

UNE APPROCHE ÉTHIQUE DE LA GÉNÉTIQUE : « PRENDRE SOIN » DE CELUI QUE J'ACCOMPAGNE, « PRENDRE SOIN » DE MOI-MÊME

Anne-Sophie LAPOINTE (PhD), Présidente de Vaincre les Maladies Lysosomales, Membre du comité d'éthique de l'INSERM et du Conseil d'administration de l'Alliance Maladies Rares et d'EURORDIS¹, Chargée de mission à AnDDI-Rares²

Après une maîtrise de sciences économiques, Mme LAPOINTE, mère de deux enfants atteints de maladie rare d'origine génétique, s'est engagée depuis 1998 dans le domaine des maladies rares³ en acceptant des responsabilités dans diverses associations. Elle a pu ces dernières années acquérir des compétences en éthique de la santé⁴ et orienter dans ce sens sa vie professionnelle.

Son intervention lors du colloque ACFOS de 2015 mettait l'accent sur la prise en compte personnalisée de chaque individu concerné. Sa conception de l'éthique notamment quand on aborde la recherche en génétique n'est pas une question philosophique mais est ancrée et appliquée à la vie de la personne. La question restant pour elle : comment avoir un accompagnement éthique vis à vis de toute personne en situation de vulnérabilité ?

L'éthique de la santé est une discipline qui traverse tous les sujets du soin et de la recherche. Cette éthique est incarnée dans le réel et le quotidien des soignants et des soignés. Il n'y a pas une éthique mais des éthiques avec des approches qui sont fonction des personnes, de leur histoire et de leur culture. C'est un champ qui n'est jamais figé et qui, lorsque l'on relit son évolution, bouge constamment⁵. L'éthique de la recherche depuis 1940 a évolué selon quatre temps que l'on peut décrire ainsi :

- le paternalisme du chercheur ;
- la régulation protectrice ;
- l'accès accru à la recherche et l'autonomie de l'individu ;
- le partenariat avec les communautés de patients.

Ces évolutions sont indispensables afin de pouvoir être en permanence adaptées aux personnes. C'est ce mouvement perpétuel qui apporte de la cohérence face aux besoins des personnes mais aussi face aux problématiques du soin et de la recherche.

Afin de comprendre l'importance de cette approche éthique de la génétique, voyons dans un premier temps le cadre de son implémentation qui se décline dans la relation de soin et de recherche pour conclure sur la vulnérabilité comme moyen d'aller plus loin dans une singularité de la relation entre soignants et soignés.

Depuis 1945, l'éthique « utilitariste » de la recherche a fait place à une plus grande attention envers le respect et l'autonomie des personnes. Le rapport Belmont a permis, à partir de 1974⁶, la mise en place de régulations pour avoir de véritables consentements informés et une analyse indépendante des protocoles de recherche dans un souci de bienfaisance et de justice toujours plus accru. Le recueil de ce consentement nécessite au préalable une information⁷ suffisante pour être en capacité de faire un choix libre pour la personne ou sa famille. Le cadre d'exercice de l'éthique rapporté à la génétique est très large. Il concerne des personnes dans un lieu donné et à un moment précis, dans un temps de vie, sur un chemin de vie aussi. Cette pluralité nécessite que l'information donnée soit adaptée à chacun. Il faut alors repérer ce qui peut favoriser cette cohérence.

1. EURORDIS est une fédération d'associations de malades et d'individus actifs dans le domaine des maladies rares.

2. AnnDI-rares : Filière de Santé Anomalies du Développement et Déficience intellectuelle de Causes Rares

3. « Vaincre les Maladies Lysosomales »

4. Thèse en sciences, mention éthique de la santé en 2014

5. Boitte P., Cobbaut J-P., L'évolution de l'éthique de la recherche clinique: entre élargissement et réflexivité, *Ethique et santé* (2010) 7, 12-17

6. The National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research, Belmont Report, 1974, p. 4

7. M.Taupiac et al / *Néphrologie &Thérapeutique* 7 (2011) 148-153

Afin de réduire le plus possible l'asymétrie qui existe entre les soignants et les soignés ou les chercheurs et les candidats à la recherche, nous chercherons à voir la place de la vulnérabilité au sein des quatre principes cardinaux de l'éthique décrite chez Beauchamp et Childress⁸ : l'autonomie, la bienfaisance, la non-malfaisance et la justice.

