférentielle.

Cas cliniques illustrant la proposition de mastectomie préventive

Maintenant, en guise d'illustration, nous avons choisi de terminer notre propos par quelques cas cliniques de patientes que nous avons accompagnées. Ces cas correspondent au début d'une prise en charge médicale et psychologique particulière qui a débuté en France en 2005. Il s'agissait, pour la première fois, de proposer à des femmes porteuses d'une mutation délétère sur le gène *BRCA1* (BReast Cancer 1, chromosome 17) ou *BRCA2* (BReast Cancer 2, chromosome 13), une chirurgie prophylactique consistant en l'ablation (mastectomie) préventive des seins. Si, depuis les années 1990, on pouvait proposer aux femmes l'ablation préventive des ovaires et des trompes après quarante ans, on ne le faisait pas pour les seins. En effet, contrairement à d'autres pays comme les États-Unis où l'opération était proposée depuis les années 1990, les médecins français spécialistes du cancer la considéraient comme une mutilation (ce qu'elle est) inutile et perturbante psychologiquement. Cependant, les taux de mortalité comparés des différents pays montraient que de nombreuses jeunes femmes françaises porteuses d'une mutation sur *BRCA1* ou *BRCA2* mourraient d'un cancer du sein. En revanche, dans les pays où l'opération prophylactique était pratiquée, les femmes qui l'avaient subie évitaient la maladie. Les experts médicaux français ont donc proposé de donner cette possibilité aux femmes pour éviter des morts par cancer du sein. Mais, ils restaient inquiets par rapport à l'impact psychologique de cette opération et ses conséquences, et craignaient un nombre important de dépressions voire de suicide après l'opération. C'est pour cette raison qu'une consultation avec un psychologue était fortement conseillée à la patiente qui souhaitait subir cette intervention. Les médecins, à l'époque, estimaient que le risque était plus psychologique que médical. Or, en ce qui concerne mon expérience, avec le recul d'une quinzaine d'années, il est apparu que les femmes vivaient sans difficultés psychologiques le choix de cette opération et qu'elles éprouaient un soulagement à ne plus avoir « l'épée de Damoclès-cancer du sein » au-dessus de leur tête. Cependant, si, en 2019, on estime que 40% des femmes américaines porteuses d'une mutation sur *BRCA1* ou *BRCA2* font l'opération prophylactique, elles ne seraient que 10 à 15, voire moins, en France.

En 2005, cette nouvelle proposition faite aux femmes avait un aspect expérimental au niveau psychologique plus que médical car les chirurgiens oncologues pratiquaient régulièrement des ablations et des reconstructions mammaires chez des femmes atteintes de cancer. C'est eux, plutôt que les chirurgiens esthétiques, qui ont été chargés de faire ces opérations en raison de leur expérience de la maladie. Pour les cas cliniques présentés, j'ai travaillé dans le cadre du conseil génétique, en collaboration avec le docteur Catherine Dugast, un regretté médecin oncogénéticien rennais. Elle recevait seule, une première fois, les patientes qui, le plus souvent, ignoraient leur statut génétique et venaient d'abord pour faire le test. Le processus était celui du conseil génétique classique : une première consultation informative s'appuyant sur l'arbre généalogique familial. Le docteur Dugast expliquait la transmission héréditaire, le risque statistique de cancer en fonction du sexe et de l'âge, les modalités pratiques de l'analyse génétique et toutes les solutions possibles en cas de résultat positif. Elle développait également l'intérêt à faire les opérations préventives (ovaires-trompes et mastectomie). Elle proposait, ensuite, aux patientes de me rencontrer. La consultation avec moi était présentée comme une aide à la réflexion face à une situation difficile, stressante voire angoissante, avec un choix (faire ou pas le test génétique) et une prise de décision (faire ou pas les opérations prophylactiques). L'enjeu s'avérait d'importance car, quels que soient les choix et les décisions, l'impact et les conséquences avaient une répercussion sur des années.

En fait, les femmes désireuses de connaître leur statut génétique et éventuellement de faire les opérations préventives hésitaient peu à me rencontrer. La majorité considérait que cela correspondait à un besoin. En effet, elles se retenaient souvent d'évoquer le cancer avec leur famille, leur conjoint, leurs enfants préférant « rester dans la vie ». Aussi, lors des premiers entretiens avec moi, elles évoquaient souvent leurs peurs face au cancer, leur souffrance par rapport à leurs proches malades et décédés d'un cancer. Les émotions, les souvenirs étaient « à fleur de peau », le passé, le présent et l'avenir entremêlés dans la perspective du test génétique et de son résultat.

Voici donc les cas cliniques :

Madame G

Madame G appartient à une famille où une mutation délétère a été mise en évidence sur le gène *BRCA2*. Je l'ai rencontrée une première fois en octobre 2005, alors qu'elle souhaitait connaître son statut génétique. En effet, plusieurs membres de sa famille ont développé des cancers : pour les hommes de la prostate, pour les femmes du sein. Certains en sont décédés. La mutation familiale a donc été recherchée et retrouvée chez elle.

Lors de notre première rencontre, madame G vient seule sans son mari, ce qui est habituel (en effet, la plupart des patients, hommes ou femmes, s'engagent seuls dans le processus de recherche génétique). Elle adhère parfaitement à la démarche que le docteur Dugast lui a expliquée et a pris rendez-vous avec moi sans réticence, trouvant « normal » de rencontrer une psychologue car elle reconnaît qu'elle se sent stressée et mal à l'aise face à la situation.

Suite au cancer du sein de sa mère, madame G a des mammographies tous les ans depuis des années. Elle reste très affectée par cet épisode de cancer chez sa mère. Cette dernière avait trente-trois ans quand il s'est déclaré, mais elle a survécu et elle va bien actuellement. Durant toute la période de la maladie, en tant qu'enfant, madame G « a vécu le cancer de sa mère au quotidien » et a constaté les effets secondaires des radiothérapies et chimiothérapies. Elle dit en avoir été très éprouvée sur le plan psychologique mais elle n'a jamais souhaité s'étendre sur le sujet, en entretien.

Par ailleurs et la concernant, elle reconnaît que la répétition, depuis des années, des examens médicaux à but de surveillance peut s'avérer difficile au niveau psychologique. Elle se souvient, qu'en 1986, on lui a découvert un kyste au sein. Elle a été opérée et il s'est avéré parfaitement bénin, mais elle a vécu cet épisode comme une épreuve émotionnelle.

Madame G met en avant son inquiétude pour ses enfants. Ils sont trois, deux garçons de douze et huit ans, une fille de sept ans. Elle n'est pas inquiète pour ses fils, même si deux de ses oncles ont eu un cancer de la prostate dont l'un est décédé et l'autre encore malade. En revanche, elle est inquiète pour sa fille à laquelle elle s'identifie.

Elle a décidé de faire la recherche génétique suite au décès de sa cousine d'un cancer du sein. Cette dernière a été malade pendant cinq ans. Et la mère de cette cousine, avant elle, avait eu également un cancer du sein dont elle est décédée.

Madame G souhaite faire le test génétique. Cependant, elle est inquiète qu'un résultat négatif suspende la surveillance médicale qui, bien qu'éprouvante psychologiquement, la rassure. En effet, les médecins lui ont précisé « qu'on pourrait lever le pied si on ne trouve pas l'anomalie génétique par rapport au suivi médical préventif ». Elle souhaite continuer à bénéficier de ce qu'elle appelle « un sur-suivi, car nulle femme n'est à l'abri d'un cancer du sein », même si elle reconnaît qu'un résultat négatif serait un soulagement par rapport à ses enfants qui, alors, ne seraient pas non plus porteurs de la mutation. Elle comprend parfaitement que sans « l'anomalie », son risque statistique d'avoir un cancer du sein diminue de façon importante, mais elle a « l'impression que le cancer atteint tout le monde ! ». Pourtant, même si elle choisit ses mots et reste mesurée, on perçoit que le risque statistique de 10% environ de cancer du sein sans prédisposition génétique dans la population féminine française la panique...

Madame G se dit en souffrance par rapport à la maladie et au décès de sa cousine. Elles étaient « affectivement proches », ayant habité l'une en face de l'autre durant l'enfance... Pudique, elle dira peu de choses sur sa souffrance, énonçant des faits mais sans entrer dans les émotions.

Elle se pose des questions face à la douleur physique, face à l'approche de la mort et se demande comment sa cousine a assumé cela... Mais sa cousine n'avait pas d'enfant. Pour Madame, c'est encore une souffrance supplémentaire de s'imaginer mourir d'un cancer en laissant trois enfants derrière elle.

Elle a envie de connaître son statut génétique pour « pouvoir faire face au niveau psychologique », arriver à contrôler ses émotions et continuer à vivre normalement. Si elle a la mutation délétère : « je verrai à ce moment-là, je ne veux pas anticiper, ce n'est pas réjouissant... ».

Elle ne parle pas de son mari, c'est moi qui l'évoque. Elle répond qu'il la soutient psychologiquement « complètement », que son couple est solide et qu'elle a totalement

confiance en lui. Je lui demande comment il réagirait si elle était positive au test et si elle décidait de faire une mastectomie préventive : « Bien sûr, ce ne sera pas la même chose, mon corps sera différent ! L'image qu'il a de moi va changer, notre sexualité va changer. Mais, il approuve les opérations préventives pour les seins et les ovaires, car il est rationnel et l'important pour lui c'est de minimiser les risques de cancer au maximum... Il préfère avoir une femme en vie qui l'aidera à élever nos trois enfants, plutôt qu'une femme morte qui le laissera seul... »

Elle revient à elle et à ce qu'elle envisage si elle est positive au test génétique. En 2005, elle a quarante et un ans. Les médecins spécialistes lui ont conseillé l'ablation des ovaires à quarante-cinq ans : « me faire enlever les ovaires, ce n'est rien pour moi... Pour les seins, c'est différent, c'est extérieur, cela fait comme une amputation. Les seins, je l'associe aux enfants, à l'allaitement. Mes deux derniers, je les ai allaités pendant huit mois chacun. Pourtant, pour les deux, j'étais très angoissée car, à l'époque, on m'avait dit que l'allaitement pouvait favoriser un cancer du sein... En plus, si on m'enlève les seins, je sais que je n'aurai plus de sensibilité car on coupe les nerfs... Et puis, on va me mettre des bouts de plastique inertes à l'intérieur... ce sera ma nouvelle poitrine... J'assume beaucoup mieux la ménopause précoce qui suit l'ablation des ovaires et des trompes... Cela ne me gêne pas trop. Ma mère a été ménopausée à trente-trois ans avec les inconvénients quotidiens qui s'installent, mais elle se porte comme un charme ! De toute façon, je n'hésiterai pas à tout faire enlever pour sauver ma peau, pour survivre ! ».

L'analyse clinique dont je rends compte aux médecins par écrit indique que madame G a une appréhension et une angoisse normale face à sa démarche de recherche génétique. Elle a anticipé un résultat positif au test et a déjà envisagé les différentes hypothèses de prévention du cancer possibles.

À la fin de notre premier entretien, j'ai expliqué à madame G que je peux la rencontrer sur rendez-vous gratuitement, quand elle le souhaite, ponctuellement ou pour un suivi, tout au long de la démarche de recherche génétique et même après, que le test soit positif ou négatif et quelles que soient les décisions qu'elle prenne. Je lui ai également précisé que je suis relaxologue, et que de mon point de vue, la relaxation est une aide bien utile dans une situation de stress comme celle qu'elle affronte.

... Cinq mois vont s'écouler sans nouvelles de madame G... Elle a repris rendez-vous fin mars 2006 après avoir appris qu'elle était porteuse de la mutation familiale sur *BRCA2*.

En entretien, elle se dit stressée. Elle doit prendre une décision : se faire opérer ou non, se faire enlever les ovaires ou se faire enlever les ovaires et les seins... Elle se dit toujours soutenue psychologiquement par son mari mais c'est à elle de prendre les décisions : « je ne l'envisage pas autrement, pas plus que lui, c'est une décision personnelle ! Pour le moment, je n'ai rien dit à mes enfants, ils sont jeunes et de toute façon je ne sais pas quoi leur dire. Quant à ma mère, elle se sent coupable de m'avoir transmis le mauvais gène et elle vit très mal la situation... ».

Lors de ce second entretien, mon analyse clinique me porte à croire que si le résultat positif du test a fait augmenter le stress de madame G, elle a réussi, en même temps à développer des stratégies, des attitudes de coping, relativement efficaces pour le contenir. Bien qu'elle dise « ruminer beaucoup sur la situation », elle sait isoler ses pensées automatiques négatives, faire le vide à certains moments et penser à des choses agréables. Elle réfléchit aux décisions qu'elle doit prendre et en assume l'entière responsabilité : « c'est ma vie et mon corps ! ». Cependant, elle me dit que son mari lui conseille de se faire opérer. Par ailleurs, elle décrit sa mère comme désemparée par le poids de la transmission héréditaire et par la culpabilité. Elle affirme aussi « vouloir protéger mes enfants. Je ne vais pas leur dire que j'ai la mutation, je leur expliquerai plus tard quand j'aurai pris une décision par rapport aux opérations... ». En dehors de son mari et de sa mère, elle n'a dit à personne qu'elle était mutée.

Pour madame G, venir me voir correspond à une demande de soutien pour « se sentir mieux dans ma peau et décider seule de ce que je veux vraiment... ». Je lui propose donc un suivi régulier, une fois par semaine, et l'apprentissage de la relaxation, ce qu'elle accepte. Quatorze séances ont suivi.

Elle a apprécié immédiatement les séances de relaxation. Je lui avais enregistré une cassette audio qu'elle écouta tous les soirs régulièrement pendant plusieurs mois.

Nos entretiens se divisent en deux parties, la première dure environ une demi-heure. C'est l'occasion pour madame G d'exposer ses difficultés à prendre une décision. La seconde

partie dure environ vingt minutes et consiste en une séance de relaxation basique avec des rudiments de training autogène et de visualisation de paysage.

Madame G a repris rendez-vous en raison de la relation de confiance qu'a su mettre en place l'équipe pluridisciplinaire. Elle n'avait jamais rencontré de psychologue auparavant ni fait de relaxation. Elle a investi nos séances comme une aide à la décision car, même avant de connaître son statut génétique, elle était ambivalente face aux opérations préventives et pas prête psychologiquement à en assumer toutes les conséquences. Depuis qu'elle sait qu'elle est porteuse de la mutation familiale, elle n'évoque plus la chirurgie prophylactique comme une mutilation mais parle de changement dans son corps et dans son intimité. Elle évoque également sa mère qui après l'ablation d'un sein en raison d'un cancer n'a pas eu de reconstruction mammaire car, à l'époque, cela n'était pas encore techniquement possible : « très jeune, j'ai vu cette place vide sur le corps de ma mère, et en fait, je n'en ai pas été choquée ! ». Cependant, le contexte n'est pas le même car madame G n'est pas malade.

Après quelques entretiens, madame G semble accepter, au niveau psychologique, l'opération préventive des ovaires et des trompes même si cela reste anxiogène. Elle a déjà trois enfants et ni elle ni son mari n'en veulent d'autre. Elle se souvient que sa mère, à qui on a enlevé les ovaires en prévention « ne l'a pas mal vécu, elle avait seulement trente-trois ans ». Elle ne parle pas de cette opération comme une mutilation mais comme une ménopause précoce : « et, un jour ou l'autre, toutes les femmes sont ménopausées. ». Il s'agit d'anticiper de quelques années l'inéluctable. Elle a décidé de faire l'opération rapidement et ne pas attendre quarante-cinq ans : « le cancer des ovaires est sournois et imprévisible. C'est maintenant qu'il faut agir. Mais... j'ai peur de mourir sur la table d'opération ou d'attraper une maladie nosocomiale ». Elle cite les chiffres statistiques : le risque, même faible, existe. Il y a également les effets secondaires désagréables d'une ménopause, mais elle sait qu'ils ne sont pas certains : « chaque femme réagit différemment. Mais si j'ai des effets secondaires trop importants, je me ferai enlever les seins ». En effet, les médecins spécialistes lui ont dit qu'en cas de problèmes liés à la ménopause créée artificiellement, on ne donnait de traitement hormonal substitutif qu'après l'ablation des seins, car il augmente le risque de cancer. « La ménopause, c'est quoi ! Des bouffées de chaleur ? Et puis, c'est tellement variable d'une femme à l'autre... ».

« Me faire enlever les seins ?... Les seins, c'est autre chose, une partie de mon identité. Heureusement que je n'ai jamais été très narcissique. Je ne me suis jamais regardée nue dans un miroir juste pour le plaisir de me contempler... Mais une femme a des seins... Les miens tombent avec l'âge, au moins l'opération les redressera. Oui, me faire enlever les seins, c'est une sorte d'opération esthétique qui n'en est pas une. C'est comme cela qu'il faut voir les choses ! J'aurai de plus beaux seins qu'avant. ».

Madame G a tenu à rencontrer une femme ayant fait une reconstruction mammaire avant de se décider à la faire pour elle-même. Une de ses connaissances a accepté de lui montrer sa nudité. Mais les circonstances étaient différentes car la reconstruction avait été faite sur un seul sein après un cancer : « Le résultat esthétique n'est pas laid ! Cela m'a beaucoup soulagée. » Par ailleurs, elle aurait aimé rencontrer des femmes se posant les mêmes questions : « Pourquoi est-ce qu'il n'y a pas de groupe de parole ? C'est sûr pour le moment, il y a trop peu de femmes concernées, je suis une sorte de pionnière ! ». Cependant, il existait, à cette époque, un site internet spécifique d'échanges pour les femmes françaises ayant une mutation délétère sur le gène *BRCA1* et/ou *BRCA2*.

Par rapport à la mastectomie préventive, madame G craint de perdre sa sensibilité au niveau des seins et elle se désole qu'on enlève aussi les mamelons qui sont ensuite suggérés par des tatouages. Bien qu'elle se décrive comme « n'étant pas très sexuelle », ce changement créé artificiellement mène en terrain complètement inconnu sur ce plan, pour elle comme pour son mari. Il y a, également, la nécessité de changer les prothèses tous les dix ou quinze ans qui est un autre effet contraignant de cette opération : « on n'est jamais tranquille ! ».

Finalement, après réflexion, madame G dit vouloir faire les opérations préventives : « pour être tranquille avec le cancer, pour éliminer tous les risques, j'ai envie de me faire opérer pour oublier ! Bien sûr, je peux aussi mourir d'un autre cancer ou d'un accident de voiture, mais le risque *BRCA2* est éliminé... Je rumine beaucoup tous ces problèmes... ».

Pourtant, durant les mois où elle se laissera le temps de la réflexion, elle va apprendre à se recentrer sur son quotidien et à y prendre du plaisir en sachant éliminer les pensées automatiques et « vivre au présent ! ». La relaxation et nos entretiens vont l'y aider. Son stress quotidien va baisser ce qui va lui permettre de prendre, finalement, la décision de faire la mastectomie et l'opération des ovaires et des trompes. A la question : « êtes-vous sûre d'être

prête psychologiquement ? », elle répond toujours : « de toute façon, on n'est jamais prêt à ce genre de choses mais c'est ma décision, je veux pouvoir élever mes enfants. ». Ainsi, madame G a fait de nos entretiens une aide à la décision et une préparation psychologique aux opérations prophylactiques.

Je l'ai rencontrée une fois, au mois de septembre 2006, une semaine avant qu'elle se fasse enlever les ovaires et les trompes. Puis, je l'ai eu au téléphone dans les jours qui ont suivi. Elle se disait contente, l'opération s'était techniquement bien passée, et elle n'avait pas eu de complications médicales.

Puis, je l'ai rencontrée une fois, au mois d'octobre 2006, avant qu'elle fasse la mastectomie. Elle était sûre d'elle-même et de sa décision. Je suis allée la visiter le lendemain de son opération à l'hôpital ; elle allait bien.

C'est fin janvier 2007, que madame G a repris rendez-vous avec moi. Elle n'était ni stressée, ni anxieuse, mais triste. Elle ne regrettait pas sa décision mais souffrait de son nouveau corps : « ce n'est plus pareil... ». De février à avril 2007, nous avons eu un entretien mensuel. Elle « remontait la pente », sa tristesse se dissipait. Pourtant, elle a eu des effets indésirables liés à sa ménopause, se traduisant par des bouffées de chaleur et des douleurs articulaires. Cependant, comme elle n'avait plus ses seins, elle a pu prendre un traitement hormonal : « me faire opérer, c'était le bon choix ! ».

Pour ce qui concerne ses enfants, elle leur a expliqué qu'elle se faisait opérer « par précaution », pour éviter les cancers familiaux. Finalement, elle n'a pas ressenti de culpabilité à l'idée de leur avoir potentiellement transmis « le mauvais gène. La médecine ne peut faire que des progrès. Quand mes enfants seront grands, j'espère qu'on saura guérir le cancer ».

Par ailleurs, contrairement à la majorité des personnes concernées, madame G a souhaité expliquer à ses collègues de travail sa prédisposition génétique et le pourquoi de ses opérations, alors, que dans sa période de réflexion, elle pensait leur cacher le vrai motif de ses arrêts de travail. « Je suis fière d'avoir pu leur dire de quoi il retournait ».