L'autonomie consiste à bien intégrer la vulnérabilité de celui qui est en face du soignant ou du chercheur. Il s'agit de dépasser ses peurs et celles de son entourage et pouvoir être ainsi dans l'empathie. Il est fondamental de laisser un espace afin que le patient s'exprime, puisse donner son avis. Cela nécessite d'avoir au préalable correctement informé cette personne. Le discernement ne peut venir que par cette information adaptée.

La bienfaisance consiste à limiter les incompréhensions, elle aide à juger également le niveau d'information à donner en fonction des personnes et ainsi s'adapter le plus possible aux besoins des familles. C'est un ajustement continu. Il est important que les spécialistes évitent la toute-puissance et le paternalisme.



La non-malfaisance vise à rendre la relation la plus équilibrée possible. Pour cela, reconnaître que tout le monde est vulnérable est fondamental. La vulnérabilité du patient ou du candidat à la recherche doit rejoindre la propre vulnérabilité du chercheur ou du soignant.

C'est cette posture qui permet une meilleure écoute et qui aide à repérer quels sont les besoins réels de celui qui est en face. Néanmoins, il faut rester attentif à garder une juste distance qui permet une meilleure écoute. L'empathie nécessaire n'est pas de se laisser conduire par du sentimentalisme mais bien de compatir en gardant la capacité à accompagner les personnes dans le temps. Un élément fondamental pour la non-malfaisance est l'importance de la formation. Il est indispensable que les savoirs des professionnels soient en permanence développés car ils doivent pouvoir répondre aux questionnements de ceux qu'ils suivent.

Ces trois premiers principes, lorsqu'ils sont bien conduits, amènent à plus de **justice et d'équité** par une homogénéité des relations entre « sachant » et « non-sachant » et un respect plus grand de la singularité de la personne. La diffusion des bonnes pratiques contribue à davantage de justice. Elle favorise la participation entre des équipes pluridisciplinaires qui progressent grâce aux interactions entre leurs différentes spécialités en gardant toujours la personne à accompagner au cœur de ces échanges.

Pour illustrer ces quatre principes, nous pouvons prendre un « cas pratique ». Il s'agit des découvertes annexes et inattendues lors de recherches biomédicales, ce sujet a été réfléchi au sein du comité d'éthique de l'Inserm⁹. Les nouvelles techniques de diagnostic en génétique permettent de poser le diagnostic de façon plus rapide qu'auparavant dans certains cas.

Ces nouvelles méthodes peuvent avoir pour conséquence de trouver des données non sollicitées ou fortuites qui n'étaient pas préalablement pressenties. Lors du consentement recueilli en amont de la recherche de diagnostic, il est indispensable de pouvoir :

1/ **Connaître les souhaits de la personne informée par rapport au retour des résultats** :

Il faut alors pouvoir poser la question aux personnes se prêtant à la recherche biomédicale **avant** la découverte de l'information annexe ou inattendue. Et la question est aussi posée aux personnes se prêtant à la recherche biomédicale **après** la découverte de l'information annexe ou inattendue ;

8. T. Beauchamp et J. Childress, *Principles of Biomedical Ethics*. New York, Oxford : Oxford University Press, op.cit., 4e éd., 1994, X-546 p.

9. <http://www.inserm.fr/qu-est-ce-que-l-inserm/l-ethique-a-l-inserm/saisines-et-notes-du-comite-d-ethique> accédé le 20 septembre 2016

2/ Cette information doit au préalable avoir été validée et sa pertinence vérifiée :

- La pertinence est connue par la communauté scientifique ET par l'investigateur, c'est le cas le plus simple ;
- la pertinence est connue par la communauté scientifique MAIS PAS par l'investigateur ;
- la pertinence n'est connue ni par la communauté scientifique NI par l'investigateur.