Son mari a, également, « bien réagi », a été attentif et compréhensif. Cependant, « au niveau sexuel, ce n'est plus pareil ! ».

Elle a proposé d'elle-même de témoigner et de montrer ses nouveaux seins à une autre femme porteuse d'une mutation délétère sur *BRCA1*, dans le service de génétique de l'hôpital. Par ailleurs, elle n'a pas eu vraiment d'effets indésirables de son opération des seins. Elle décrivait juste une légère sensation au niveau du sein gauche lorsqu'elle faisait certains mouvements. Les premiers mois après l'opération, cette sensation particulière a pris dans son esprit de plus en plus d'importance, entraînant de nombreuses pensées automatiques négatives qui alimentaient sa tristesse. Elle disait alors qu'elle s'était fait enlever les seins pour « les oublier totalement et pas pour qu'ils me rappellent à l'ordre ». Une opération correctrice a remédié à ce désagrément.

Puis, nous avons eu un dernier entretien d'un commun accord, en juin 2007. À ce moment-là, elle allait vraiment bien au niveau psychologique et sa tristesse avait disparu. Elle était en attente de faire le tatouage pour les mamelons à la demande de son mari, car, personnellement, elle était contente de sa poitrine telle qu'elle était : « je peux porter des décolletés que je ne m'autorisais pas auparavant ».

De mon point de vue, le suivi de madame G a été réussi. Il a eu trois temps forts : l'apprentissage de la gestion du stress et de l'angoisse, l'aide à la décision et l'accompagnement post-opératoire. Ma position n'a été ni celle d'un psychothérapeute, ni celle d'un coach, mais nous l'espérons, celle d'un *counselor*. Il s'agissait bien d'un accompagnement et d'un soutien psychologique de plusieurs mois, pendant une période difficile et spécifique.

Madame F

J'ai rencontré madame F pour la première fois en avril 2005, alors qu'elle désirait connaître son statut génétique pour *BRCA1*. Son mari l'avait accompagnée en voiture mais il n'a pas souhaité être présent à l'entretien, et a attendu dans la salle d'attente.

Madame F, trente-cinq ans, est mariée depuis deux ans et vit en France depuis un an. Elle vient d'un pays où les soins médicaux sont payants.

Elle décrit un « lourd passé ». Sa mère, ses deux tantes maternelles, ainsi que l'une de ses sœurs ont eu des cancers du sein dont elles sont décédées. C'est elle qui les a soignées,

sans argent et sans soutien de la part de ses nombreux frères et sœurs. Elle a également soigné son père qui souffrait d'une maladie invalidante, jusqu'à sa mort.

Lorsque je l'ai rencontrée, elle semblait dans un état de choc post-traumatique. Elle disait dormir très peu, avoir des troubles de la mémoire et des crises d'angoisse. Faire la démarche de recherche génétique lui faisait peur, car elle craignait de revivre les moments douloureux du passé lorsqu'elle s'occupait des femmes de sa famille atteintes du cancer. Elle craignait le cancer. Elle donnait de nombreux détails sur ce qui s'était passé, insistant sur le peu de moyen qu'elle avait alors, notamment pour atténuer la souffrance physique faute de médicaments. Elle décrivait une prise en charge médicale du tiers-monde où se soigner convenablement n'était possible qu'aux riches. Elle se disait traumatisée, indiquant qu'elle revoyait des flash-back quotidiens qui l'invalidaient sur le plan psychique.

Lors de notre premier entretien, madame F affirme d'emblée qu'elle est porteuse de la mutation délétère et qu'elle va avoir un cancer du sein dans les années à venir. Pour elle, son destin est tout tracé, elle n'échapperait pas à la fatalité familiale. Elle y est résignée et, en même temps, elle a très peur, vivant dans un stress et une anxiété permanents. Cependant, elle est rassurée d'être en France car elle pense pouvoir être correctement soignée.

Alors qu'elle décrit un passé traumatique et dit vivre dans la peur permanente d'avoir un cancer, elle insiste sur le fait que son mari ne la comprend pas. Épargné de tous ces drames, il a une vision que nous qualifierons « d'ordinaire » de la vie et de sa vie de couple. Il souhaite, notamment, avoir rapidement un enfant, ce que madame F vit comme « une pression psychologique ». Elle ne souhaite pas avoir d'enfant. En effet, croyant être porteuse de la mutation familiale, elle ne souhaite pas la transmettre éventuellement à une fille. Elle ne souhaite pas non plus laisser un jeune enfant orphelin de mère. Elle explique que depuis l'âge de quatorze ans, elle est confrontée au cancer. Sa mère en est décédée à trente-six ans et une de ses sœurs à trente-cinq ans. On a fait à cette dernière le test génétique et détecté une mutation sur *BRCA1*. A la même période, on lui a fait l'ablation d'un sein dont elle est décédée par la suite « abandonnant » une fille de trois ans.

Madame F dit ne plus supporter la maladie. Les conditions de vie et la souffrance de ses parents malades étaient effrayantes. Elle explique son état émotionnel actuel comme le résultat de ce qu'elle a vécu.

Son refus d'avoir un enfant, sa volonté de faire la mastectomie et l'opération des ovaires et des trompes préventives lui font craindre de fortes tensions avec son mari si elle a « le gène ». C'est pour elle un stress supplémentaire. Elle comprend son mari ignorant des drames qu'elle a vécu. Mais, elle ne peut maîtriser sa peur du cancer, ce qui lui fait pleinement accepter la recherche génétique et les éventuelles opérations prophylactiques.

En accord avec le docteur Dugast, c'est moi qui ai proposé à madame F un suivi psychologique qu'elle a accepté. En effet, elle reconnaissait que l'attente du résultat de la recherche génétique provoquait, chez elle, un stress et une angoisse difficiles à surmonter. Durant les mois de mai et juin 2006, nous avons eu un entretien par semaine.

Bien que j'aie essayé de lui faire faire de la relaxation, nous avons tout de suite abandonné car madame F était incapable de se concentrer. La relaxation faisait remonter des flash-back du passé et des pensées automatiques catastrophiques ; au contraire « parler me fait du bien. Après ce que j'ai vécu, j'ai du mal à me projeter sur l'avenir... En plus, je suis inquiète car l'emploi de mon mari est précaire et je crains les difficultés financières... Je souhaite travailler, mais en tant qu'étrangère, c'est difficile... Ici en France, je n'ai pas de famille, pas d'amies... De toute façon, dans mon pays, j'avais peu de liens avec ma famille compte tenu de leur comportement vis-à-vis des malades ». Cependant, elle ne pleurait pas, ne se plaignait pas. Elle s'exprimait toujours avec pudeur même si on sentait, chez elle, l'émotion et l'angoisse.

Fin mai 2006, le résultat positif à *BRCA1* « tombe » donnant une réalité au destin tel que le concevait madame F. Cependant, alors qu'elle semblait plutôt demandeuse d'une mastectomie prophylactique, elle renonce. Elle estime qu'il s'agit d'une véritable mutilation et opte pour la surveillance médicale régulière. Elle met en avant l'opposition de son mari à l'opération qui lui a dit que « sans tes seins, tu ne seras plus une femme ». Pour les ovaires et les trompes, elle envisage éventuellement l'opération après une grossesse.

En septembre 2006, nos entretiens sont suspendus car madame F fait une formation professionnelle. Mais, à cette période, elle a encore de nombreux flash-back et des difficultés pour dormir ainsi que des problèmes de mémoire et de concentration. Les tensions avec son mari qui veut un enfant sont importantes.

En avril 2006, on découvre chez cette patiente, que je n'ai pas revue depuis septembre, un cancer du sein gauche. On lui enlève le sein et elle subit une chimiothérapie. Nous mettons alors en place des entretiens au Centre anticancéreux où je me déplace lors de ses séances de chimiothérapie.

Madame F accepte ce qui lui arrive comme étant le poids à porter de la fatalité familiale. Son état émotionnel est relativement stable. Elle mobilise ses ressources psychiques pour se battre contre la maladie : « Je veux être à la hauteur de ma mère et de mes sœurs face au cancer. Je savais que j'en aurai un, c'est dans l'ordre des choses ». Elle subit de nombreux effets secondaires liés à la chimiothérapie, mais elle affirme : « ce n'est rien par rapport à ma mère ou mes sœurs ». Elle est souriante et vante la prise en charge des hôpitaux français. Elle s'est rapprochée de son mari dans la maladie : « Il ne m'a pas laissé tomber, il me comprend mieux, cela m'est d'un grand secours... ». Elle dit également que même avec le recul elle n'aurait pas pu faire la mastectomie prophylactique : « C'était trop difficile ! ». Cependant, elle s'inquiète pour son nouveau travail. Après sa formation, elle a une fonction d'aide aux personnes dans une maison de retraite. Elle était heureuse du contact qu'elle avait avec des personnes âgées dépendantes qui lui permettait de s'occuper l'esprit et d'échapper à ses angoisses, en déployant une grande activité. L'immobilité induite par la maladie lui est très difficile à supporter au niveau psychologique. Elle raconte son quotidien en France, ses surprises face à une société qu'elle croyait différente. Elle essaie de rendre ses récits distrayants, les pimement d'anecdotes drôles ou intéressantes. On sent néanmoins, en filigrane, sa grande solitude même si son couple est sorti renforcé de cette épreuve. Par ailleurs, elle souffre de la place vide laissée à gauche dans sa poitrine, et de la perte de ses cheveux. Elle a grossi. L'image de féminité si importante pour son mari est déformée mais elle ne veut pas y penser maintenant. Elle veut guérir, aller mieux. Avec moi, elle se contient pour rester digne et socialement agréable.

Je revois régulièrement madame F d'octobre 2006 à mars 2007. Après la chimiothérapie, elle a repris plus ou moins son travail dans des conditions plus ou moins légales. Malgré la fatigue, elle décrit son activité professionnelle comme « indispensable à mon bon moral ». Nos entretiens continuent sur un ton agréable, et visiblement aident à la détendre.

Mi-mars 2007, elle suspend nos entretiens en disant aller suffisamment bien psychologiquement.

Au mois de juillet 2007, je reprends contact avec elle par téléphone. Elle m'apprend, qu'au mois d'avril 2007, on lui a fait d'urgence l'ablation des ovaires et des trompes en raison d'un cancer. L'opération s'est bien passée : « c'est mieux comme cela car cela met un terme au désir d'enfant de mon mari ». Peu après, on lui a enlevé le sein droit qui était sain. Elle est en attente de reconstruction mammaire. Elle dit ne pas avoir repris contact avec moi parce qu'elle était trop perturbée psychologiquement et qu'elle ne voulait pas me déranger...

Aussi, je pense que le suivi que j'ai pu proposer à madame F n'a pas été optimum. Cette femme était traumatisée et subissait, également, le poids d'une pression psychologique de la part de son mari qui souhaitait « une femme féminine et avoir des enfants... ». Même s'il était très gentil, il ne se rendait pas compte des difficultés subies par sa femme dans son pays d'origine et de l'importance de sa souffrance au niveau psychologique. Par ailleurs, notre différence culturelle, quoique minime, imposait un biais à ma prise en charge... J'ignore ce qu'est devenu madame F...

Madame C

Madame C a pris rendez-vous avec moi début novembre 2005. Elle est venue me rencontrer, seule, sans son mari. Elle a deux enfants, une fille étudiante, et un fils au lycée. Elle souhaite effectuer une recherche génétique sur *BRCA1*, car une mutation familiale a été identifiée sur ce gène. Si elle est positive au test, les médecins spécialistes lui ont conseillé l'ablation préventive des ovaires et des trompes.

Il y a quatre ans, sa sœur, de cinq ans son aînée, a eu un premier cancer du sein suivi, il y a un an et demi par un second cancer sur l'autre sein. Actuellement, elle semble remise de ses maladies.

Suite aux cancers de sa sœur, sa maman, quatre-vingt-un ans, a fait, la première, la recherche génétique. Son papa est décédé depuis deux ans.

Ses autres sœurs n'ont pas été épargnées. L'une d'elle a eu un cancer du sein après ses cinquante ans, mais va bien actuellement. Une autre est décédée à trente-neuf ans d'un

cancer du sein qui a ensuite atteint la moelle épinière, il y a treize ans. Et, sa sœur aînée est décédée à trente-six ans d'une tumeur « arborescente » au cerveau, il y a vingt ans.

Madame C parle à toute allure et enchaîne les malheurs familiaux. Elle appartient à une famille d'agriculteurs catholiques et précise que sa mère a pu résister à ses épreuves grâce à la foi. Elle se dit elle-même croyante mais « moyennement pratiquante ». Sa mère a demandé à tous ses enfants de ne pas ébruiter, à leur entourage, la découverte de la mutation délétère familiale. Ainsi, l'un de ses frères n'a pas été mis au courant.

Elle sait qu'elle a un risque sur deux d'avoir hérité de la mutation, « mais je n'y crois pas vraiment. Ne pas l'avoir serait mieux pour mes enfants. Mais, quoi qu'il arrive, je considère que c'est une chance de savoir. J'avais peur au départ de faire la recherche génétique mais mon médecin généraliste m'a convaincue. Il m'a conseillé l'ablation des ovaires et des trompes, si mon résultat est positif... pour les seins, je ne sais pas... je l'envisagerai peut-être avec une reconstruction immédiate... »

Par ailleurs, elle est actuellement sous antidépresseurs : « je ne suis pas très solide psychologiquement et en fonction des difficultés de la vie cela m'arrive régulièrement... Je rumine beaucoup et pense souvent à la maladie, mais aussi aux problèmes quotidiens et cela amplifie mon angoisse... Je me détends dans l'action, par exemple cette année avec mon mari, nous prenons des cours de danse de salon ».

J'ai eu des entretiens avec madame C, environ une fois par mois, de novembre 2005 à juin 2007. Comme elle habitait loin de Rennes, des rencontres plus fréquentes étaient difficilement envisageables.

Au niveau psychologique, son principal souci est le nombre important de pensées automatiques qu'elle peut avoir au cours d'une journée. Elle parle de « ruminations » qui entraînent une tendance à la dépression. C'est pourquoi, elle n'a pas bien réagi à la relaxation qui augmentait ses « ruminations », et après un premier essai, nous n'avons pas poursuivi.

En revanche, elle est sensible à la réorganisation cognitive. Ayant un esprit logique, elle admet volontiers que certaines de ses croyances ne l'aident pas à vivre. Elle les a modifiées facilement, diminuant par là-même ses « ruminations ».

Début 2006, elle apprend qu'elle est porteuse de l'anomalie familiale. Elle reçoit cette nouvelle comme un choc émotionnel qui l'a déstabilisée pendant plusieurs mois. Elle est triste et « rumine » beaucoup : « j'ai toujours cru que j'échapperais à cette malédiction. J'ai toujours eu plutôt de la chance par rapport à mes autres frères et sœurs... J'ai cru qu'encore une fois je serais protégée... ».

Durant plusieurs mois, elle n'a pas su si elle allait faire l'opération prophylactique des ovaires et des trompes, alors qu'elle semblait avoir pris cette décision au début de sa démarche. En effet, pour elle la ménopause signifie perdre sa jeunesse, « être une vieille femme ». Elle précise que l'image qu'elle a de son corps et sa confiance en soi sont étroitement liées : « je ne me suis jamais imaginée dans la peau d'une vieille femme ! ». Elle a, également, peur des effets secondaires de la ménopause. Elle a conscience que les inconvénients de la ménopause sont très différents d'une femme à une autre : « même entre une femme et sa fille, les effets secondaires sont différents, ce n'est pas héréditaire... ». Mais, ce manque de points de repère est pour elle angoissant et multiplie les pensées automatiques sur la question.

Cependant, au cours du temps, elle se révèle moins triste et moins inquiète et, finalement, décide de faire l'opération prophylactique.

Pour la mastectomie préventive, elle continue à réfléchir à la question : « c'est difficile pour moi, je ne conçois pas de me faire enlever les seins. À mes yeux, mon image corporelle est trop importante... c'est mon identité, je n'aurai plus confiance en moi... ».

Cette identité, elle l'a travaillée au moment de l'adolescence, notamment en choisissant certaines formes de soutien-gorge qui galbaient sa poitrine comme elle le souhaitait : « c'est très important pour moi, si j'ai l'impression que mon image corporelle ne plaît pas aux autres, je m'effondre intérieurement et je déprime... Je ne peux pas envisager d'avoir une poitrine artificielle ! ». Par ailleurs, elle se connecte régulièrement au site Internet réservé aux femmes positives à *BRCA1* et *BRCA2*, et elle compare les techniques opératoires concernant l'ablation des seins dont témoignent les autres utilisatrices : « plutôt que des prothèses, je préférerais qu'on me remette de la graisse prise dans mon bas ventre ». Mais, à l'époque, les témoignages lui apprennent que la technique n'est pas au point et qu'il y a de « véritables ratages opératoires ».

Par ailleurs, elle s'appuie sur la mise en évidence, qu'au niveau statistique, l'ablation des ovaires et des trompes diminue le risque de cancer du sein pour justifier sa réticence à faire une mastectomie. Alors qu'elle avait longtemps été réticente à l'ablation des ovaires et des trompes, cela devient presque facile de faire cette opération au regard de se faire enlever les seins. Et, elle fait presque de la première opération une garantie pour ne pas avoir de cancer des seins : « oui, se faire enlever les ovaires et les trompes, cela évite d'avoir un cancer du sein... sans compter qu'un cancer des ovaires c'est toujours plus grave qu'un cancer des seins. Il est invisible et silencieux, on le découvre toujours trop tard et on en meurt... ».

Ainsi, sa décision prise, madame C se fait enlever les ovaires et les trompes en décembre 2006. Je suis allée la voir dans sa chambre d'hôpital. Elle est sereine. Elle décrit une opération qui s'est bien passée, un bon réveil opératoire, des cicatrices peu visibles. Elle apprécie la gentillesse du personnel hospitalier. Son mari a été présent et a soutenu sa décision : « il est content. Il m'a toujours conseillé de me faire enlever les ovaires et les trompes. Pour les seins, il est plus réticent, il pense à notre sexualité... ». Ses deux enfants sont attentionnés et agréables : « je n'ai pas de stress ou d'angoisse ! ».

Le mois suivant, lors de notre entretien à mon bureau, elle va vraiment bien physiquement et psychologiquement. Elle n'a aucun effet secondaire lié à la ménopause. Elle se sent soulagée par rapport au risque d'avoir un cancer. Cependant, elle se pose toujours beaucoup de questions sur la mastectomie préventive. Les témoignages, les photos sur Internet ne lui semblent pas suffisants pour prendre une décision... Madame G ayant proposé de témoigner, j'ai organisé une rencontre entre les deux femmes qui a eu lieu fin février 2007.

Au mois de février 2007, madame C ressent quelques effets secondaires de la ménopause. Elle a des bouffées de chaleur et des problèmes de libido mineurs. Au départ, cela l'a angoissée, mais comme ses troubles sont peu importants et qu'elle a constaté qu'elle déclenche ses bouffées de chaleur quand elle est stressée, elle a rapidement appris à gérer la situation.

La rencontre entre madame C et madame G a eu lieu dans mon bureau, hors de ma présence, et a duré plus d'une heure. Cela a été un véritable choc émotionnel pour madame C. Le côté artificiel de la poitrine l'a bouleversée : « esthétiquement, ce n'est pas laid, mais sans la reconstruction des mamelons, ce n'est pas naturel, ce n'est pas une vraie poitrine. J'ai

touché cette poitrine et sous la peau, j'ai senti les coques en plastique et leur rigidité. Je ne m'y attendais pas, pas à ce point-là, cela a été une vraie surprise ! ».

Suite à cette rencontre, madame C a pris la décision de ne pas faire, pour le moment, la mastectomie préventive. Bien que d'un point de vue formel la rencontre se soit bien passée, elle a mis du temps à « digérer » le choc émotionnel que lui a causé la vision d'une poitrine artificielle.

Puis, elle a suspendu nos entretiens pendant quelque temps. Je l'ai revue fin juin 2007. Elle allait bien. La ménopause ne lui causait plus de souci, mais pour les seins, elle ne savait toujours pas si elle allait se faire opérer...

Début 2008, après quelques mois sans nouvelles, madame C a repris rendez-vous. Une de ses sœurs a développé un nouveau cancer du sein. Aussi, madame C a pris la décision de faire la mastectomie préventive : « toute ma vie, je me suis dit que je ferai tout pour échapper à la malédiction familiale... Je ne suis pas assez forte psychologiquement pour assumer un cancer... ». Son mari la soutient pleinement dans sa démarche, car lui aussi a été « choqué » par ce nouveau cas de cancer dans la famille.

La mastectomie préventive est donc réalisée. La nuit qui suit l'intervention, son mari est présent dans la chambre d'hôpital et « aux petits soins » pour sa femme. Je visite madame C lors de son hospitalisation. Elle « a le moral » et se sent surtout réellement soulagée d'avoir fait l'opération. Cependant, au bout de quelques jours, lorsqu'on lui enlève les bandages qui enserrant ses nouveaux seins, madame C constate qu'ils ne sont pas symétriques, ce qui entraîne, chez elle, angoisse et panique...

De retour chez elle, madame C prend soin d'elle et de ses nouveaux seins, mais elle reste « choquée » en se regardant dans le miroir, d'abord en raison de l'absence de mamelons et ensuite à cause de l'asymétrie des seins qui la perturbe énormément. Aussi, lors de nos entretiens, elle évoque une nouvelle opération correctrice que je l'encourage à faire. La chirurgienne consultée reconnaît un « petit ratage » qu'elle peut facilement « réparer » et approuve l'idée d'une nouvelle opération. Cependant, le mari de madame C est particulièrement opposé à cette nouvelle opération. Il se montre inquiet et jaloux. Pour lui, la mastectomie avait une raison uniquement de prévention médicale, et il se demande quel

homme sa femme veut séduire en ayant une plus jolie poitrine puisque lui se satisfait de l'actuelle...

J'ai soutenu madame C dans sa démarche, comprenant l'importance du lien, pour elle, entre confiance en soi et image du corps.

Madame C a bien fait l'opération correctrice à visée esthétique contre la volonté de son mari. Elle est restée hospitalisée quelques jours. Durant cette période, ni son mari ni ses enfants ne sont venus la voir. Mais, l'opération a corrigé de façon satisfaisante l'asymétrie et madame C s'est réconciliée avec l'image qu'elle a d'elle-même.

Encore actuellement, j'ai des nouvelles de madame C. Elle est toujours en couple avec son mari. Elle me donne des nouvelles par mail ou par téléphone et vient à quelques rares entretiens.

En 2018, je suis allée lui rendre visite à l'hôpital, lorsqu'elle a fait remplacer les coques de ses seins.

Ainsi, madame C va bien et elle estime avoir échappé à la « malédiction familiale ».

Enfin, en conclusion de cette troisième partie, nous tenons à insister sur le fait que l'angoisse est d'abord un état du moi qui reflète la détresse de l'homme et de la femme depuis le commencement de l'humanité. Cependant, en s'appuyant sur la nosographie psychanalytique et psychiatrique, les psychologues-psychanalystes français ont souhaité en faire un critère d'évaluation de la santé mentale de la personne voulant faire un test génétique et s'engageant dans un processus de conseil génétique. Nous rappelons qu'il s'agit, pour nous, de l'exercice d'un biopouvoir sur un sujet, limitant ainsi sa liberté. Pour autant, nous ne négligeons pas l'importance de l'angoisse, de l'anxiété, de l'inquiétude et du mal-être que suscite la démarche de conseil génétique. Nous pensons que, dans ce cas de figure, le rôle du professionnel est de mettre en place un accompagnement suffisamment contenant pour éviter une angoisse pathologique. Pour cela, le professionnel se doit d'être formé à la psychologie des relations humaines et à la psychologie humaniste de Carl Rogers. Personnellement, en tant que psychologue clinicienne, j'utilise également les techniques des Thérapies Comportementales et Cognitives (TCC) et l'approche systémique familiale. Mais, au-

delà de la formation à ces méthodes, il nous semble indispensable que le professionnel développe sa capacité au raisonnement par analogie, support de l'intuition, lui permettant de s'inscrire pleinement dans une relation d'aide ou de conseil par rapport au consultant. Or, en Occident, le raisonnement par analogie est négligé au profit du raisonnement hypothético-déductif dont nous ne remettons pas cependant la valeur en cause. Mais, il nous semble que le raisonnement par analogie a, comme le raisonnement hypothético-déductif, une portée créatrice et heuristique, en biologie comme en sciences humaines, en élargissant le mode de pensée grâce, notamment, aux métaphores, à leur magie et leur poésie.

À notre époque, le concept de l'angoisse, critère d'évaluation de la santé mentale utilisé par les psychologues-psychanalystes, nous semble avoir une portée beaucoup plus générale. Les changements sociétaux, les difficultés économiques, les menaces terroristes, le changement climatique, la solitude des individus, en particulier celle des personnes âgées, renvoient le sujet au doute, à l'anxiété, l'inquiétude, l'angoisse. « (...) - tout cela fait baigner notre monde dans un halo de trouble et d'angoisse. Mais, plus évidemment encore et plus largement, nous ne pouvons manquer de l'entrevoir : l'angoisse est en nous un abîme toujours ouvert ; elle est liée à notre condition » (Peter, 2012, p. 38). L'angoisse est concomitante de l'émergence de la conscience et de la conscience de notre finitude. Pourtant, comme le rappelle Jean-Pierre Peter, historien, dans son article paru en 2012 « Pour une histoire critique du concept d'angoisse », l'angoisse est un terme de médecine qui, pour les anciens grecs et romains, « désignait très spécifiquement une constriction, un resserrement strictement somatiques des conduits intérieurs » (Peter, 2012, p. 38) ; cela jusqu'au XIXe siècle. En effet, c'est à la fin du XIXe siècle et au XXe siècle, que l'angoisse est devenue un symptôme appartenant à la nosographie des pathologies mentales. C'est Kierkegaard qui, le premier, a désigné ce concept comme appartenant à la science psychologique et lui a donné son sens moderne. Pour lui, l'angoisse est une matière, une énergie, une potentialité pure qui va permettre de donner l'impulsion organique du passage de l'état statique et indéterminé originaire d'Adam et Ève au paradis, à celui de l'existence, de la réalité humaine. Ainsi, l'angoisse est au cœur de la réalité existentielle du sujet. Pour Kierkegaard, existence et pensée sont indissociables et ont une origine commune, l'angoisse originaire de l'état antérieur au paradis, avant l'accès d'Adam et Ève à la mémoire et à la conscience dans la réalité de notre monde. Existence et pensée se problématisent dans un mouvement qui

permet la position subjective, celle du sujet et de son rapport avec lui-même. Aujourd'hui, on entend par angoisse les états d'inquiétude existentielle et de souffrance morale ou psychique relevant d'un traitement par le psychologue ou le psychiatre. Contrairement au passé où le traitement de l'angoisse était confié aux religieux, aux moralistes et aux philosophes. Ainsi, les difficultés à vivre, les troubles et les apories de la pensée, la conscience de la mort... sont devenues des pathologies mentales à soigner et non à accompagner. Ainsi, dès qu'une personne quitte « l'espace de la satisfaction de soi et de la performance » et qu'elle ressent de l'anxiété et de l'angoisse, elle est à risque de décompensation psychique. Si ces états d'angoisse ont toujours existé, autrefois ils étaient référés « à l'espace du tragique ou du malheur : un horizon métaphysique. Non pas une zone de pathologie ». Autrefois, ils étaient désignés comme « des états de crainte, de désarroi (...), de désespoir et de mélancolie. » (Peter, 2012, p. 38). Cependant, Peter souligne, qu'à toute époque, le terme angoisse a toujours désigné une pathologie psychique relevant de la médecine. Pour les anciens, l'angoisse, dérivée du latin *angor*, désignait : ce qui organiquement vous prend et vous serre à la gorge, au niveau du cœur à l'épigastre et au plexus. « Un terme de médecine donc. Et qui renvoyait à une anatomie et à ce que nous nommerions à présent une physiopathologie » (Peter, 2012, p. 38). Cependant : « Soyons précis. Les traités et les dictionnaires de la médecine ancienne ne livraient jamais, sous les termes *anxiété* ou *angoisse* que ce que les médecins en voyaient dans l'espace des maladies qu'ils traitaient et dont ils discouraient (...) Cela entraînait alors comme l'élément supplémentaire d'un pronostic mortel » (Peter, 2012, p. 39). Mais, insiste Peter, même si la conscience du malade était envahie par son angoisse, le médecin la considérait comme normale en raison de l'atteinte somatique ; ce n'était pas une maladie et en aucun cas une maladie mentale à soigner. « Nous sommes ici dans une médecine, issue d'Hippocrate et de Galien qui considérait que le corps et l'esprit ne font qu'un » (Peter, 2012, p. 39). Pour les anciens, la maladie affecte l'esprit et l'esprit affecte le corps. De plus, en parallèle à la médecine, jusqu'à la fin du XIXe siècle, pour le sens commun, l'inquiétude, l'anxiété, l'angoisse relevaient des cycles personnels, des états d'âme et de ses alternances entre des sentiments de bien-être et de mal-être fluctuant au rythme de la vie personnelle, familiale et sociale de l'individu. Mais aujourd'hui, l'angoisse a, à la fois, envahi l'espace social et s'est médicalisée devenant une expression psychopathologique voire psychiatrique pour le sujet face aux épreuves de la vie. « Je serais tenté de dire que c'est un

effet visible de la médicalisation intense dont nos sociétés occidentales sont l'objet depuis un siècle et demi » (Peter, 2012, p. 40).

CONCLUSION

Le conseil génétique, la consultation de médecine clinique du futur ?

Durant la deuxième partie du XXe siècle, la biologie dite moléculaire a fait des progrès considérables, au croisement de la génétique, de la biochimie et de la physique. Elle a permis de développer la connaissance des organismes vivants, en particulier l'organisme humain, au cœur même du fonctionnement de la cellule, au niveau moléculaire. La compréhension de la transmission des maladies génétiques et de leur expression est l'un de ses domaines privilégiés grâce à la découverte des chromosomes, des gènes et de l'identification de l'ADN comme support chimique de l'information génétique. Et finalement, assez rapidement, un certain nombre d'applications sont passées du laboratoire de recherche fondamentale à la médecine clinique. Les années 1970 ont vu l'apparition des techniques de séquençage. Aujourd'hui, en ce début de XXIe siècle, la bio-informatique permet des séquençages génomiques à très haut débit et en grande quantité par des robots, démultipliant les champs d'application possibles et réduisant les coûts financiers. Dans le domaine de la santé, les applications biomédicales s'annoncent prometteuses. La mise au point rapide des vaccins ARN pour combattre à l'échelle mondiale la crise de la COVID 19 est une illustration de l'espoir de progrès importants en matière de santé porté par les biotechnologies. Un autre exemple est celui des recherches fondamentales pour mieux comprendre les cancers. La quantité d'analyses de biologie moléculaire des tumeurs cancéreuses par les laboratoires hospitaliers ne cesse d'augmenter (Sévenet, 2009), avec l'espoir de mieux comprendre pour mieux soigner. De fait, à l'avenir, le vaste champ de la pharmacogénétique est appelé à s'ouvrir de façon exponentielle.

En France, le plan France Médecine Génomique 2025, piloté par AVIESAN (Alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé) et soutenu par l'État, se met en place avec la volonté politique de changer « profondément » la prise en charge des patients sur tout le territoire. Dans un premier temps, il s'agit de donner accès au séquençage génomique à très haut débit aux malades, au cours de leur parcours de soins. Ce séquençage est actuellement ouvert aux patients atteints de maladies rares et de cancers mais avec l'objectif de traiter plus tard les maladies communes, pour faire évoluer la façon de diagnostiquer, prévenir et soigner les patients. Les quatre enjeux majeurs sont : 1) L'organisation de la santé publique ; 2) Les aspects scientifiques et cliniques ; 3) L'aspect technologique ; 4) L'aspect économique. Pour le moment, deux projets de plateforme de séquençage ont été retenus et se mettent en place :

le projet SEQOIA (APHP, Institut Curie et Institut Gustave Roussy) à Paris et le projet AURAGEN (Hospices Civils de Lyon, CHUS Grenoble, St Etienne et Clermont-Ferrand, Centres Léon Bérard et Jean Perrin et Institut de cancérologie de la Loire). La volonté politique affirmée est de mettre en place les bases d'une médecine prédictive de pointe pour tous les Français (ministère des Solidarités et de la santé). Il s'agit d'un tournant majeur dans la politique de santé publique et d'une adaptation à la révolution apportée par les avancées de la biologie moléculaire, les biotechnologies et la bio-informatique. Nous sommes également à l'aube d'une ère nouvelle pour la médecine clinique, « au lit du malade ». La pratique médicale en sera bouleversée de façon irrémédiable.

Nous rappelons que c'est Jean Dausset, prix Nobel, qui a introduit le concept de médecine prédictive suite à sa découverte du système HLA. Pour lui, la médecine du futur s'appuiera sur le dépistage systématique des gènes de susceptibilité sur le génome entier de chaque individu pour l'ensemble d'une population. Chacun aura alors sa « carte » de susceptibilités, mais aussi de « résistances » aux maladies. L'objectif est de mettre en place un traitement préventif ou curatif précoce. Pour lui, à l'avenir, la médecine sera ciblée, personnalisée, prédictive et préventive. Il s'agira alors pour chacun de « gérer » son « capital santé » de façon rationnelle. Cette vision rejoint celle du biologiste américain Leroy Hood qui, en 2013, définissait la médecine des 4P : 1) Personnalisée car tenant compte du profil génétique et épigénétique de l'individu ; 2) Préventive car prenant les problèmes de santé en se concentrant sur le mieux-être et non sur la maladie, en proposant, notamment, un mode de vie adapté dans les maladies chroniques ; 3) Prédictive en choisissant les traitements les plus appropriés pour le patient et en tentant d'éviter leurs réactions négatives ; 4) Participative en rendant le patient plus responsable de sa santé et de ses soins.

Ainsi, la vision de la médecine du futur de Jean Dausset ou de Leroy Hood prend en compte non seulement les progrès scientifiques mais aussi l'individu en tant que personne dans sa globalité. En effet, les avancées scientifiques et technologiques spectaculaires ne doivent pas nous faire oublier que les patients sont avant tout des êtres humains conscients, sensibles et dignes de notre respect, des sujets qui ne doivent pas disparaître derrière une technicité déshumanisante. Ainsi, il nous semble que l'un des enjeux éthiques majeurs, sous-tendu par l'application de ces avancées scientifiques, est le respect par la société et par le médecin de notre commune humanité. Or, comme nous avons essayé de l'illustrer dans notre

étude, dès le début du XXe siècle, cet enjeu éthique s'est posé aux biologistes et aux médecins traitant des maladies dites « héréditaires » avant d'être qualifiées de génétiques. Pour nous, il prend sens à un moment décisif de ce qu'on appelle aujourd'hui le « parcours patient », au moment de la consultation, au moment que nous appelons « la rencontre » entre le patient et son médecin. C'est ce moment privilégié qui permet au praticien de reconnaître et de donner sens à l'humanité du consultant. C'est ce moment que nous avons choisi d'étudier en en développant les différentes modalités. L'histoire de la biologie, de la biologie moléculaire et des maladies génétiques nous montre que les praticiens ont également pris un soin extrême pour baliser ce moment si particulier, ce moment de rencontre, celui de la consultation de conseil génétique. L'enjeu de cette consultation, comme pour toute consultation médicale, a des dimensions éthiques mais également philosophiques et psychologiques. Si nous nous sommes attachés à la consultation de conseil génétique, c'est que nous faisons l'hypothèse que la médecine prédictive et personnalisée que la France (comme beaucoup de pays occidentaux) a actuellement la volonté de mettre en place deviendra la médecine du futur, au fur et à mesure des avancées scientifiques de la biologie moléculaire et de sa compréhension des maladies communes. Et nous faisons également l'hypothèse que le modèle de consultation du conseil génétique ou *Genetic Counseling* deviendra le modèle de la consultation médicale. En effet, la consultation du conseil génétique correspond au processus de la médecine prédictive et personnalisée dont la temporalité inclut la prévention par l'explication et les conseils, les examens génétiques et leurs prédictions, et la participation active des patients qui prennent les décisions quant à leur santé et leur choix reproductif. Mais, c'est également une consultation qui a su préserver la dimension humaine à l'interface des biotechnologies et de la consultation médicale.

Le conseil génétique est un processus car il a une certaine durée entre le premier entretien sollicité par le consultant, les examens de laboratoire et le rendu du résultat. Il comprend, le plus souvent, plusieurs entretiens assurés par une équipe pluridisciplinaire de conseillers en génétique, médecins généticiens, médecins spécialistes, psychologues, assistants sociaux... Il trouve son origine aux États-Unis où, dans les années 1940, il a d'abord été pratiqué par des biologistes-généticiens universitaires désireux de dépasser les positionnements eugénistes de leurs prédécesseurs et de rendre un service aux couples ayant eu un enfant avec un problème génétique, en les aidant par leurs conseils et les statistiques à

avoir les meilleures chances de mettre au monde un enfant « normal ». Sheldon Reed, biologiste-généticien, directeur du *Dight institute For Human Genetics* à l'université du Minnesota (USA) et inventeur du concept de *Genetic Counseling*, a eu un impact majeur en développant une consultation de type non-directif et empathique. Ce faisant, il s'inscrivait dans l'histoire du *counseling* typiquement nord-américain qui s'est développé dans de nombreux secteurs, notamment ceux de l'éducation, de la santé mentale et de la psychothérapie... Pour Reed, il s'agissait d'offrir un service à des « clients » ayant un problème génétique en tenant compte de leurs volontés, de leurs souhaits, de leurs désirs et de leurs émotions. Il intervenait en relation d'aide, apportant éducation et conseils sans imposer une décision et sans visée eugéniste, en faisant appel, éventuellement à d'autres spécialistes en fonction des demandes.

Pendant la seconde moitié du XXe siècle, avec les avancées des techniques prénatales et la possibilité d'éviter certaines maladies génétiques chez un fœtus, les États-Unis ont vu émerger, en 1969, la profession de *genetic counselor* niveau Master sous l'impulsion de Melissa Ritcher, biologiste et psychologue, professeur au *Sarah Lawrence College* situé à Yonkers (USA). Le *genetic counselor* niveau Master a une pratique autonome et exerce à son compte ou dans des institutions hospitalières. Il est souvent le « chef d'orchestre » de l'ensemble du processus de *Genetic Counseling*, et c'est lui qui recueille, synthétise et rend compte à ses clients des différents résultats génétiques et médicaux et de la marche à suivre en fonction.

Dans les années 1970-1980, les considérations éthiques ont pris une dimension nouvelle car les techniques médicales ont été en mesure d'identifier des fœtus porteurs de problèmes génétiques et de les éliminer par un avortement dit « thérapeutique », si tel était le choix des parents ; la question étant : comment ne pas retomber dans une promotion de l'eugénisme au détriment de l'individu ou de populations entières jugés « inaptes » comme au début du XXe siècle ? Les conseillers en génétique nord-américains se sont alors positionnés d'une façon qui nous semble originale et novatrice : de formation scientifique, ils ont choisi d'apprendre et d'intégrer à leur pratique la psychologie des relations humaines et la psychologie humaniste. En intégrant une branche spécifique de la psychologie clinique, ils ont choisi de favoriser le bien-être psychique de leurs consultants. Ils ont pris en compte la dimension de la souffrance psychologique, celle des individus à risque de problèmes

généétiques ou malades, celle des parents... et, ils ont appris à la prévenir ou à la traiter. Ils ont tenu compte également de l'impact psychologique et matériel de la naissance d'un enfant à problème génétique dans une famille et son environnement et de sa souffrance en tant que personne malade ou handicapée.

Ainsi, la santé mentale des consultants et l'importance de la préserver sont venus au premier plan du processus de *Genetic Counseling*. Seymour Kessler, psychologue et conseiller en génétique, professeur à l'université de Berkeley (USA) a été un pionnier en intégrant la psychologie clinique dans sa dimension d'aide à la personne au *Genetic Counseling* des années 1970-1980. Les conseillers en génétique nord-américains ont alors déplacé le problème éthique lié à l'eugénisme vers la dimension éthique du soin (*Care*) en voulant préserver la santé mentale de leurs consultants. La prise en compte des couples et des individus dans leurs dimensions cognitives et affectives, la recherche de leur bien-être psychique sont devenues la priorité éthique inscrivant le conseil génétique dans la sphère privée. De ce fait, les conseillers en génétique nord-américains se sont désolidarisés à l'avance de toute ingérence étatique possible et future liée à une politique de santé publique visant le contrôle génétique de populations ciblées ou non. Ainsi, le conseiller en génétique nord-américain de ce début de XXI^e siècle reste un éducateur en génétique mais se positionne également en tant que psychothérapeute en utilisant, lors des entretiens, le soutien et l'accompagnement personnalisé, la « non-directivité », l'empathie du psychologue Carl Rogers, et les traitements des Thérapies Comportementales et Cognitives (TCC), faisant entrer cette profession dans la philosophie et l'éthique du *Care*.

Si le modèle nord-américain de conseil génétique prédomine dans le monde, la France a choisi une autre voie. Le conseil génétique est le fait de médecins hospitaliers en dehors de toute pratique libérale : essentiellement médecins-pédiatres au début du XX^e siècle, médecins-génétiens actuellement. Par ailleurs, depuis 2008, il existe une profession de conseiller en génétique niveau Master 2 qui reste sous contrôle médical strict, en tous cas pour le moment. Une autre particularité française est l'absence de pratique eugéniste de la part des médecins ou de l'État depuis le début du XX^e siècle. Enfin, le positionnement éthique des médecins est tout à fait remarquable puisqu'il repose essentiellement sur une éthique du biodroit, positionnement juridique confirmé par la loi de bioéthique revue en 2021 qui

privilégie la dignité humaine et l'Homme en tant qu'espèce, minorant ainsi la subjectivité de l'individu et sa souffrance psychologique comme physique.