Pour les deux derniers cas, il serait souhaitable qu'une base d'expertise pour ce type de situation soit créée (remplaçant ou complétant le réseau informel d'experts que tous les cliniciens possèdent).

Ainsi, ce travail de réflexion éthique rapporté à la génétique illustre les principes évoqués précédemment :

- l'autonomie de décision de la personne quant à savoir ou ne pas savoir ;
- la bienfaisance apportée par une information juste en amont sur le processus de la recherche et les conséquences de ces nouvelles techniques ;
- une formation des professionnels à ces nouvelles techniques et le partage d'expertise par la création de réseau informel d'experts ;
- une justice et une équité afin que tous ceux qui vont avoir un diagnostic par ces nouvelles techniques bénéficient de la même expertise et du même savoir faire.

Les aspects éthiques de la génétique impliquent de prendre soin de l'autre et aussi des autres : la famille, les soignants, les chercheurs. Il faut réfléchir à la fois de façon singulière mais voir également les implications pour la société de la prise en compte de l'éthique de la santé en génétique. Il s'agit de mettre du sens et de contribuer au bien commun et à l'intérêt général de tous.

C'est une éthique pratique de la vie quotidienne mais qui participe à donner sens à des personnes de plus en plus isolées et en perte de repères. Pensons à demain, cette éthique pratique doit pouvoir devenir accessible à tous car chacun d'entre nous peut à sa façon l'appliquer pour soi-même et pour ceux qui nous entourent.

Extraits du débat sur les aspects éthiques Colloque Acfos XII

Martial Franzoni : Mme Lapointe, comment le médecin s'adresse-t-il au patient quand il découvre avant ou après une information inattendue ?

Anne-Sophie Lapointe : On a ciblé en amont plusieurs niveaux de demandes de la part du patient. Ce qui est important dans cette relation avec le patient, est déjà au préalable de bien lui faire comprendre qu'on peut ne pas trouver de réponses à l'information qu'il attend ou que ce que l'on va trouver n'est pas forcément interprétable.

Dominique Bonneau, Professeur, Généticien (CHU Angers) : Les gens sont venus en consultation de génétique pour des questions bien spécifiques (« mon enfant qu'est-ce qu'il a exactement ? Est-ce qu'on peut le soigner ? »). Et il est extrêmement compliqué dans nos consultations de leur dire en amont : « Attendez, on va aussi pouvoir trouver des mutations pour le cancer du sein ». On peut dire : « On va faire, par exemple un exome... On va chercher ça et il se peut qu'on trouve autre chose ». Nos consultations deviennent 10 minutes de clinique et une heure d'explication. On va devenir des « actuaires », au sens américain, i.e. des gens qui font signer des papiers.

A-S Lapointe : En pratique, il n'y a pas un parent sur vingt qui lit les papiers de consentement. Ce qui a été dit hier, imaginez ça avec des familles qui ne sont pas francophones. C'est déjà compliqué d'expliquer pourquoi ils sont là, ce qu'on peut apporter, et la liste des choses à cocher est complexe.

D. Bonneau : On est dans une société qui est majoritairement latine. Notre confiance est basée sur la relation interhumaine, on a besoin d'avoir confiance dans le médecin. Ce que je dis aux parents : « je ne vous lis pas tout le consentement, mais de toute façon on ne va pas vous gruger ». Ça, ils le comprennent très bien. Et si on brise ça dans la relation entre médecin et personnes malades, à mon avis, c'est extrêmement mauvais.

A-S Lapointe : Ma réflexion est partie d'expériences personnelles. Peut-être que ce qui a fait que j'ai continué dans ce champ-là tient au message que m'a adressé une généticienne de l'époque : « quoi que vous choisissiez, on sera avec vous ». Pour moi, ça a été fondateur dans une relation de confiance, dans un accompagnement réel. Et 17 ans après, je suis encore là.

D. Bonneau : Toujours confiante.

A-S Lapointe : Oui, et j'en ai fait mon métier.