En France, la pratique du conseil génétique est donc encadrée par la loi et faite par des médecins au sein d'équipes pluridisciplinaires comprenant des médecins généticiens, des médecins spécialistes, des conseillers en génétique, des psychologues, des assistants sociaux (et des diététiciens pour les maladies métaboliques). Par ailleurs, les médecins généticiens n'ont pas intégré à leur pratique l'exercice de la psychologie des relations humaines et de la psychologie humaniste. Ils ont délégué la pratique de la psychologie clinique à des psychologues-psychanalystes, favorisant ainsi des « consultations mixtes » (Munnich, 2008). Dans les équipes, si les psychologues-psychanalystes ont, éventuellement, un rôle de soutien, ils ont d'abord et avant tout un rôle d'évaluation et de diagnostic de la santé mentale des patients. À ce titre, ils peuvent, par exemple, refuser un test génétique à un patient dont ils estiment que son angoisse est pathologique et à risque de décompensation psychique.

Ainsi, l'histoire du conseil génétique français est celle d'une pratique médicale favorisant, ou, *a minima* ne décourageant pas la naissance d'enfants à problème génétique. Le conseil génétique français a un fondement que nous qualifierons de « religieux » : un fondement juridique, le droit de la dignité humaine de la Déclaration universelle des droits de l'Homme de 1948. Les premiers médecins français s'occupant de génétique sont catholiques, comme le vénérable Jérôme Lejeune, et pensent que, dans toute créature humaine, l'essence de Dieu se mêle à l'essence de l'Homme et qu'à ce titre la dignité de toutes les formes de vie humaine doit être préservée en décourageant notamment l'avortement thérapeutique. Concrètement, il s'agit de protéger l'espèce humaine et les naissances de tous les enfants, avec l'objectif de trouver des traitements efficaces pour ceux qui sont malades ou handicapés. La souffrance psychique de la personne en tant que parent ou en tant que personne malade ou handicapée n'est pas traitée et on ne cherche pas spécifiquement à la soulager : le psychologue-psychanalyste se contentant de la diagnostiquer en évaluant l'angoisse.

En ce début de XXI^e siècle, si le fondement catholique du positionnement éthique des médecins généticiens français est amoindrie, le fondement juridique de la dignité humaine et l'éthique du biodroit restent puissants. Leur particularité est qu'ils ne s'inscrivent pas dans la sphère privée et l'éthique du *Care*, mais dans celle de la Loi occidentale avec une prétention

à l'universalisme des Droits humains fondamentaux. Ainsi, si les médecins français magnifient la dignité de l'individu comme appartenant à l'espèce humaine, ils minorent l'expression de sa souffrance psychique. En effet, la souffrance psychique est laissée aux psychologues-psychanalystes hospitaliers qui ont compris leur mission, lors du processus de conseil génétique, comme étant centrée sur l'évaluation de l'angoisse de la personne et son éventuelle culpabilité vis-à-vis de sa famille, avec l'objectif de lui éviter le risque d'une décompensation dépressive ou psychotique.

Que ce soit en psychanalyse ou en psychologie clinique, notamment pour les Thérapies Comportementales et Cognitives (TCC), il est indéniable que l'angoisse soit un concept majeur. Marcela Gargiulo, la psychologue-psychanalyste de la première consultation de la maladie de Huntington à la Pitié-Salpêtrière à Paris, s'appuie sur la première théorie freudienne de l'angoisse pour expliquer l'état psychologique dans lequel se trouvent les personnes demandeuses d'un conseil génétique. Durant tout le protocole, elles sont dans un état d'attente du danger et de préparation à celui-ci, bref, dans un état d'angoisse d'anticipation : « l'angoisse d'attente du danger que représente le résultat » (Gargiulo, 2014) du test génétique. Si cette angoisse est excessive, elle pourrait alors devenir « effroi et provoquer un traumatisme » (Freud, 1920), voire une décompensation psychotique. Le psychologue-psychanalyste s'efforce d'empêcher le trauma ou la décompensation. Pour cela, selon Gargiulo, il utilise « l'angoisse du doute » de la personne sur son statut génétique comme une « angoisse signal » (Freud, 1920). Cette angoisse du doute est définie comme protectrice, « normale et souhaitée » (Gargiulo, 2014), et elle est favorisée par la temporalité du protocole. En effet, la succession des consultations sur un délai de plusieurs mois favorise l'émergence de cette angoisse signal et aurait pour conséquence de diminuer la dimension pathogène et traumatique du résultat du test génétique, sans, cependant, pouvoir l'effacer. Or, nous rappelons que pour Freud comme pour Gargiulo, cette angoisse signal est normale lorsqu'une personne se trouve confrontée à une situation anxiogène. Ici, nous sommes d'avis que Gargiulo « spatialise » le temps de l'angoisse en favorisant son émergence et en en faisant un risque pathogène par une temporalité relativement longue induite et clôturée par le protocole. La personne, porteuse ou susceptible d'être porteuse d'une maladie génétique est « épinglée » dans un espace artificiel car théoriquement construit. Le protocole de recherche génétique, ainsi conçu comme une norme, objective le sujet qui ne peut faire appel à ses

ressources intérieures propres car prisonnier d'un temps imposé. Nous faisons alors l'hypothèse que la décompensation dépressive ou psychotique, cette nouvelle pathologie psychique introduite par le psychologue-psychanalyste, correspond à cet enfermement dans l'espace d'un protocole mortifère auquel le sujet, rendu impuissant, ne peut échapper. Ce risque de décompensation psychique serait alors lié au protocole lui-même et non au sujet.

Nous rappelons que toutes les théories psychologiques, de la psychanalyse de Freud aux thérapies comportementales et cognitives, analysent l'angoisse d'anticipation face à une situation anxiogène comme normale et non pathologique. Nous rappelons, également, que l'angoisse et la culpabilité sont des concepts fondateurs de la culture occidentale : de la culpabilité d'Œdipe dans *Œdipe roi* (Sophocle) à l'angoisse de Jésus au jardin des oliviers (Nouveau Testament), au concept de l'angoisse de Soren Kierkegaard...

Kierkegaard a été le premier à se positionner comme psychologue et à vouloir penser l'angoisse comme un concept scientifique dans le champ de la psychologie, en restant chrétien et protestant. Il a alors utilisé la thématique du péché, plus particulièrement du péché originel, et de la culpabilité comme fil conducteur dans ses ouvrages *Le concept de l'angoisse* (1844) et *Miettes philosophiques* (1844). Bien qu'il soit théologien et qu'il se positionne lui-même comme psychologue, l'histoire l'a retenu comme philosophe. Il a eu une influence profonde sur la philosophie du début du XXe siècle en servant de modèle à la réflexion sur la « misère » et l'angoisse qui affectent l'homme dans la réalité de son devenir. Dans son approche, que les commentateurs qualifieront « d'existentielle », l'être humain est seul, soumis à la mélancolie et au désespoir. Ainsi, le concept de l'angoisse est inhérent à la condition humaine et à son histoire. L'angoisse est ce sentiment qui accompagne l'existence. Nous entrons, ici, dans la modernité de ce concept et dans sa valeur philosophique de type existentiel renvoyant à une dimension extrêmement générale qui ne porte sur aucun objet précis : l'angoisse s'éprouve devant la vie elle-même ! Ainsi, si en psychanalyse, en psychologie et pour Kierkegaard, l'angoisse est une émotion « normale », non pathologique et éprouvée par tous, il nous semble difficile d'en faire le « signal » systématique et unique d'une possible décompensation psychique dans la démarche de conseil génétique. De notre point de vue, un ou quelques entretiens cliniques d'évaluation psychologique sont insuffisants pour déclarer un sujet à risque de décompensation psychique et surtout pour avoir le pouvoir éventuel de lui interdire un test génétique pour préserver sa santé mentale.

Cependant, au-delà du conseil génétique, cette recherche de diagnostic de pathologie mentale est bien ancrée dans la démarche des psychanalystes-psychologues français. Nous avons voulu l'illustrer par l'ouvrage de Marie-Thérèse Accard Couchoud (psychanalyste-psychologue), *Kierkegaard ou l'instant paradoxal-recherches sur l'instant psychotique* (1981). Cette auteure cherche à démontrer que la réflexion de Kierkegaard sur le concept de l'angoisse (et son œuvre en général) est une tentative rationnelle pour dépasser voire guérir la psychose qu'elle lui suppose. Dans son travail conceptuel, elle va s'appuyer sur un autre concept clé de Kierkegaard, celui de l'instant qui, pour elle, est une « substitution défensive » permettant un processus de réorganisation d'une psychose sous-jacente. Pour nous, cela confirme que le lien entre l'angoisse et le risque de pathologie mentale est identifié comme majeur par les psychanalystes-psychologues et nécessite une recherche diagnostique.

Or, dans le processus de conseil génétique, le sujet ne peut échapper à son angoisse d'anticipation, c'est une donnée inhérente à cette situation. Mais contrairement à la France, les conseillers en génétique nord-américains ont fait le choix d'utiliser la psychologie des relations humaines et la psychologie humaniste de Carl Rogers. Le *counseling* rogérien, traduit en français par relation d'aide, consiste, lors des entretiens, à adopter trois attitudes professionnelles : la congruence ou l'authenticité, le fait pour le conseiller de « rester lui-même » qui permet d'instaurer la confiance et de se mettre correctement en contact avec la complexité des sentiments et des émotions du patient ; le regard positif inconditionnel qui permet d'éviter tout jugement de valeur ; la compréhension empathique pour entrer en communication avec le monde perceptif et subjectif du patient. En adoptant ces trois attitudes, le conseiller en génétique (et le psychologue) a pour objectif d'aider au mieux la personne sans poser de diagnostic sur son état mental. Notre hypothèse est qu'en prenant ces trois postures, le conseiller en génétique évite la décompensation psychique à son consultant.

Afin d'étayer notre hypothèse, nous nous sommes appuyés sur l'ouvrage de Catherine Guitton-Cohen Adad (ancienne psychiatre des hôpitaux), *Instant et processus-analogie en thérapie familiale systémique* (1988). En tant que psychiatre, lors des entretiens familiaux, cette auteure mobilise l'angoisse des personnes dans le cadre du champ de la psychose. Elle utilise le paradoxe sous forme de métaphores opérantes. Lors de l'entretien, le paradoxe consiste à utiliser le temps subjectif figé de la crise personnelle et familiale pour relancer un

temps non pathologique pour les patients et les remettre au cœur de la vie « ordinaire », « normale ». Et, c'est dans l'instant, l'instant de la séance, que peut apparaître une coupure radicale et décisive qui va permettre aux déterminismes psycho-pathologiques individuels et familiaux d'être brisés pour relancer des processus subjectifs et comportementaux aboutissant à un mieux-être pour le patient et sa famille. Comme chez Kierkegaard, l'instant est au cœur de la recherche de cette auteure : « l'instant abolit la dimension linéaire de l'écoulement du temps et laisse survenir un nouveau rapport avec la réalité présente fondé sur les perceptions sensorielles, les communications analogiques et l'apparition d'images. Ces images deviendront le support des processus mémoriels et symboliques, moteurs de l'interaction thérapeute-famille » (Guitton-Cohen Adad, 1988).

Loin de la spatialisation mortifère de la temporalité subjective du consultant induite par le psychologue-psychanalyste lors du conseil génétique, en s'appuyant sur l'angoisse, l'instant et le paradoxe, nous assistons bien à un glissement conceptuel, du diagnostic en lien avec la nosographie psychanalytique et psychiatrique au *counseling* ou relation d'aide au moment de l'entretien avec le professionnel. De notre point de vue, réfléchir à la relation d'aide nécessite de s'intéresser au concept d'analogie, concept problématique en sciences, en particulier en sciences exactes, souvent méprisé comme mode de raisonnement au profit du raisonnement hypothético-déductif. Pourtant, lors d'une consultation, il permet au conseiller en génétique d'établir des associations d'idée très rapidement, de faire des liens entre le connu et l'inconnu pour essayer de comprendre ce qu'on ignore par des déductions sur ce qu'on connaît. Faire ces liens intervient toujours dans le processus de conseil génétique, à la fois dans l'information donnée sur une maladie qui garde toujours une part de mystère quant à sa transmission et son expression, et dans l'ignorance du statut génétique du consultant qui se dévoilera en un instant, au moment où le conseiller lui annoncera son résultat après plusieurs mois d'attente et de doute. Par ailleurs, pour le conseiller, faire des liens entre ce qu'il observe du consultant et ce qu'il en imagine permet d'améliorer la relation et de préciser son discours. De notre point de vue, le raisonnement par analogie permet au professionnel de développer son intuition relationnelle, d'apporter un soutien dans l'instant de la séance et d'éviter ainsi la décompensation psychique sans avoir recours à un diagnostic psychiatrique.

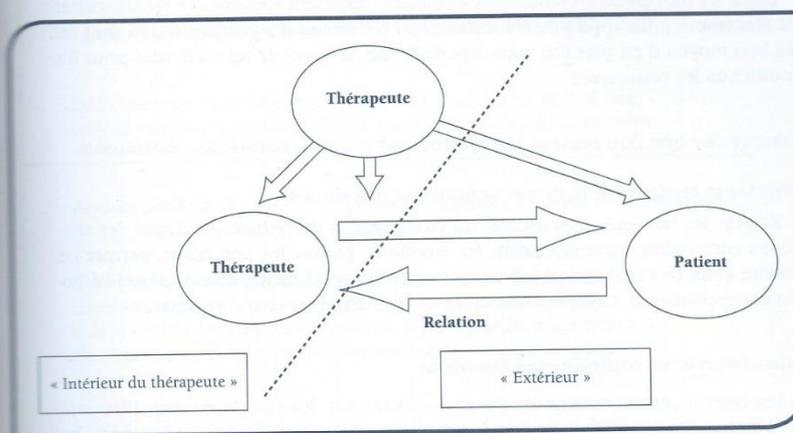
Durant presque vingt ans et actuellement, en tant que psychologue clinicienne dans le Service de génétique clinique de Rennes, j'ai essayé d'adopter un positionnement

professionnel reposant sur l'observation des patients et le raisonnement par analogie pour apporter soutien et réconfort lors du processus de conseil génétique. Ma principale difficulté a été d'établir une relation de confiance avec les patients. En effet, trop souvent, leur confiance dans le système de soins et les soignants est limitée. Seule, une attitude de congruence et d'empathie m'a permis d'établir et de maintenir le lien de confiance recherché permettant une collaboration efficace pour la résolution de leur problématique génétique. De plus, je peux affirmer, en me basant sur mon expérience clinique, que cette attitude, associée aux techniques des Thérapies Comportementales et Cognitives (TCC) et à la thérapie familiale systémique, permet de juguler l'angoisse et d'apporter une aide à la décision tout au long du processus de conseil génétique, et de soutenir psychologiquement les familles d'enfant malade et les patients atteints de maladie génétique.

En conclusion, il nous semble inéluctable, qu'au cours du XXI^e siècle, la médecine prédictive et personnalisée s'installe durablement dans le cabinet libéral du médecin généraliste et spécialiste et se généralise également à l'hôpital. C'est un immense espoir et la promesse d'une médecine de plus en plus précise et performante. Cependant, à côté d'une biotechnologie de pointe, l'aspect humain ne doit pas être négligé au risque de voir s'installer le contrôle d'un biopouvoir étatique comme le redoutent certains avec la crise de la Covid 19. Il nous semble que les conseillers en génétique nord-américains ont développé un modèle qui nous éloigne de cet écueil. En inscrivant le conseil génétique dans la sphère privée et l'éthique du *Care*, ils ont privilégié l'humain et sa dignité en proposant un soutien et un accompagnement psychologique de très grande qualité.

Par la technique du « petit vélo », le thérapeute s'entraîne, jusqu'à en faire un automatisme, à développer sa capacité d'observation de ces trois dimensions. Le schéma du « petit vélo » (le nom provient de la forme du dessin) illustre la manière dont le thérapeute doit observer ce qui se passe à l'intérieur de lui-même, dans la relation avec l'autre et chez l'autre.

► **Document 2-2.** Le « petit vélo » comporte trois dimensions : l'auto-observation du thérapeute, l'observation par le thérapeute de la relation qui s'établit avec le patient, et l'observation du patient.



Le thérapeute dans la thérapie : l'auto-observation

1.4 Conseils pour un bon entretien

Observer, durant la thérapie, ses émotions, ses sentiments, ses pensées automatiques, ses comportements est indispensable à l'établissement d'un bon rapport collaboratif. La simple observation de son propre fonctionnement apporte au thérapeute des informations précieuses sur la relation qui s'installe avec le ou les patients. Par exemple, si, durant un entretien, le thérapeute se sent irritable, il aura probablement moins envie d'aider le patient. Au contraire, s'il se sent compatissant, il sera certainement plus motivé.

Un entraînement est nécessaire pour mener à bien une bonne auto-observation durant la séance thérapeutique. Cela commence par un examen régulier de son fonctionnement dans la vie quotidienne. Par la suite, le thérapeute pourra mieux, durant les consultations, faire le tri entre ce qui provient de lui et ce qui provient de l'entretien, et ainsi moduler sa réaction.

BIBLIOGRAPHIE

Académie Suisse des Sciences Médicales, collectif, *La génétique dans la médecine au quotidien*, Guide pratique, EMH éditeur, 2011

ACCARD COUCHOUD, M.-Th, *Kierkegaard ou l'instant paradoxal*, éd. du Cerf, Paris, 1981

Accreditation Council for Genetic Counseling (ACGC), *Standards of accreditation for graduate programs in genetic counseling*, site internet :

<https://gceducation.org/Documents/Standards%20Final%20approved%20Feb%202013.pdf>
USA, le 23/12/2013

Accreditation Council for Genetic Counseling (ACGC), *Practice based competencies for genetic counselors*, site internet :

https://gceducation.org/Documents/ACGC%20Practice%20Based%20Competencies_13-Final-Wed.pdf, USA, le 23/12/2013

Accreditation Council of Genetic Counseling (ACGC), *Practice based competencies for Genetic Counseling Retrieved from*, site internet, USA, 2015

gceducation.org/wp-content/uploads/2019/02/ACGC-Core-Competencies-Brochure_15_Web.pdf, USA, le 7/01/2022

AEPU, ANOP, SNP, *Code de déontologie des psychologues*, Code français, 1996,

AERES, Agence d'évaluation de la recherche et de l'enseignement supérieur, création 2006, arrêt de l'activité 2013

Agence de la biomédecine, *Encadrement juridique international dans les différents domaines de la Bioéthique*, St Denis, actualisation 2016

https://www.agencebiomedecine.fr/IMG/pdf/20160915_encadrementinternational_actualisation2016_v4.pdf, le 8/01/2022

ALBY, N., « Dimensions psychologiques des consultations d'oncogénétique », *Analyse*, vol. 14, Paris, 1996, p.p. 245-262

ALMQVIST, E.-W., BLOCH, M., BRINKMAN, R., CRAUFURD, D., HAYDEN, M.-R., "A worldwide assessment of the frequency of suicide, suicide attempts, or psychiatric hospitalization after predictive testing for Huntington disease", *American Journal of Human Genetics*, 1999, p.p. 1293-1304

ALMIQVIST, E.-W., BRINKMAN, R., WIGGINS, S., HAYDEN, M.-R. "Psychological consequences and predictors of adverse events in the first 5 years after predictive testing for Huntington's disease" *Clinical Genetics*, 2003, p.p. 300-309

AMERICAN PSYCHOLOGICAL ASSOCIATION (APA), "Recognitions of psychotherapy effectiveness", *Psychotherapy Journal*, USA, 2013, vol. 50, p.p. 102-109

ANDERNO, R., « Dignité humaine, droits de l'homme et bioéthique : quel rapport ? », *Journal International de Bioéthique*, vol. 21, n° 4, chap. 3, éd. ESKA, Paris, 2010, p.p. 51-59

ANDERNO, R., « La notion de dignité humaine, est-elle superflue en bioéthique », *Revue Générale de Droit Médical*, n° 16, éd. LEH, Bordeaux, 2005, p.p. 95-102

ANDERSON, V. E., "Sheldon C. Reed Ph.D. (November 7-1910 – February 1, 2003): Genetic Counseling, Behavioral Genetics", *American Journal of Human Genetics*, juillet 2003, Bethesda, USA

Animalresearch.info, « Le clonage de la brebis Dolly », site internet :
<https://www.animalresearch.info/fr/avanceesmedicales/chronologie>, le 2/08/2021

ANTLEY, R., M., HARTLAGE, L., C., "Psychological responses to genetic counseling for Down's syndrome", *Clinical Genetics*, John Wiley & Sons, 1976

ANTONIOU, A., PHAROAH, P., D., NAROD, S., et al., "Average risks of breast and ovarian cancer associated with BRCA1 or BRCA2 mutations detected in case series unselected for family history: a combined analysis of 22 studies", *American Journal Human Genetics*, 2003, Bethesda, USA, p.p. 1117-1130

APERT, E., *Hygiène de l'enfance*, éd. J-B Baillière et fils, Paris, 1913, réédition 1924

APERT, E., *L'hérédité morbide*, Flammarion, Paris, 1919

APERT, E., *Les jumeaux*, Flammarion, Paris, 1923

Archives Nationales, Recueil des commémorations nationales 2008, site internet :
<https://www.siv.archives-nationales.culture.gouv.fr/siv/rechercheconsultation> le 24/04/2017

ARCINIEGAS, D., B., ANDERSON, A., "Suicide in neurologic illness", *Current Treatment Options in Neurology*, nov. 2002, p.p. 457-468

ARENDT, A., "The image of Hell" (Review), *The Black Book*, Yiddish Scientific Institute, New-York, september 1946, p.p. 291-295

ARENDT, A. *The Origins of Totalitarianism*, Harcourt, Brace and World, New York, 1951

ARENES, J., « La différence des sexes est un lieu de création », *Psychologies*, Paris, juillet 2010

ARIELY, D., *Predictably irrational : the hidden forces that shape our decisions*, Harper Perennial, New York, USA, 2010

AUBERT-GODARD, A., « Le conseil génétique prénatal vu par le psychanalyste », *Le journal des Psychologues*, n° 177, « Dossier psychologie et génétique », 2000, p.p. 43-46

AUBERT-GODARD, A., « Psychopathologie de la temporalité. Médecine prédictive et psychologie de l'anticipation », *Rapport de soutenance de la thèse doctorale de Marcela Gargiulo*, Université de Paris 5, 1999

AUDI, P., *L'Empire de la compassion*, Pocket, Paris, 2021

AUSTIN, J., C., HIPPMAN, C., HONER, W., G., "Descriptive and numeric estimation of risk for psychotic disorders among affected individuals and relatives: implications for clinical practice", *Psychiatry Research*, 2012, p.p. 52-56

- AUSTIN, J., SEMAKA, A., HADJIPAVLOU, G., "Conceptualizing genetic counseling as psychotherapy in the era of genomic medicine", *Journal of Genetic Counseling*, décembre 2014, p.p. 903-909
- BACHIR, D., GALACTEROS, F., « La drépanocytose : maladie du tiers-monde, maladie négligée », *Plein Droit*, n° 12, novembre 1990
- BACQUE, M. F., « Vivre sous la menace... Quand l'anticipation des cancers redessine la destinée familiale », *Revue francophone de psycho-oncologie*, vol 5, 2000, p.p. 43-46
- BATESON, W., *Problems of Genetics*, Yale University Press, New Haven, USA, 1913
- BATESON, G., JACKSON, D., D., HALEY, J., et al., "Toward a theory of schizophrenia", *Behavioral Science*, 1956, p.p. 251-264
- BATESON, G., *Vers une écologie de l'esprit*, tomes I et II, Le Seuil, Paris, 1977, 1980
- BAUDRY, C., « L'histoire de l'eugénisme », journal *Le Monde*, Paris, 10/02/2003 et 20/03/2005
- BEERS, C., *A Mind That Found Itself*, reedition Emero Pty Limited, 2011
- BERG, K., FLETCHER, "Ethical and legal aspects of predictive testing", *The Lancet*, vol. 1, n° 8488, 1986, p. 1043
- BERLINGER, G., DE CASTRO, L., rapporteurs, *Rapport du CIB sur la possibilité d'élaborer un instrument universel sur la bioéthique*, UNESCO, 2003
- BERNET, A., *Jérôme LEJEUNE*, Presses de la Renaissance, 2004, p.p. 471-473
- BEZE-BEYRIC, P., « Comment concilier les exigences du suivi médical et accompagnement psychologique chez l'enfant atteint de maladies neuromusculaires ? Le point de vue d'un pédiatre », *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, Elsevier-Masson, 2008
- BIARD, E., « Un diagnostic prénatal dans les maladies dominantes de l'adulte », *Myoline*, 2002, p. 3
- BIESECKER, B., *Back to the future of Genetic Counseling: Commentary on "Psychosocial Genetic Counseling in the Post-Nondirective Era"*, *Journal of Genetic Counseling*, USA, juin 2003, p.p. 1-5
- BIESECKER, B., "Goals of genetic counseling", *Clinical Genetics Journal*, USA, 2003, p.p. 323-330
- BIESECKER, B., AUSTIN, J., CALESHU, C., "Theories for Psychotherapeutic Genetic Counseling: Fuzzy Trace Theory and Cognitive Behavior Theory", *Journal of Genetic Counseling*, avril 2017, p.p. 322-330
- BIENVAULT, P., « Jean-François Mattei, homme d'éthique et de convictions », *La Croix*, 31/10/2013
- BIGNON, J.,Y., et al. *Vers une médecine de présomption/prédiction*, Tec et Doc, éd. Lavoisier, 1997
- BILLAUD, M., GUCHET, X., « L'invention de la médecine personnalisée – Entre mutations technologiques et utopie », *Medecines/sciences*, vol. 31, n°8-9, août-sept. 2015, p.p. 797-803
- BINDLER, L., TRAVERS, D., MILLET, B., « Le suicide dans la maladie de Huntington : état actuel des connaissances », *Revue Médicale Suisse*, n° 195, Médecine et Hygiène, Chêne-Bourg, Suisse, 2009 p.p. 646-648

BIOETHIQUE, site internet : <https://www.etatsgenerauxdelabioethique.fr>, le 23/09/2021

BIOETHIQUE, site internet : https://www.senat.fr/espace_presse/actualites/2019/bioethique.html, le 23/09/2021

BOGARD, M., AMEZIANE, N., LAMORIL, J., *Principes de biologie moléculaire en biologie clinique*, Elsevier/Masson, 2005

BLACK, M., *Models and Metaphor : Studies in language and Philosophy*, Cornell University Press, Ithaca, USA, 1962

BOGARD, M., LAMORIL, J., « La médecine génomique, une réalité en pleine évolution – 1^{ère} partie », *Immuno-analyse et Biologie spécialisée*, Elsevier, vol. 28, avril-juin 2013, p.p. 93-108

BOGARD, M., LAMORIL, J., « La médecine génomique, une réalité en pleine évolution -2^{ème} partie », *Annales Biologie Clinique*, John Libbey, vol. 72, janv.-fév. 2014, p.p. 25-48

BOGARD, M., LAMORIL, J., « La génomique à la demande en accès libre : le moment est-il venu ? » *Annales Biologie Clinique*, John Libbey, vol.74, n° 1, janv.-fév. 2016, p.p. 29-54

BOMPARD, A., « L'événement psychique collectif », *Compte rendu du séminaire*, 1986 ; *Compte rendu du séminaire*, vol. 2, 1986-1987

BOMPARD, A., « Science et prudence », *Nervure*, 4/05/1984

BONNEAU et al., « Consultation de génétique », *La revue du praticien*, tome 61, n°4, 2011, p.p. 521-541

BONNET, D., « Le temps d'annonce de la maladie dans le cas du dépistage néonatal de la drépanocytose », *Les drépanocytaires et la société soignante*, horizon.documentation.ird.fr

BORILLO, D., « Critique de la raison bioéthique », opinions et débats, site internet LGBT : <https://yagg.com>, le 12/07/2011

BORILLO, D., « La République des experts dans la construction des lois : le cas de la bioéthique » *Histoire@politique*, n°14, P.F.N.S.P., 2011, p.p. 55-83

BOTSTEIN, D., WHITE, R., L., SKOLNICK, M., DAVIS, R., W., "Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphisms", *American Journal of Human Genetics*, 1980, p.p. 314-331

BOUCHARD, G., de BRAEKELER, *Histoire d'un génome*, Les Presses de l'Université, Laval, 1991

BOUTANQUOI, M., « Pratiques de la relation daïde », *Connexions*, n° 76, Cairn, 2001, p.p. 157-167

BOUTONIER, J., *L'Angoisse*, PUF, Paris, 1949

BRAITHWAITE, D., et al., "Psychological Impact of Genetic Counseling for Familial Cancer A Systematic Review and Meta-analysis", *Journal of the National Cancer Institute*, Vol. 96, n° 2, 2004

BREDART et al., "Short-term psychological impact of the BRCA1/2 test result in women with breast cancer according to their perceived probability of genetic predisposition to cancer", *British journal of cancer*, n°108, 2013, p.p. 1012-1020

BRAUDE, P.-R., DE WERT, G.M., EVERS-KIEBOOMS, G., PETTIGREW, R.-A., GERAEDTS, J.-P., "Non-disclosure preimplantation genetic diagnosis for Huntington's disease: practical and ethical dilemmas", *Prenatal Diagnosis*, 1998, p.p. 1422-1426

BROADSTOCK, M., MICHIE, S., MARTEAU, T., "Psychological consequences of predictive genetic testing: a systematic review", *European Journal of Human Genetics*, n°8, 2000, p.p. 731-738

BRUNO, G., *Des liens*, Allia, 2014

BRUNO, G., *De la magie*, Allia, 2018

BRZUSTOWSKI, M. et al., Groupe n° 31, « Conseil génétique et médecine prédictive dans le cadre prénatal : choix privé ou débat public », Module Interprofessionnel de Santé Publique, ENSP, Rennes, 2005

BUJAN, L., « Histoire des CECOS : une œuvre collective », *La Revue du praticien*, février 2018, Boulogne Billancourt

BUTOW, Ph., N., LOBB, A., "Analyzing the Process and Content of Genetic Counseling in Family Breast Cancer Consultations", *Journal of Genetic Counseling*, vol. 13, n° 5, oct. 2004

BYK, C., « La dignité et le moralisme des valeurs exprimées par la Convention européenne sur la biomédecine », *Journal International de Bioéthique*, vol. 21, n° 4, chap. 4, éd. ESKA, Paris, 2010, p.p. 61-65

BYK, C., « Le concept de dignité et le droit des sciences de la vie : une valeur symbolique et dynamique au cœur de la construction sociale de l'homme », *Journal International de Bioéthique*, vol. 21, n° 4, chap. 5, éd. ESKA, Paris, 2010, p.p. 67-81

CANASSE, S., « Le colloque singulier, un mythe français », entretien avec Anne-Chantal Hardy, *Revue du Praticien Médecine Générale*, n° 902, mai 2013

CARKHUFF, R., R., BERENSON, B., G., *Beyond counseling and psychotherapy*, Holt, Rinehart and Winston, New York, 1967

CASSIDI, Rapporteur au nom de la commission juridique et des droits des citoyens, sur la fécondation artificielle *in vivo* et *in vitro* (doc. A2-372/88), Débats du Parlement européen, n° 2-376/101, 1989

CECILLON, C. ROY, S., « La médecine personnalisée en Allemagne », *Rapport*, Le Service pour la science et la technologie, Ambassade de France, Berlin, Allemagne, 2012

CHALMERS, K., THOMSON, K., "Coming to terms with the risk of breast cancer perceptions of women with primary relatives with breast cancer", *Qualitative Health Research* 1996, n° 6, p.p. 256-282

CHALMERS, K., THOMSON, K., DEGNER, L.F., "Information support and communication needs of women with a family history of breast cancer", *Cancer Nursing*, vol. 19, 1996, p.p. 204-213

CHARRON, Ph., « Conseil génétique en cardiologie », *Le Concours Médical-Spécialistes*, 2006, p.p. 46-49

CHAULET, S., ANNWEILER, C., CHOTARD, A.-S., et al., « Les déterminants du passage à l'acte suicidaire dans la maladie de Huntington », *Information psychiatrique*, 2010, vol. 86, p.p. 611-619

CHAUMET, H., « Maladie génétique et souffrance psychique », *Le journal des psychologues*, n° 243, 2006, p.p. 20-24

CHEN, S., PARMIGIANI, G., "Meta-analysis of BRCA1 and BRCA2 penetrance", *Journal of Clinical Oncology*, 2007, USA, p.p. 1329-1333

CINA, V., « Le conseil génétique : aspects théoriques et pratique en prénatal », *Revue Médicale Suisse* avril 2008, p.p. 931-934

CLAEYS, A., VIALATTE, J.-S., « Les progrès de la génétique : vers une médecine de précision ? Les enjeux scientifiques, technologiques, sociaux et éthiques de la médecine personnalisée », *Rapport*, Assemblée Nationale n° 1724, Sénat n° 306, Paris, 2014

CNRS, site internet : <https://histoire.cnrs.fr>, le 15/04/2017

CODORI, A.M., HANSON, R., BRANDT, J., "Self-selection in predictive testing for Huntington's disease" *American Journal of Genetics*, n° 53, USA, 1994, p.p. 167-173

COLAS, Ch., « Conseil génétique en oncologie pédiatrique », *Médecine thérapeutique/Pédiatrie* Vol. 17, n° 1, éd. John Libbey, Paris, 2014, p.p. 41-48

COLLECTIF, *Conseil génétique et maladies neuromusculaires*, AFM, avril 2018
https://www.afmtelethon.fr/sites/default/files/flipbooks/conseil_genetique_et_maladies_neuromusculaires_0809/files/doc..., le 8/01/2022

COLLECTIF, *La Bible de Jérusalem*, éd. du Cerf, 2021

Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE), *Réflexion éthique sur l'évolution des tests génétiques liée au séquençage de l'ADN humain à très haut débit*, Avis 124, Paris, 2016
https://www.ccne-ethique.fr/.../files/publications/ccne_avis_124.pdf, le 5/01/2022

Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE), *Rapport de synthèse des États Généraux de la Bioéthique*, Jean-François Delfraissy, 5 juin 2018
<https://www.vie-publique.fr/sites/default/files/rapport/pdf/184000352.pdf>, le 5/01/2022

Comité international de bioéthique, *Rapport du CIB sur la procréation médicalement assistée (PMA) et la parentalité*, UNESCO, 2019
https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/PF0000367957_fr, le 5/01/2022

Comité international de bioéthique, *Rapport du CIB sur la mise à jour de sa réflexion sur le génome humain et les droits de l'homme*, UNESCO, 2015
https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000233258_fre, le 5/01/2022

Comité international de bioéthique, *Rapport du CIB sur le clonage humain et la gouvernance internationale*, UNESCO, 2009
https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000183235_fre, le 5/01/2022

Commission Nationale Consultative des Droits de l'Homme (CNCDH), *Avis sur les sciences de la vie et Droits de l'homme du 21/09/1989*

https://www.cncdh.fr/sites/default/files/89.09.21_avis_sciences_de_la_vie_et_dh.pdf, le 5/01/2022

Conseil constitutionnel, *Décision de bioéthique n°94-343-344 du 27 juillet 1994*

https://www.conseil-constitutionnel.fr/decision/1994/943_944DC.htm, le 5/01/2022

Conseil de l'Europe, « Convention pour la protection des droits de l'homme et de la dignité humaine à l'égard des applications de la biologie et de la médecine : Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine » Oviedo, Espagne, 4 avril 1997

<https://www.aix-scientifcs.com/fr/oviedo.html>, le 5/01/2022

Conseil de l'Europe, « Recommandation N° R (97) 5 du Comité des Ministres aux États membres relative à la protection des données médicales », 1997

<https://rm.coe.int/CoERMPublicCommonSearchServices/DisplayDCTMContent?documentId=09000016804cbb4b>, le 5/01/2022

Conseil de l'Europe, « Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la Biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales », Strasbourg, 27/11/2008

<https://rm.coe.int/CoERMPublicCommonSearchServices/DisplayDCTMContent?documentId=090000168084838>, le 5/01/2022

CORNIU, M., « Une nouvelle ère pour la médecine de précision », *Quebec Science*, 11/05/2017

CORVOL, P., KOURISKY, Ph., DEGOS, L., « Journées Jean Dausset », *La lettre du Collège de France*, n° 28, avril, 2010, p.p. 32-35

Cour de Cassation française, *Affaire Perruche, arrêt du 17/11/2000*

COUTURIER-TURPIN, M.-H., « La découverte de la Trisomie 21 », *La Revue du praticien*, vol.55, n° 12, 2005, p.p. 1385-1389

CRAUFURD, D., HARRIS, R., "Ethics of predictive testings for Huntington's chorea: the need for more information" *British Medical Journal*, vol. 293, 1986, RU, p.p. 249-251

CUNGY, Ch., *L'alliance thérapeutique*, Retz, 2016

CUPA, D., et al., *Psychologie en néphrologie*, ed. EDK, 2000

DARWIN, Ch., *On the origin of species*, 1859, Harvard University Press, New York, USA, 1964

DARWIN, *The descent of man, and selection in relation to sex*, 1871, Princeton University Press, 1981

DATTILIO, F., M., *Cognitive-behavioral strategies in Brief therapy individuals and Couples*, JCL Sperry (ed.), Zeig, Tucker & Theise, Phoenix, USA, 2000, p.p. 33-70

DAUSSET, J., « Qu'est-ce que la médecine prédictive ? », *Les Cahiers du Murs*, n° 4, hiver 1985/86

DAUSSET, J., "Predictive medicine", *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, 1996, p.p. 29-32

DAUSSET, J., *Un clin d'œil à la vie – La grande aventure du HLA*, Odile Jacob, Paris, 1998

DAUSSET, J., « Introduction à la médecine prédictive », Bulletin Académique National Chirurgie Dentaire, 2001, Vol. 45, n° 3, p.p. 59-61

DAUSSET, J., « Allocution de Jean Dausset lors du cinquantenaire de la publication princeps sur le HLA », *Les cahiers du M.U.R.S.*, n° 42, 2^{ème} semestre 2003

DAUSSET, J., « Création des CHU », *Recueil des Commémorations nationales 2008, France Archives*, Recueil, 2008/40067, Paris

DEGOS, L., « Jean Dausset (AIHP 1942) Prix Nobel », *Illustré Ancien*, AAIHP, 2004, Paris

DELBRUCK, M., "A Physicist Looks at Biology", 1949, réimprimé in Cairns et al., *Phage and the Origins of Molecular Biology*, Cold Spring Harbor Press, 1966, p.p. 9-22

DEBARGE, S., et al. « Maladies neuromusculaires et souffrance psychique chez l'enfant, sa famille et les soignants », *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, Elsevier-Masson, 2008

DENT, R., WARNER, E., "Screening for hereditary breast cancer", *Seminars in Oncology*, Elsevier, 2007, p.p. 392-400

DEKEUWER, C., BATEMAN, S., "Much more than a gene, hereditary and ovarian cancer reproductive choices and family life", *Medical Health care and Philosophy*, vol. 16, n°2, 2013

Dictionnaire de philosophie en ligne : <https://dicophilo.fr>, le 24/05/2018

Dictionnaire de psychanalyse en ligne : <http://pychus.fr>, le 28/06/2016

DIGHT, Ch., F., *Human Thoroughbreds qhy not*, Minneapolis, 1922

DOLBEAULT, S., FLAHAULT, C., STOPPA-LYONNET, D., BREDART, A. "Communication in Genetic Counselling for Breast/Ovarian Cancer", *Recent Results in Cancer Research*, vol. 168, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, 2006

DOLBEAULT, S., BREDART, A., FLAHAULT, C., « Quel accompagnement psychologique pour les femmes génétiquement prédisposées au cancer du sein ? » *La lettre du Sénologue*, n°42, Oct./Nov./Déc. 2008, p.p. 20-24

DOM ANTOINE MARIE osb abbé, « Lettre du 15 avril 2007 », site internet : <https://wwwclairval.com>, le 26/10/2016

DRAPER, B., M., "Suicidal behavior and assisted suicide in dementia", *International Psychogeriatrics*, 2015, p.p. 1601-1611

DUGUET, A.-M et al., « Gestation pour autrui pratiquée à l'étranger : conséquences pour les couples français et évolution du cadre légal dans certains pays », *Médecine & Droit*, 2014, p.p. 46-51

DURIC, V., et al., "Reducing psychological distress in a genetic counseling consultation for breast cancer", *Journal of Genetic Counseling*, juin 2003, p.p. 243-264

- DURR, A., VIVELLE, S., « Maladie de Huntington : l'expérience du test présymptomatique, du Diagnostic prénatal et préimplantatoire », *Gynécologie Obstétrique & Fertilité*, Elsevier-Masson, 2007, p.p. 1051-1054
- DURR, A., GOISET, C., LESCA, G. "Presymptomatic testing in Huntington's disease and autosomal dominant cerebellar ataxias", *Neurology*, vol. 59, 2002, USA, p.p. 1330-1336
- DURR, A., LESCA, G., GOISET, C., "Predictive testing in context of pregnancy: experience in Huntington's disease and autosomal dominant cerebellar ataxia" *Journal Medical Genetics*, 2002, p.p. 522-525
- DWORKIN, R., *Prendre les droits au sérieux*, PUF, 1995, 1^{ère} parution, *Taking Rights Seriously* 1977
- DWORKIN, R., « la controverse sur l'avortement aux États-Unis », *Esprit*, n° 155, oct. 1989, p.p. 64-84
- DWORKIN, R., « Le suicide médicalisé », *Esprit*, n° 243, juin 1998, p.p. 8-16
- EDWARDS, A., et al., "Interventions to improve risk communication in clinical genetics: systematic review", *Patient, Education & Counseling*, 2008, p.p. 4-25
- EIJZENGA, W., BLEIKER, E., M., A., et al., "Psychosocial Aspects of Hereditary Cancer (PAHC) questionnaire development and testing of a screening questionnaire for use in clinical cancer genetics", *Psycho-Oncology*, Maggie Watson ed., John Wiley & Sons Ltd, 2014
- EISEINGER, F., LEFRANC, J., P., et al., *Identification et prise en charge des prédispositions aux cancers sein et de l'ovaire*, éd. John Libbey, Paris, 2005
- ELDRIGE, R., "Huntington's disease : some prefer not to know", *Medical World News*, McGraw Hill, New York, USA, 1974
- ELLINGTON, L., et al. "Communication in genetic counseling cognitive and emotional processing", *Health Communication*, 2011, p.p. 667-675
- Encyclopédie Universalis, site internet : <https://www.universalis.fr>, le 16/05/2018
- ELWYN, G., GRAY, J., CLARKE, A., "Shared decision making and non-directiveness in genetic counselling", *Journal of Medical Genetics*, 2000, p.p. 135-138
- ELWYN, G., LLOYD, A., MAY, C., et al. "Collaborative deliberation: a model for patient care", *Patient Education & Counseling*, 2014, p.p. 158-164
- ERBY, L., ROTER, D., et al., "The rapid estimate of adult literacy in genetics (REAL-G) a means to assess literacy deficits in the context of genetics", *American Journal of Medical genetics*, 2008
- ERBY, L., ROTER, D., et al., "Oral literacy demand of prenatal genetic Counseling and dialogue : Predictions of learnings", *Patient Education & Counseling*, 2009, p.p. 392-397
- EVERS-KIEBOOMS, G., DECRUYENAERE, M., BOOGAERTS, A., et al., "Predictive testing for Huntington's disease: risk perception, reasons for testing and psychological profile of testing Applicants", *Genetic Counseling*, Genève, Suisse, 1995, p.p. 1-13

EVERS-KIEBOOMS, G., DECRUYENAERE, M., BOOGAERTS, A., et al. "Prediction of psychological functioning one year after the predictive test for Huntington's disease and impact of the test result on reproductive decision making", *Journal Medical Genetics*, 1996, p.p. 737-743

EVERS-KIEBOOMS, G., DECRUYENAERE, M., CLOOSTERMANS, G., et al., "Psychological distress in the 5-year period after predictive testing for Huntington's disease", *European Journal Human Genetics* 2003, p.p. 852-861

EVERS-KIEBOOMS, G., DECRUYENAERE, M., "Predictive testing for Huntington's disease: a challenge for persons at risk and for professionals", *Patient Education and Counseling*, 1998, p.p. 15-26

EVERS-KIEBOOMS, G., NYS, K., HARPER, P., ZOETEWIJ, M., DURR, A., JACOPINI, G., et al., "Predictive DNA-testing for Huntington's disease and reproductive decision making: a European collaborative Study", *European Journal Human Genetics*, 2002, p.p. 167-176

EVERS-KIEBOOMS, G., DECRUYENAERE, M., et al. *Cognitive representations of breast cancer emotional distress and predictive health behaviour : A theoretical perspective*, Psycho-Oncology, Maggie Watson ed., Jonh Wiley & Sons, Ltd, novembre 2000

EXPERTISE COLLECTIVE INSERM-FNCLCC, « Risques héréditaires de cancers du sein et de l'ovaire. Quelle prise en charge », éd. INSERM, Paris, 1998, 2005

FAGOT-LARGEAULT, *Médecine et philosophie*, PUF, Paris, 2010

FARRER, L. A., "Suicide and attempted suicide in Huntington disease: Implication For preclinical Testing of persons at risk", *American Journal of Medical Genetics*, vol. 24, 1986, p.p. 305-311

FAURE, J., « Aspects psychologiques de la drépanocytose », Association ASA 972, Martinique, 2013

FAURE, J., ROMERO, M., Retentissements psychologiques de la drépanocytose, Paris, 2016, Uraca-basiliade.org/wp-content/uploads/2016/12/Retentissements_psy, site internet, le 27/10/21

FINZI, J., et al., *Les thérapies ciblées dans le traitement du cancer en 2015, états des lieux et enjeux*, Institut National du Cancer (INCA), Paris, 2016

FNCLCC, *Le risque familial de cancer du sein et/ou de l'ovaire*, Happy Doc 2002

FRASER, F., C., "Genetic counseling", *American Journal of Human Genetics*, 1974, p.p. 636-659

FRAZER, J.-G., *Le Rameau d'or*, Robert Laffont

FREUD, S., *Abrégé de psychanalyse*, 1^{ère} édition 1938, PUF, Paris, 1967

FREUD, S., *Au-delà du principe de plaisir*, 1^{ère} édition 1920, Petite Biblio Payot, 2010, Paris

FREUD, S., *Essai de psychanalyse*, 1^{ère} édition 1920, Payot, Paris, 1982

FREUD, S., *L'homme aux loups*, 1^{ère} édition 1918, PUF, Paris, 1990

FRIEDMANN, T., "Progress toward human gene therapy", *Science*, vol. 244, 1989, p.p. 1275-1281

- Fondation Jérôme Lejeune, « Qui était le professeur Lejeune ? », site internet <https://www.fondationlejeune.org>, le 26/10/2016
- FOUCAULT, M., *Histoire de la sexualité*, tome 1, Gallimard, Paris, 2021, 1^{ère} éd. 1976
- FOUCAULT, M., *Leçons sur la volonté de savoir, Cours au Collège de France, 1970-1971*, Points-Essais, Paris, 2021
- FOUCAULT, M., « *Il faut défendre la société* », *Cours au Collège de France.1976*, EHESS, Gallimard, Seuil, Paris, 1997
- FOUCAULT, M., *Naissance de la biopolitique – Cours au Collège de France (1978-1979)*, EHESS, Gallimard, Seuil, Paris, 2004
- FOUCAULT, M., *La volonté de savoir-Droit de mort et pouvoir sur la vie*, folioplus, Paris, 2018
- FOX KELLER, E., *Expliquer la vie-Modèles, métaphores et machines en biologie du développement* Gallimard, Paris, 2004
- GALTON, F., *Hereditary genius*, 1^{ère} édition 1869, Ostara Publications, 2019, Simi Valley, USA
- GAUMONT-PRAT, H, « La réflexion du Comité consultatif national d'éthique sur la procréation médicalement assistée, *Médecine & Droit*, 2014, p.p. 29-33
- GARGIULIO, M., « Enjeux du diagnostic présymptomatique », *Le Défi*, LHFB, décembre 2001
- GARGIULIO, M., HERON, D., et al., « Dystrophie myotonique de Steinert : approche génétique et cognitive », *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, Elsevier-Masson, 2004
- GARGIULIO, M., AUBERT-GODARD, A., AVANT, M., GORTAIS, J., SCELLES, R., « Analyse de ce que vit le médecin-annonceur et des représentations qu'il a des frères et sœurs et des pères », Fondation de France, Paris, 2005
- GARGIULIO, M., BIARD, E., « Test génétique pré-symptomatique quel impact ? » *Myobase*, AFM, Paris, 2005
- GARGIULIO, M., DURR, A., FEINGOLD, J., « Les tests présymptomatiques en neurogénétique », *Médecine/Sciences*, n° 11, vol. 21, novembre 2005
- GARGIULIO, M., P., MAZET, et al., « Éditorial : Enfants, adolescents et leur famille face à une maladie neuromusculaire », *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, Elsevier-Masson, 2008
- GARGIULIO, M., et al. « Impact psychologique de la maladie de Duchenne sur l'enfant et l'adolescent, ses parents, sa fratrie. Onze années d'expérience d'une consultation pluridisciplinaire » *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, Elsevier-Masson, 2008
- GARGIULO, M., DURR, AUBERT-GODARD, A., et al., « Des médecins parlent de leur expérience de l'annonce : L'annonce d'une maladie grave de l'enfant à ses parents », *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, vol. 56, décembre 2008, p.p. 524-529
- GARGIULO, M., DURR, A., FEINGOLD, J., « Les tests présymptomatique en neurogénétique », *Médecine/Sciences*, n° 11, vol. 21, éd. EDK, Paris, 2005, p.p. 934-939

- GARGIULO, M., DURR, A., et al., "Long-Term outcome of presymptomatic testing in Huntington disease", *European Journal of Human Genetics*, 2008, Macmillan Publishers Limited, GB
- GARGIULO, M., DURR, A., HERON, D., et al. « Les test génétiques présymptomatiques chez le mineur : Enquête auprès des généticiens français et position du groupe français de génétique prédictive », *Archives de Pédiatrie*, Elsevier-Masson, 2010, p.p. 1000-1007
- GARGIULO, M., DURR, A., « Anticiper le handicap. Les risques psychologiques des tests génétiques », *Esprit*, juin 2014, p.p. 1-13
- GARGIULO, M., DURR, A., et al., "Guidelines for presymptomatic testing for Huntington's disease: past, present and future in France", *Revue Neurologique*, Elsevier Masson, Paris, 2015
- GARGIULO, M., « Anticipation, prédiction et incertitude en médecine prédictive », chap. 9, in Collectif, *Psychologie de l'anticipation*, Armand Colin, Paris, 2015
- GARGIULO, M., et al., « Prescription des tests génétiques : ce qui a changé », *Pratique Neurologique*, Elsevier Masson, Paris, 2014, p.p. 49-53
- GAUMONT-PRAT, H., « La réflexion du Comité consultatif national d'éthique sur la procréation médicalement assistée », *Médecine & Droit*, Elsevier Masson France, 2014, p.p. 29-33
- GAUDILLIERE, J.-P., « Le syndrome nataliste : étude de l'hérédité, pédiatrie et eugénisme en France (1920-1960) », *médecine/sciences*, n° 10, vol. 13, éd. EDK, Paris, 1997, p.p. 1165-1171
- GAYON, J., JACOBI, D., et al., *L'éternel retour de l'eugénisme*, PUF, PARIS, 2006
- GAYON, J., « L'eugénisme, hier et aujourd'hui », *Société Française de Génétique, Médecine/Sciences* n° 6-7, vol. 15, juin-juillet 1999
- GAYON, J., BATEMAN, S. « L'amélioration humaine : trois usages, trois enjeux », *Médecines/Sciences*, n° 26, 2010, p.p. 427-431
- GILBERT, P., *The Compassionate Mind*, Robinson, GB, réédition 2010
- GILBERT, P., *Compassion Focused Therapy*, Routledge, 1ère édition 2010
- GILLUM, R., F., BORSKY, A., J., *Diagnosis and management of patient noncompliance*, *Journal of American Medical Association*, USA, p.p. 1563-1567
- GIGERENZER, G., SHELTON, R., *Bounded rationality the adaptive toolbox*, site internet : <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&scope=site&db=nlebk&db=nlabk&AN=61102>, USA, 2001
- GOFFI, J.-Y., « La dignité de l'homme et la bioéthique », *Les Temps Modernes*, n° 630-631, 2005, Gallimard, Paris, p.p. 175-189
- GOLDENBERG, A., SAUGIER-VEBER, P., « Retards mentaux d'origine génétique » *Pathologie Biologie* n° 58, 2010, p.p. 331-342
- GOMBAULT, N., « L'affaire Perruche », *Réanimation*, Elsevier, Paris, 2002, p.p. 76-79

GRANT, B., « La nécessité d'une justification éthique en psychothérapie : le cas particulier de la thérapie centrée sur le client », ACP-FRANCE, 2006

GROUP BMJ, *Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease*, site internet : <https://group.bmj.com/> le 03/12/2015

Groupe Européen d'Éthique des sciences et des nouvelles technologies, (GEE), *Avis n° 9 sur les aspects éthiques des techniques de clonage*, 28/05/1997, Parlement européen <https://www.europarl.europa.eu/portal/fr>

Groupe Européen d'Éthique des sciences et des nouvelles technologies, (GEE), *Avis du 8 janvier 2008 sur le clonage des animaux d'élevage*, <https://www.efsa.europa.eu/fr/topics/topic/cloning>, le 14/01/2022

GUITTON-COHEN ADAD, C., *Instant et processus-Analogie en thérapie familiale systémique*, ESF, Paris, 1988

GUSELLA, J.F., MARTIN, J.B., "Huntington's disease. Pathogenesis and management" *Journal of Medical Genetics*, vol. 315, New England, p.p. 1267-1276

GUSELLA, J.F., "Probes in Huntington's chorea. – Gusella replies", *Nature*, vol. 320, 1986, p.p. 21-22

GUSELLA, J.F., WEXLER, N.S., CONNEALLY, P.M., et al., "A polymorphic DNA marker genetically linked to Huntington's disease", *Nature*, vol.306, 1983, p.p. 234-238

HAGGBLOOM, S., J., WARNICK,R., et al., "The 100 Most Eminent Psychologists of the 20th Century", *Review of General Psychology*, juin 2002

HALAY, J., *Strategies of psychotherapy*, Grune and Stratton, New York, USA, 1963

HAMET, P. « L'ABC de la médecine personnalisée », <http://crchum.chumontreal.qc.ca>, le 18/10/2017

HARDY, A.C., *Travailler à guérir*, Presses de l'EHESP, Rennes, 2013

HARPER, P.S., "A genetic marker for Huntington's chorea", *British Medical Journal*, vol. 287, 1983, p.p. 1567-1568

HARPER, P.S., SARFARAZI, M., "Genetic prediction and family structure in Huntington's chorea", *British Medical journal*, vol. 290, 1985, p.p. 1929-1931

HARPER, P.S., LIM, C, CRAUFURD, D. "Ten years of presymptomatic testing for Huntington's disease:The experience of the UK Huntington's Disease Prediction Consortium", *Journal Medical Genetic*, 2000, p.p. 567-571

HAYDEN, M.R., BLOCH M., FOX, S., CRAUFORD, D., "Letter to the Editor. Ethical issues in preclinical testing in Huntington disease. Response to Margery Shaw's invited editorial Comment", *American Journal of Medical Genetics*, vol. 28, USA, 1987, p.p. 761-763

HAYDEN, M.R., FOX, S.L., "Predictive testing in Huntington's disease", *Bulletin of the Hereditary Disease Program of Alberta*, vol. 4, USA, 1985, p.p. 1-3

Hcéres, Haut Conseil de l'évaluation de la recherche et de l'enseignement supérieur, création 2014

- HEADINGS, V., E., "Alternative models of counseling for genetic disorders", *Social Biology*, 1975, p.p. 297-303
- HERON, D., « Conseil génétique dans les myopathies », *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, Elsevier-Masson, 2008, p.p. 110-116
- HERON, D., DOUNIOL, M., et al., « Phénotype psychiatrique des maladies neuromusculaires de l'enfant : revue de la littérature », *neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, n° 56, Elsevier Masson, 2008
- HERON, D., « Rôle du généticien clinicien en pédiatrie », *Médecine thérapeutique/Pédiatrie*, Vol. 17, n° 1, éd. John Libbey, Montrouge, 2014, p.p. 3-7
- HESSE, M., "Models Metaphors and Truth", in *From a Metaphorical Point of View : A Multidisciplinary Approach to the Cognitive Content of Metaphor* sous la direction de Zdravko Radman, De Gruyter ed. 1995
- HESSE, Ph. -J., LE CROM, J.-P., *La protection sociale sous le régime de Vichy*, PUF, Rennes, 2001, Chapitre 1, Les assurances sociales, Hesse, p.p. 31-84
- HIRSCH, E., et al., *Traité de bioéthique*, 4 tomes, poche, Ères, Toulouse, 2018, 2014, 2010
- HIRSCH, E., et al., *Fins de vie, éthique et société*, Ères, 2016
- HIRSCH, E., et al., *L'éthique au cœur des soins : un itinéraire philosophique*, Vuibert, 2006
- HIRSCH, E., et al., *Droits de l'homme et pratique soignante*, Doin, Paris, 2 éditions, 2001 et 1998
- HORVATH, A., O., SYMOND, B., D., "Relation between working alliance and outcome in psychotherapy: A meta-analysis", *Journal of Counseling Psychology*, 1991, p.p. 139-149
- HOTTOIS, G., *Philosophie des sciences, philosophie des techniques*, Odile Jacob, Paris, 2004
- HOTTOIS, G., *De la Renaissance à la Postmodernité-Une histoire de la philosophie moderne contemporaine*, DeBoeck Supérieur, 2005
- HUBERS, A., A.-M., VAN DUIJIN, E., ROOS, R., A.-C., et al., "Suicidal ideation in a European Huntington's disease population", *Journal of Affective Disorders*, Elsevier, 2013
- HUXLEY, A., *Le meilleur des mondes*, Pocket, Paris, 2021, 1^{ère} parution 1932
- HWANG, E., S., et al. « Résultats rapportés par les patientes ayant opté pour une mastectomie controlatérale prophylactique », *Journal of Clinical Oncology*, vol. 8, n° 4, sept-oct 2016
- INSERM, « Histoire de l'INSERM », site internet : <https://www.histoire.inserm.fr>, le 27/05/2016
- INSERM, « Encadrement juridique de l'information génétique », site internet, <https://www-iplpubli.inserm.fr>, le 18/06/2016
- IONESCU, A., MOLDOVAN, R., "Genetic counselling for psychiatric disorders: A case study", *Cognition Brain & Behavior*, vol. 19, 2015, éd. ASCR, Cluj, Roumanie

JACOB, F., MONOD, J., « Gènes de structure et gènes de régulation dans la biosynthèse des protéines », *Comptes rendus de l'Académie des sciences*, 1959, p.p. 1282-1284

JENKINS, J. G., CONNEALLY, P.M., "The paradigm of Huntington disease", *American Journal of Human Genetics*, vol.45, 1989, p.p. 169-175

JENSEN, K., MURRAY, F., "Intellectual Property Landscape of the Human Genome" *Science*, oct. 2005, vol. 310, p.p. 239-240

Jérôme Lejeune, site internet : <https://www.eucharistiemisericord.free.fr, le 23/06/2016>

JONES, K., L., et al., "Interkingdom fusion between human (HeLa) cells and tobacco (GGLL) protoplasts", *Science*, 1976, p.p. 401-403

JORDAN, B., « Les cartes du génome humain », *La recherche*, n° 2016, Paris, 1989, p.p. 1486-1494

JOUINOT, P., « Amyotrophie spinale infantile (ASI) : impacts psychologiques », *Myoline, AFM*, Paris, 2008

JULIAN-REYNIER, C., EISINGER, F., et al., "Attitudes toward cancer predicting and transmission of Information to the family", *Journal Medicine Genetics*, vol. 33, 1996, p.p. 731-736

JULIAN-REYNIER, C., PIERRET, J., EISINGER, F., et al. *Prédisposition génétique aux cancers : questions psychologiques et débats de société*, éd. John Libbey, Paris, 2005

JULIAN-REYNIER, C., « Au-delà de l'efficacité clinique, impact psycho-social des dépistages des cancers », *Dépistage des cancers*, H. Sancho-Garnier et coll. (eds), éd. INSERM, Paris 1997, p.p. 115-121

JULIEN, C.-L., THOMPSON, J.-C. WILD, S., et al., "Psychiatric disorders in preclinical Huntington's disease", *Journal Neurology Neurosurgery Psychiatry*, 2007, p.p. 939-943

KAHNEMAN, D., TVERSKY, A., "Choices, values and frames", *American Psychologist*, USA, 1984, p.p. 341-344

KANT, E, *Fondement pour la métaphysique des mœurs*, 1^{ère} édition 1785, Hatier, Paris, 2000

KANT, E, *Métaphysique des mœurs*, Première partie, *Doctrine du droit*, 1^{ère} édition 1797, Librairie Philosophique Jean Vrin, 5^{ème} édition, Paris, 1993

KANTOROWICZ, E., *Les Deux corps du roi – Essai sur la théologie politique au Moyen-Âge*, Gallimard, Paris, 1989

KAUFF, N., D., BARAKAT, R., R., "Risk-reducing salpingo-oophorectomy in patients with germline mutations in BRCA1 or BRCA2", *Journal Clinical Oncology*, 2007, p.p. 2921-2927

KECK, F., « Des biotechnologies au biopouvoir, de la bioéthique aux biopolitiques », *Multitudes*, n° 12, 2003, p.p. 179-187

KESSLER, S., *Genetic Counseling – Psychological Dimensions*, Academic Press, New York, 1979

- KESSLER, S., *The genetic counselor as psychotherapist, Birth Defects Original Articles Series*, 1979, p.p. 187-200
- KESSLER, S., ANTLEY, R., M., "Psychological aspects of genetic counseling: Analysis of a transcript", *American Journal of Medical Genetics, Part B Neuropsychiatric Genetics*, USA, 1984, p.p. 673-697
- KESSLER, S., KESSLER, H., WARD, P., OPITZ, J., « Aspects psychologiques du conseil génétique. III. Gestion de la culpabilité et de la honte », *Journal américain de la génétique médicale*, vol. 17, n° 3, 1984
- KESSLER, S., "Letter to the Editor: The dilemma of suicide and Huntington Disease", *American Journal of Medical Genetics*, vol. 26, 1987, p.p. 315-317
- KESSLER, S., FIELD, T., WORTH, L., MOSBARGER, H., "Attitudes of persons at risk for Huntington disease toward predictive Testing", *American Journal of Medical Genetics*, vol. 26, 1987, p.p. 259-270
- KESSLER, S., « Aspects psychologiques du conseil génétique. IX. Enseignement et conseil », *Journal of Genetic Counseling*, vol. 6, 1997, p.p. 287-295
- KESSLER, S., "Psychological Aspects of Genetic Counseling: XIII. Empathy and Decency", *Journal of Genetic Counseling*, vol. 8, n° 6, 1999
- KESSLER, S., *Psyche and Helix: Psychological Aspects of Genetic Counseling, Essays by Seymour Kessler*, Willey-Liss Publishers, (Published by Resta), New York, USA, 2000
- KIEFFER, B., « Médecine personnalisée : quelques questions », *Revue Médicale Suisse*, oct. 2016,
- KING, M.-C., WILSON, A.-C., "Evolution at Two Levels in Humans and Chimpanzees", *Science, New Series*, vol. 188, n° 4184, avril 1975, p.p. 107-116
- KIERKEGAARD, S., *Miettes philosophiques, le concept de l'angoisse, traité du désespoir*, telgallimard, Paris, 1990
- KLAWANS, H., L., PAULSON, G., W., et al., "Use of L-Dopas in the detection of presymptomatic Huntington's chorea", *New English Journal of Medecine*, 1972, p.p. 1132-1334
- KLEIN, D., WYSS, D., "Retrospective and follow-up study of approxilately 1000 genetic consultations", *Journal de génétique Humaine*, mars 1977, p.p. 47-57
- KOEHLI, L., M., et al., "A Social Network Analysis of Communication about Hereditary Nonpolyposis Colorectal Cancer Genetic Testing and Family Functioning", *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention*, USA, vol. 12, avril 2003, p.p. 304-313
- KORSCH, B., NEGRETE, V., F., "Doctor-patient communication", *Scientific American*, USA, 1972, p.p. 66-74
- LABIE, D., « Le séquençage à haut débit : quel apport en hématologie ? », *Hématologie*, vol. 20, n° 1, janvier-février 2014
- LAMY, M., *Les application de la génétique à la médecine*, Doin, Paris 1943

LAMY, M., « Considérations générales sur les jumeaux », *Semaine de l'Hôpital*, Paris, 1945, vol.21, p.p. 27-31

LAMY, M., « La génétique médicale : ses méthodes et ses perspectives », *Semaine de l'Hôpital*, Paris, 1951, vol. 27, 1675-1681

LAMY, M., de GROUCHY, J., « L'hérédité de la myopathie », *Journal de Génétique Humaine*, USA, 1954, vol. 3, p.p. 219-261

LAPLANCHE, J., PONTALIS, J.-B., *Vocabulaire de la psychanalyse*, PUF, 2007

LAUMONIER, J., « Eugénique », Larousse mensuel, n° 65, Paris, juillet 1912, p. 454

LE GALL, J., Y., « La génétique : une brève histoire en pleine expansion », site internet : <https://www.academie-medecine.fr/publication>, le 18/07/2017

LE GALL, J.-Y., ARDAILLOU, R., et *al.*, « Diffusion et validation des tests génétiques en France », *Bull. Acad. Natle Méd.*, n° 9, Académie nationale de Médecine, Paris, 2009

LEGENDRE, P., *L'Empire de la vérité-Introduction aux espaces dogmatiques industriels*, Fayard, Paris, 1983

LEGENDRE, P., *Sur la question dogmatique en Occident*, Fayard, Paris, 1999

Légifrance, 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, site internet

Légifrance, Code civil, article 16-10 Indisponibilité du corps humain, site internet

Légifrance, Code de l'action sociale et des familles, article L.114-5 Nul ne peut se prévaloir d'un préjudice du seul fait de sa naissance, site internet

Légifrance, Code de la santé publique, article R.1131-4 Protection des personnes en matière de santé Médecine prédictive, identification génétique et recherche génétique, site internet

Légifrance, Code de la santé publique, loi n° 2004-806, août 2004 conseiller en génétique, site internet

Légifrance, Code de la santé publique, article L.2213-1 IMG, site internet

Légifrance, 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, site internet

Légifrance, Décret n° 83-132 du 23 février 1983 portant création d'un Comité Consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, site internet

Légifrance, Décret n° 47-682 du 8 avril 1947 relatif à la rémunération des chercheurs de l'institut national d'hygiène, site internet

Légifrance, Décret n° 49-891 du 17 avril 1943 portant règlement d'administration publique pour l'application de la loi du 21 décembre 1941 relative aux hôpitaux et hospices publics, site internet

- Légifrance, *Directive 98/44/CEdu Parlement européen et du Conseil du 6 juillet 1998 relative à la protection juridique des inventions biotechnologiques*, site internet
- Légifrance, *Loi du 21/12/1941, Réorganisation des Hôpitaux et des Hospices civils*, site internet
- Légifrance, *Décret n° 47-1169 du 27 juin 1947 portant code de déontologie médicale*, site internet
- Légifrance, *Loi n° 75-17 du 17 janvier 1975 relative à l'interruption volontaire de grossesse*, site internet
- Légifrance, *Loi n° 94-548, 1^{er} juillet 1994 bioéthique*, site internet
- Légifrance, *Loi n°94-653, 29 juillet 1994 bioéthique*, site internet
- Légifrance, *Loi n°94-654, 29 juillet 1994 bioéthique*, site internet
- Légifrance, *Loi n°2021-1017 du 02/08/2021 relative à la bioéthique*, site internet
- Légifrance, *Loi n°2019-774 du 24 juillet 2019 relative à l'organisation et à la transformation du système de santé*, site internet
- LEHMANN, A., JANIN, W. *Éthique et soutien psychologique*, Communication à Eurocancer 1996, John Libbey, Paris
- LEHOUGRE, M.-P., ROMERO, M., « Annonce du diagnostic et retentissements psychologiques sur la famille », *Médecine thérapeutique/Pédiatrie*, vol. 11, n° 1, John Libbey, janvier-février 2008
- LE MOIGNE, J.-L., *Théorie du système général*, PUF, Paris, 2^e éd., 1984
- LE MOIGNE, J.-L., « Notes sur les paradoxes de l'autonomie », in *Compte rendu de la Quatrième Journée du C.E.F.A., Psychanalyse et thérapie familiale*, Paris, 1983, p.p. 70-74
- LE MOIGNE, J.-L., « Modélisation systémique de la crise », *Intervention au congrès international de Bruxelles*, 1986
- LE MOIGNE, J.-L., « Modèles du système et systèmes de modèles », *Thérapie familiale*, 1987, p.p. 107-121
- LEONARD, C., O., CHASE, G., CHILDS, B., "Genetic counseling: A consumer's view", *New England Journal of Medicine*, p.p. 433-439, 1972
- LERMAN, C., CROYLER, R., "Psychological issues in genetic testing for breast cancer susceptibility", *Archive International Medecine*, vol. 154, p.p. 609-616, 1994
- LESCA G., TESTARD, H., et al., « Impact de l'étude familiale sur le pronostic et le conseil génétique chez un enfant porteur d'une délétion des exons 50-51 du gène de la dystrophine », *Archives de pédiatrie*, vol. 14, n° 3, 2007, p.p. 262-265
- LEWIS, L. J., "Models of Genetic Counseling and Their Effects on Multicultural Genetic Counseling", *Journal of Genetic Counseling*, vol. 11, n° 3, juin 2002, USA
- LEWIS, C., et al., "An assessment of written patient information provide at the genetic clinic and relating to genetic testing in seven European countries", *European Journal Human Genetics*, oct. 2007

LLOYD, F., J., REYNA, V., F., WHALEN, P., "Accuracy and ambiguity in counseling patients about genetic risk", *Archives of Internal Medicine*, 2001, p.p. 2411-2413

LOWY, I., La science dans son contexte : « l'Institut national d'hygiène et la recherche médicale sous Vichy », *Sciences Sociales et Santé*, vol. 21, n°1, mars 2003, p.p. 27-30, John Libbey, Paris

LUCOTTE, G., « Bilan de dix années du diagnostic moléculaire de la maladie de Huntington en France », *Immuno analyse & Biologie Spécialisée* 2001, Elsevier

LUDMERER, K., M., "American geneticists and the Eugenics movement", *Journal of the history of biology*, 1969, p.p. 362-377

LUDMERER, K., M., *Genetics and American Society. A Historical Appraisal*, John Hopkins University Presse, Baltimore, Londres, 1972

MACKLIN, M., "Medical Genetics" : A Necessity in the Up-to-date Medical Curriculum, *Journal of Heredity*, vol. 23, décembre 1932, p.p. 485-486

MAC INTYRE, M., N., "Prenatal diagnosis, an essential to family planning in cases of genetic risk", *Readings in Family Planning*, McCalister D V et al. eds, St Louis, USA, 1973

MALO, I., « SOS : ma famille ne comprend rien ! », *déclic*, n° 166, juillet-août 2015

MALZAC, P., *Considérations éthiques, juridiques et psychologiques en génétique*, Université Médicale Virtuelle Francophone, 2010-2011

MANDICH, P., JACOPINI, G., DIMARIA, E., et al., "Predictive testing for Huntington's disease: ten Years' experience in two Italian centres", *Italian Journal Neurological Sciences*, 1998, p.p. 68-74

MARTIN, J.B, GUSELLA, J.F., "Huntington's disease. Pathogenesis and management", *Journal of Medical Genetic*, vol. 315, 1986, New England, p.p. 1267-1276

MARQUET, P., et al., Recherche translationnelle : médecine personnalisée, médecine de précision, thérapies ciblées : marketing ou science ? *Ateliers de Gien 2014/Pharmacologie clinique, Thérapie*, Janvier-février 2015, EDP Sciences

MATTEI, J.-F., « Discours de Jean-François Mattéi, ancien ministre de la santé, lors de la remise du Premier Prix Jérôme Lejeune », Fondation Jérôme Lejeune, 2004

MATTEI, J.-F., HARLE, J.-R., LE COZ, P., MALZAC, P., *Questions d'éthique biomédicale*, Flammarion, 2008

MATTEI, J.F., « De l'homme à son ADN », discours inaugural, 6èmes Assises de Génétique Humaine et Médicale, Marseille, 2012

Mc CARTHY VEACH, P., BARTELS, D., M., LEROY, B., S., "Coming full circle : a reciprocal-engagement model of genetic counselin practice", *Journal of Genetic Counseling*, USA, décembre 2007, p.p. 713-728

MEISER, B., et al., "Assessment of the content and process of genetic counseling: a critical review of empirical studies", *Journal of Genetic Counseling*, USA, 2008, p.p. 434-451

- MELANCON, J. M., « Les marqueurs génétiques : les dilemmes éthiques du savoir/non savoir sur la condition génétique pour les personnes et familles à risque », *Histoire d'un génome*, chapitre 23, p.p. 543-593, Les Presses de l'Université, Laval, 1991
- MERG, D., SCHMOLL, P., « Éthique de l'interruption médicale de grossesse en France », *Les Dossiers de l'Obstétrique*, novembre 2005, p.p. 21-29
- MERZ, B., « Markers for disease genes open new area in diagnostic screening », *JAMA*, vol. 254, p.p. 3153-3159
- MICHIE, et al., "*Genetic counselling: the psychological impact of meeting patients' expectations*", *Journal of Medical Genetics*, 1997, p. 237
- MICHIE, et al., "*The multidimensional measure of informed choice: a validation study*", *Patient Education & Counseling*, USA, 2002, p.p. 87-91
- Ministère des solidarités et de la santé, « Plan Médecine France Génomique 2025 », site internet : <https://solidarites-sante.gouv.fr/systeme-de-santé-et-medico-social>, le 29/12/2021
- MINNA STERN, A., "*A Quiet Revolution: The Birth of the Genetic Counselor at Sarah Lawrence College*", *Journal of Genetic Counseling*, USA, Published on line: 5/11/2008
- MONTEIRO, A., "*BRCA1 : the enigma of tissue-specific tumor development*", *Trends in Genetics*, vol. 19, n° 6, Elsevier Science, juin 2003
- MORRIS, Ch., W., *Signs, Language and Behaviour*, 1ère édition 1946, Facsimilé Literary Licensing, 2011
- MONTENY, N., « Mise au point sur le clonage des gènes, préparation et utilisation des sondes d'ADN », Cahier O.R.S.T.O.M., série entomologie médicale et parasitologie, numéro spécial 1987 p.p. 31-43
- MORANGE, M., *Histoire de la biologie moléculaire*, La Découverte/Poche, 2013
- MORANGE, M., *Les secrets du vivant*, La Découverte/Poche, 2012
- MORANGE, M., « La biologie moléculaire et le génie génétique dans le contexte européen » *La revue pour l'histoire du CNRS*, Paris, 2010, p.p. 28-37
- MORGAN, Th., H., *The Theory of the Gene*, 1926, Facsimilé Forgotten Books ed., 2018
- MORRIS, M., A., REBSAMEN, M., La loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH), *Swiss Society of Medical Genetics*, n° 1, janvier 2007
- MOUTOU, C., GARDES, N., VIVILLE, S., "*New tools for preimplantation genetic diagnosis of Huntington's disease and their clinical applications*", *European Journal Human Genetic*, 2004, p.p. 1007-1014
- MOUTOU, C., VIVILLE, S., « Maladie de Huntington et diagnostic génétique préimplantatoire », *Lettre du Neurologue*, 2006, p.p. 340-344

- MUNNICK, NOLEN, GARGIULO, BRIARD, DRIBEN, AUBERT-GODARD, SHWAB, « Psychologie et génétique », *Le journal des Psychologues*, n°177, 2000, p.p. 21-24
- MUNNICK, A., « Jean Frézal, mon patron », *Jean Frézal et l'essor de la génétique médicale, Médecine/Sciences*, n° 24, Paris, 2008, p.p. 991-996
- MURREY, R., F., Jr, "Genetic counseling : boon or bane ?", *The Tricentennial People*, Iowa State University Press, USA, 1978, p.p. 29-47
- NAU, J.-Y., « Colloques singuliers connectés et vidéosurveillés », *Revue Médicale Suisse*, 2018, n° 604
- NANCE, M., PAULSEN, J.S, ROSENBLATT, A., WHEELOCK, V. *A Physician's Guide to the Management of Huntington's disease*, HDSA, USA, 2001, 3e edition
- National Society of Genetic Counselors (NSGC), *Reciprocal-Engagement Model*, site internet : <https://www.nsgc.org>
- Nations Unies, La Déclaration universelle des droits de l'homme <https://www.un.org/fr/universal-declaration-human-rights/index.html>, le 5/01/2022
- Nations Unies, Pacte international relatif aux droits économiques, sociaux et culturels, 16/12/1966 <https://www.ohchr.org/FR/Profesional.Interest/Pages/CESCR.aspx>, le 5/01/2022
- NOGUES, C., « Comment prendre en compte le risque génétique ? La consultation d'oncologie génétique : qui, pourquoi, comment ? », 30^{èmes} journée de la SPL, La Baule, 2008
- NORCROSS, J., C., "An eclectic definition of psychotherapy" in *What is psychotherapy ? Contemporary perspectives*, Zeig JK, Munion W M editors, USA, 1990, p.p. 218-220
- NORCROSS, J., C., WAMPOLD, B., E., "Evidence-based therapy relationships: Research, conclusions and clinical practices", *Psychotherapy Journal*, USA, 2011, p.p. 98-102
- NUSSLEIN-VOLHARD, Ch., "Determination of the Embryonic Axes of *Drosophila*", *Developmental*, supplement, p.p. 1-10, 1991
- OFFER, D., SABSHIN, M., *Normality*, Basic Books, New York, USA, 1974
- OHAYON, A., « La psychologie clinique en France. Éléments d'histoire », *Connexions*, n° 85, 2006, p.p. 9-24
- OCDE, *Genetic Testing : A survey of quality assurance and proficiency standards*, Paris, 2007
- ODIER, G., *Carl Rogers, Être vraiment soi-même*, Eyrolles, Paris, 2012
- OLIVERI, S., FERRARI, F., MANFRINATI, A., PRAVETONNI, G., "A Systematic Review of the Psychological Implications of Genetic Testing: A Comparative Analysis Among Cardiovascular, Neurodegenerative and Cancer Diseases", *Frontiers in Genetics*, décembre 2018
- OMS, « Le clonage dans la reproduction humaine – Clonage, technologies biomédicales et rôle normatif de l'OMS », *Rapport du Directeur Général*, 8/05/1997 <https://aps.who.int/iris/handle/10665/201367>, le 5/01/2022

OMS, « Les problèmes éthiques rencontrés en génétique médicale », Rapport, 2001
https://www.who.int/genomics/publications/en/ethical_issues_in_medgenetics%20report_french.pdf?ua=1, le 5/01/2022

OMS, « Clonage d'êtres humains à des fins de reproduction : rapport sur le débat à l'Assemblée Générale des Nations Unies », 2004
https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB115_IDE-fr.pdf, le 5/01/2022

OMS, « L'OMS publie de nouvelles recommandations sur la modification du génome humain pour faire progresser la santé publique », juillet 2021
<https://www.who.int/fr/news/item/12-07-2021-who-issues-new-recommandations-on-human-genome-editing-for-...>, le 5/01/2022

ONU, Pacte international relatif aux droits civils et politiques, 16/12/1966
<https://www.assemblee-nationale.fr/histoire/peinedemort/pacte-international-droits-civils-et-politique.asp>, le 5/01/2022

ORPHANET, *Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins*,
 site internet : <http://www.orphanet-france.fr>

ORMOND, K., E., et al., "Genetic counseling globally: Where are we now?", *American Journal Medical Genetics*, 2018, p.p. 98-107

PAPE PIE XI, *Encyclique Casti Connubii*, Libreria Editrice Vaticana, 1930

Parlement Européen, *Directive 98/44/CE du Parlement Européen et du Conseil du 6 juillet 1998 relative à la protection juridique des inventions biotechnologiques*, Journal officiel de Communautés européennes, L 213/13, 30/07/1998,
<https://eur-lex.europa.eu/legalcontent/FR/TXT/PDF/?uri=CELEX:31998L0044>

PARSON, F., *Choosing a Vocation (1909)*, Facsimilé, HOUGHTON MIFFLIN COMPANY, Boston et New York, USA

PARSONS, T., *The social system*, The Free Press, New York, USA, 1951

PASQUIER, L., « Les enjeux du développement des tests génétiques pour un meilleur exercice de sa liberté », *Médecine et Philosophie*, n° 2, p.p. 7-13, 2019

PATENAUDE, A., F., SCHNEIDER, K., A., et al., "Acceptance of invitations for P53 and BRCA1 predisposition testing : factors influencing potential utilization of cancer genetic testing", *Psychology Oncology journal*, USA, p.p. 241-251

PAULSEN, J., S., FERNEYHOUGH HOTH, K., NEHL, C., et al. "Critical Periods of Suicide Risk in Huntington's Disease", *The American Journal of Psychiatry*, avril 2005

PEARSON, J., S., "Family support and counselling in Huntington's disease", *Committee to Combat Huntington's Disease*, New York, USA, 1973

PECH, Th., « La dignité humaine. Du droit à l'éthique de la relation », *Revue internationale d'éthique sociale et gouvernementale*, vol. 3, n° 2, 2001

- PEREZ, R., présentation de l'ouvrage d'Ibn Khaldhûn, *La Voie et la Loi ou le maître et le juriste*, Sindbad, Paris, 1991, p. 58
- PERMANENCES, *Jérôme Lejeune notre ami*, Revue n° 311, mai 1994
- PETER, J.-P., « Pour une histoire critique du concept d'angoisse », *Recherche en soins infirmiers*, Cairn, n° 109, 2012, p.p. 37-43
- PETERS, E., HIBBARD, J., SLOVIC, P., et al. "Numeracy skill and the communication comprehension, and use of risk-benefit information", *Health Affairs-Millwood*, 2007, p.p. 741-748
- PHILIP, N., *Évaluation du risque en conseil génétique*, Université Médicale Virtuelle Francophone, 2010-2011
- PICARD, J.-F., GIVERNAUD, N., Entretien avec Charles Auffrey, 2001, <http://www.histrecmed.fr/>
- PICARD, J.-F., « Aux origines de l'Inserm : André Chevallier et l'Institut national d'hygiène », *Sciences Sociales et Santé*, vol. 21, n° 1, Paris 2003, p.p. 5-24
- PICARD, J.-F., « Poussée scientifique ou demande de médecins ? La recherche médicale en France : de l'Institut national d'hygiène à l'Inserm » *Sciences Sociales et Santé*, 1992, p.p. 47-106
- PICARD, J.-F., « Naissance de la biomédecine, le point de vue d'un historien », *Médecine/Sciences*, 1996, p.p. 97-102
- PICARD, J.-F., « Un demi-siècle de génétique de la levure au CNRS, de la biologie moléculaire à la génomique », *La revue pour l'histoire du CNRS*, Paris,
- PICARD, J.-F., GAY, K., « Le programme génome humain et la médecine, une histoire française », 2015 site internet : <https://www.histrecmed.fr/>
- PICARD, J.-F., MOUCHET, S., *La métamorphose de la médecine*, PUF, Paris, 2009
- PICARD, J.-F., GRISET, P., *Au cœur du vivant – 50 ans de l'Inserm*, Cherche Midi, Paris, 2014
- PLATON, *La République*, entre 385-370 avant JC, Garnier-Flammarion, 2016
- PLATON, *Ménon*, entre 390-385 avant JC, Garnier-Flammarion, 1999
- PLATON, *Parménide*, entre 370-347 avant JC, Flammarion, 2018
- PLATON, *Phédon*, entre 385-370 avant JC, Garnier-Flammarion, 1999
- PONDER, M., GREEN, J., "BRCA1 testing: Some issues in moving from research to service", *Psycho Oncology journal*, USA, 1996, p.p. 223-233
- PORTNOY, D., B., ROTER, D., ERBY, L. H., "The role of numeracy on client knowledge in BRCA genetic counseling", *Patient Education & Counseling*, 2010, p.p. 131-136
- POSSEHI, C., *Sheldon Clark Reed (1910-2003), The Embryo Project Encyclopedia*, USA, 2017
- PROCTOR, R. N., *La guerre des nazis contre le cancer*, Les Belles Lettres, Paris, 2001

- QUAID, K. A., BRANDT, J., FADEN, R. R., FOLSTEIN, S.S., "Knowledge, attitude and the decision to be tested for Huntington's disease", *Clinical Genetics*, vol. 36, 1989, p.p. 431-438
- RESTA, R., BIESECKER, B., et al., "A new definition of genetic counseling: National society of genetic counselor' task force report", *Journal of Genetic Counseling*, vol. 15, n° 2, USA, avril 2006
- RABEHARISOA, V., « Vers une nouvelle forme de travail médical ? Le cas d'une consultation en psychiatrie génétique de l'autisme », *Sciences sociales et Santé*, 2006, vol. 24
- REED, S., C., *Counseling in Medical Genetics*, W.B. SAUNDERS COMPANY, Philadelphia, USA, 1955
- REED, S., C., *Counseling in Medical Genetics*, Third edition Alan R. Liss, Inc, New York, USA, 1980
- REED, S., C., "A short history of genetic counseling", *Social Biology*, USA, 1974, p.p. 332-339
- REDD, S.,C., LARSON, A., T., "An investigation of the reactions and reproductive behaviors of persons subsequent to genetic counseling", *Behavior Genetics*, USA, 1975, p.p. 99-100
- RESTA, R., "Eugenics and Non directiveness in Genetic Counseling", *Journal of Genetic Counseling*, USA, vol. 6, n° 2, juin 1997, p.p. 255-258
- RESTA, R., "The Historical Perspective: Sheldon Reed and 50 years of Genetic Counseling", *Journal of Genetic Counseling*, USA, vol. 6, n° 4, 1997
- RESTA, R., et al. "A New Definition of Genetic Counseling National Society of Genetic Counselors' Task Force Report, *Journal of Genetic Counseling*, USA, Vol. 15, n° 2, avril 2006
- REVEL, M., rapporteur, *Le conseil génétique*, UNESCO, 1995
https://unesdoc.unesco.org/ark/48223/pf0000132341_fre, le 5/01/2022
- REYNA, V., F., "A theory of medical decision making and health: fuzzy trace theory", *Medical Decision Making*, USA, 2008, p.p. 850-865
- REYNA, V., F., NELSON, W., L., et al., "How numeracy influences risk comprehension medical decision making", *Psychological Bulletin*, 2009, p.p. 943-973
- RICOEUR, P., Introduction, *Les fondements philosophiques des droits de l'homme*, UNESCO, 1988
- RICOEUR, P., de RAYMOND et al., « Pour l'être humain du seul fait qu'il est humain » *Les enjeux des Droits de l'homme*, Larousse, Paris, 1988, p.p. 233-237
- RITCHER, M., L., *Health sciences in social change : Pilot projects at Sarah Lawrence College, Ritcher Correspondance, Human Genetics Program Proposal, Human Genetics Graduate Program*, Sarah Lawrence College, Bronxville, New York, USA, 1968-1969
- RITCHER, M., L., *A talk to the New England Assiciaton of Nurses at Boston College, Ritcher speeches, Human Genetics Graduate Program*, Sarah Lawrence College, Bronxville, New York, USA, 1970
- RITCHER, M., L., *Ritcher et Lejeune*, Ritcher correspondance, general, Human Genetics Graduate Program, Sarah Lawrence College, Bronxville, New York, USA, 1970-1973

RITCHER, M., L., *"Happenings"*, *Sarah Lawrence-Alumanae Magazine*, Sarah Lawrence College, Bronxville, New York, USA, 1971

ROBINS WAHLIN, T.-B., BACKMAN, L., et al. *"High suicidal ideation in persons testing for Huntington's disease"*, *Acta Neurologica Scandinavica*, 2000, p.p. 150-161

ROBINS WAHLIN, T., B., LUNDIN A., DEAR K., *"Early cognitive deficits in Swedish gene carriers of Huntington's disease"*, *Neuropsychology*, 2007

ROBINS WAHLIN, T., B., *"To know or not to know: A review of behavior and suicidal ideation in preclinical Huntington's disease"*, *Patient Education & Counseling*, march 2007, vol. 65, p.p. 279-287

ROBINS WAHLIN, T., B., BYRNE, G., J., *"Cognition in Huntington's Disease" in Huntington's Disease- Core Concepts and Current Advances*, edited by Nagehan Ersoy Tunali, Istanbul Medeniyet University, Turquie, chap. 7, 2012, p.p. 175-200

ROGERS, C., R., *Counseling and Psychotherapy*, Houghton Mifflin Company, USA, 1942

ROGERS, C., R., *L'Approche centrée sur la personne*, éd. Ambre, Genève, Suisse, 2013

ROGERS, C., R., PRIELS, J.-M., « Carl Rogers et le développement de l'approche centrée sur la personne », *Approche Centrée sur la Personne, Pratique et recherche*, 2008, p.p. 50-52

Roi de Babylone, *Code d'Hammourabi*, 1792-1750 av. J.-C.

ROMAGNOLI, M., SEVENO, C., et al., « Survivine en cancérologie-Aspects moléculaires et applications thérapeutiques », *Médecine/Sciences*, vol. 24, n° 10, octobre 2008

ROSENFELD, A., *"At risk for Huntington's disease: Who should know what and when"*, *The Hastings Center Report*, vol. 14, n° 3, 1984, p.p. 5-8

ROTHLEY, W., pour la Commission juridique des droits et des citoyens, « Rapport sur les problèmes éthiques et juridiques de la manipulation génétique », (*doc. 2-420/84 et doc A2-327/88*), Débat du Parlement européen, n° 2-376/101, 1989

ROTHSTEINS, E., *"Huntington's chorea: Optimistic view"*, *New England Journal of Medicine*, vol. 284, n° 13, 1971, p. 751

ROUDINESCO, E., PLON, M., *Dictionnaire de la psychanalyse*, Fayard, Paris, 2005

ROY, J., « Après l'annonce d'une maladie chronique évolutive, une autre pratique d'accompagnement », *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, Elsevier-Masson, 2008

RUESH, J., BATESON, G., *Communication, The social matrix of psychiatry*, W.W. Norton and Co, New York, USA, 1951

SAMBUC, C., LE COZ, P. « La dignité humaine kantienne : une justification théorique des transplantations d'organes ? » *Raison publique*, n° 17, 2012, p.p. 219-238

SARANGI, S., « Interactions discursives dans les « conseils médicaux en génétique » », *Hermès*, n° 41, 2005

SATIR, V., *Conjoint family therapy, Science and Behavior Books*, Palo Alto, USA, 1964

SCHMID, G., Rapporteur pour projet d'Avis pour la Commission de l'environnement, de la santé publique et de la protection des consommateurs, « A l'attention de la commission juridique et des droits des citoyens sur les rapports de MM. Casini et Rothley sur les problèmes éthiques et juridiques des manipulations génétiques » (doc. 2/420/84), Parlement Européen, 16 janvier 1987

SCHNEIDER, J., « Au-delà de la systémique. L'ordre autoréférentiel », Conférence présentée au symposium international de cybernétique, Namur, 1983

SCHNEIDER, J., « Irréversibilité, temporalité et pulsion », Conférence présentée au colloque *Temps et devenir*, Cerisy, 1983

SCHNEIDER, J., « La structure autoréférentielle de la temporalité », *La liberté de l'esprit*, 1987, p.p. 73-135

SCHNEIDER, W., H., "War, Philantropy and the creation of the French National Institute of Hygiene", *Minerva*, vol. 41, n°1, Springer, New-York, USA, 2003, p.p. 1-23

SCOTTE, F., et al., « Médecine personnalisée, un modèle de partage d'information pour un meilleur consentement », *La lettre du Cancérologue*, vol. 22, n° 10, nov. 2013, p.p. 374-378

SEGAL, M., "Predictive test in Huntington's disease", *British Medical Journal*, n° 6116, 1978, p. 859

SEVENET, N., « Quel est l'apport de la biologie pour les patientes ? Les outils de la biologie moléculaire », 31èmes journées de la SFSPM, Lyon, nov. 2009, p.p. 38-40

SEYLE, H., "The General Adaptation Syndrome and the diseases of Adaptation", *Journal of Allergy and Clinical Immunology*, 1946

SERMON, K., MOUTOU, C., HARPER, J., GERAEDTS, J., SCRIVEN, P., WILTON, L., et al., "ESHHERE PGD Consortium data collection IV", *Human Reproduction*, mai-décembre 2001, p.p. 19-34

SHAPIRO, D., rapporteur, « Rapport sur le dépistage et les tests génétiques », UNESCO, 1994
https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000132346_fre, le 5/01/2022

SHELLEY HWANG, E., et al., « Résultats rapportés par les patientes ayant opté pour une mastectomie controlatérale prophylactique », *Journal of Clinical Oncology*, 2016, USA, p.p. 1518-1527

SHERTZER, B., STONE, S., *Fundamentals of Counseling*, Houghton Mifflin School, Boston, USA

SIEGLER, M., OSMOND, H., *Models of madness, models of medicine*, Macmillan, New York, USA, 1974

SIVEL, S., ELWYN, G., GAFF, C., L., et al. « How risk is perceived, constructed and interpreted by clients in clinical genetics, and the effects on decision making: systematic review », *Journal of Genetic Counseling*, USA, 2008, p.p. 30-63

SKINNER, B.-F., *Science et comportement humain*, Éditions in Press, 2011, 1^{ère} édition 1953, USA

SLOVIC, P., *From Shakspeare to Simon: Speculations-and some evidence-about man's ability to process information*, Oregon Research Institute Research Monograph, USA, 1972

- SMAGGHE, A., « Éthique », site internet : <https://www.agirpourlecare.com>, le 28/07/2015
- SORENSEN, J., R., "Sociological and psychological factors in applied human genetics", in *Ethical issues in human genetics*, collectif, Plenum Press, New York, 1973
- SORENSEN, J., R., "Biomedical innovation, uncertainty, and doctor-patient interaction", *Journal of Health and Social Behavior*, 1974, p.p. 366-374
- SORENSEN, J., R., "Genetic counseling: Some psychological considerations", in *Genetic responsibility*, collectif, Plenum Press, New York, 1974
- STENT, G., "That What the Molecular Biology That Was", *Science*, 1968, p.p. 390-395
- STEVENS, D.L., "Tests for Huntington's chorea", *New England Journal of Medicine*, vol. 285, n° 7, 1971, p.p. 413-414
- STILLWELL, D., "Genetic counseling in historical perspective: Understanding our hereditary past and Forecasting our genomic future", *Studies in History and Philosophy of Science*, Elsevier, 2013, p.p. 618-622
- SUPIOT, A., *Homo juridicus Essai sur la fonction anthropologique du Droit*, Seuil, Paris, 2009
- Supreme Court of the United States, *Syllabus n° 12-398, Association for Molecular Pathology et Al. v. Myriad genetics Inc et Al., Decided, June 13 2013*
https://www.supremecourt.gov/opinions/12pdf/12-398_1b7d.pdf, le 5/01/2022
- SUREMPALLI, A., et al., "Psychological impact of predictive genetic testing in VCP inclusion body Myopathy, paget disease of bone and frontotemporal dementia", *Journal of Genetic Counseling*, février 2015, p.p. 842-850
- STERN, A., M., *Tell in genes*, JHU Press, Baltimore, USA, 2012
- SZASZ, T., S., HOLLENDER, M., H., "A contribution to the philosophy of medicine: The basic models of the doctor-patient relationship", *Archives of Internal Medicine*, 1956, p.p. 585-592
- TAGUIEFF, P.-A., « L'introduction de l'eugénisme en France : du mot à l'idée », *Médecine, Santé Politique*, n° 26, mars 1991, p.p. 23-45
- TAMBOURIN, P., « La compétition privé/public : *Celera Genomics* », *Génopele*, n° 12, Evry, 2005
- TAYLOR, Ch., *Grandeur et misère de la modernité*, Bellarmin, Montréal, 1992
- TEILLOUT, S., « Psychologie : l'accompagnement du patient au cours d'un parcours oncogénétique » site internet : <https://www.hnpcc-lynch.com>
- TERRENOIRE, G., « L'évolution du Conseil génétique aux États-Unis de 1940 à 1980 : pratique et légitimation », *Sciences sociales et santé*, vol. 4, n°3-4, 1986, p.p. 51-79
- TERRENOIRE, G., « L'éthique du généticien. Les débuts de l'American Society of Human Genetics » *Éthique professionnelle, Sociétés contemporaines*, Vol. 7, n° 1, Persée, Paris, 1991, p.p. 63-72

- THALER, R., H., SUNSTEIN, C., R., *Nudge: improving decisions about health wealth, and happiness*, Yale University Press, New Haven, USA, 2008
- THOUVENIN, D., « Les lois n° 94-548 du 1^{er} juillet 1994, n° 94-653 et n°94-659 du 29 juillet 1994 ou comment construire un droit de la bioéthique », *Actualité législative*, n° 18-12-20, p. 149, Dalloz, Paris
- THOMAS, S., “*Ethics of a predictive test for Huntington’s chorea*”, *British Medical journal*, vol. 284, 1982, p.p. 1445-1446
- TIBBEN, A., DUIVENVOORDEN, H.-J., et al. « *Psychological effects of presymptomatic DNA testing for Huntington’s disease in the Dutch program*”, *Psychosomatic Medecine*, 1994, p.p. 526-532
- TIBBEN, A., DUISTERHOF, M., et al., “*Psychological studies in Huntington’s disease: making up the balance*”, *Journal Medical Genetics*, 2001, p.p. 852-861
- TIBBEN, A., TIMMAN, R., ROOS, R., MAAT-KIEVIT, A., “*Adverse effects of predictive testing for Huntington disease underestimated: long-term effects 7-10 years after the test*”, *Health Psychology*, 2004, p.p. 189-197
- TIBBEN, A., “*Predictive testing for Huntington’ disease*”, *Brain Research Bulletin*, Elsevier, 2006
- De TORHOUT LEHOUGRE, M.-P., « Le conseil génétique de la drépanocytose : difficultés et paradoxes », *3^e journées de la drépanocytose en Martinique*, Trois Iles, février 2013
- TOURETTE-TURGIS, C., *Le counseling*, Que sais-je ? PUF, Paris, 1996
- TOURNAY, V., « De la bioéthique à l’action publique en matière de biotechnologies : la production des thérapies cellulaires », *Cahiers internationaux de sociologie*, n° 121, 2006, p.p. 265-286
- TURING, A., “*The Chemical Basis of Morphogenesis*”, *Philosical Transactions of the Royal Society*, Londres (GB), 1952, p.p. 37-72
- TURPIN, R., *L’hérédité des prédispositions morbides*, Gallimard, Paris, 1951
- TURPIN, R., DEBRE, R., LEJEUNE, J., *La Progénèse-facteurs préconceptionnels du développement de l’enfant*, Centre International de l’Enfance, Travaux et Documents, VIII, Paris
- UNESCO, *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l’homme*, 11/11/1997
<https://fr.unesco.org/themes/éthique-sciences-technologies/genome-humain-droits-humains>,
 le 8/01/2022
- UNION EUROPEENNE, *Charte des droits fondamentaux de l’Union Européenne*, Nice, 7/12/2000
https://www.europa.eu/charter/pdf/text_fr.pdf, le 8/01/2022
- URTIZBEREA, J.-A., BOUCHAREF, W., FRISCHMANN, M., « Maladies neuromusculaires : évolution des concepts médico-scientifiques et des pratiques de soins », *Neuropsychiatrie de l’enfance et de l’adolescence*, Elsevier-Masson, 2007
- VAILLY, J., *Naissance d’une politique de la génétique*, PUF, Paris, 2011

- VAN ZUUREN, F., VAN SCHIE, E., "Uncertainty in the formation provided during genetic counseling", *Patient Education & Counseling*, USA, 1997, p.p. 129-139
- VERELLEN, Ch., « Choix possible face au désir d'enfant », *Le Défi*, n° 6, janvier 1999, Bruxelles
- WABURTON, D., et al., "Karyotype of the chimpanzee, *Pan troglodytes*, based on measurements and banding pattern: comparison to the human Karyotype", *Cytogenetics and Cell Genetics*, 1973, p.p. 453-461
- WATSON, J., B., *Introduction to Comparative Psychology*, Henri Holt ed., New York, USA, 1914
- WATSON, J., B., *Psychology from the standpoint of a behaviorist*, Lippincott, Philadelphia, USA 1919
- WATZLAWICK, P., BEAVIN, J., H., JACKSON, D., D., *Pragmatics of human communication*, Science and Behavior Books, Palo Alto, USA, 1967
- WATZLAWICK, P., « L'instant éternel », in *La réalité de la réalité*, Le Seuil, Paris, 1978, p.p. 226-229
- WATZLAWICK, P., *Sur l'interaction*, Le Seuil, Paris, 1981
- WATZLAWICK, P., *L'invention de la réalité*, Le Seuil, Paris, 1988
- WATZLAWICK, P., HELMICK, J., JACKSON, D., *Une logique de la communication*, Le Seuil, Paris, 1972
- WEIL, S., « Quelques réflexions autour de la notion de valeurs », (1941) *Œuvres*, Gallimard, Paris,
- WEIL, J., "Psychosocial Genetic Counseling in the Post-Nondirective Era: A point of View", *Journal of Genetic Counseling*, vol. 12, n° 3, juin 2003, p.p. 199-211
- WEISMANN, A., « La continuité du plasma germinatif comme base d'une théorie de l'hérédité », 1^{ère} édition allemande 1885, *Essais sur l'hérédité et la sélection naturelle*, Reinwald C et Cie, Paris 1892
- WEISMANN, A., « De l'hérédité », 1^{ère} édition allemande 1883, *Essais sur l'hérédité et la sélection naturelle*, Reinwald C et Cie, Paris, 1892
- WERTZ, D.-C., FLETCHER, J.-C., BERG, K., « Les problèmes éthiques rencontrés en génétique médicale », Rapport OMS, 2004
- WHITE, R., LALOUEL, J.-M., « La cartographie des chromosomes », *Pour la science*, n° 126, avril 1988, p.p. 26-34
- WIDLOCHER, D., « Dépression et anxiété », *Revue française de psychanalyse*, vol. 66, 2002, p.p. 409-422
- WIGGINS, S., WHYTE, P., HUGGINS, M., et al., "The psychological consequences of predictive testing for Huntington's disease", *Canadian Collaborative Study of Predictive Testing*, *New England Journal Medecine*, 1992, p.p. 1401-1405
- WIENER, N., *Cybernetics or Control and Communication in the Animal and Machine*, MIT Press, Cambridge (GB), 1948
- WINNICOTT, D., W., *Jeu et réalité*, Le Seuil, Paris, 1978

WOLFF, C., T., "*Loss, grief and mourning in adults*", in *Understanding human behavior in health and illness*, R. C. Simons and H. Pardes Eds, Williams and Wilkins Co, Baltimore, USA, 1977

WOLPERT, L., "*The French Flag Problem: A Contribution to the Discussion on Pattern Development and Regulation*", *Towards a Theoretical Biology*, 1968, p.p. 125-133

WOLPERT, L., STEIN, W., D., "*Positional Information and Pattern Formation*", in *Pattern Formation: A Primer in Developmental Biology*, G. Malacinski et S. Bryant (ed.), Macmillan, New York, USA, p.p. 3-21

WOLPERT, L., et al., *Biologie du développement. Les grands principes*, Dunod, Paris, 1999