

Familles, nouvelles perspectives Préventions des handicaps et avenir

François VITTECOQ (*)

Les progrès récents et considérables des connaissances génétiques ouvrent de nouvelles perspectives de prévention des handicaps physiques, sensoriels et mentaux et particulièrement des maladies invalidantes et des maladies mortelles.

Il n'y a pas de solution thérapeutique ou préventive pour chacune des maladies mais lorsque les remèdes seront trouvés, médicament, thérapie génique ou prévention, il sera parfois permis de guérir avant même que se manifestent les maladies.

Diagnostic de certitude ou diagnostic de probabilité, la génétique va intervenir maintenant dans toutes les spécialités de la médecine, cardiologie, neurologie, pneumologie, psychiatrie, etc...

De nouvelles compétences sont nécessaires, non seulement pour les connaissances génétiques mais également pour la prise en charge psychologique des patients, des parents et des familles qui relèvent des sciences du comportement humain et de nouveaux dialogues. De multiples problèmes de formation, d'éthique et de morale sont posés aux médecins, aux travailleurs sociaux, aux familles, à la société et aux nations en termes de nouvelles responsabilités, de libertés individuelles et de libertés collectives.

*L'auteur signale à ce sujet de la publication récente en France des nouvelles lois sur la Proéthique n° 94653 du 29 Juillet 1994 relative au respect du corps humain et n° 94654 du 29 Juillet 1994 également 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(**).*

1. Nouvelles perspectives

L'enfant est destiné à vivre et à vivre longtemps, l'espérance de vie a quadruplé.

Les familles sont les témoins d'une évolution importante de la médecine, où prend place la prévention des maladies et particulièrement celle des handicaps et des maladies invalidantes.

Les grandes découvertes du 19^{ème} siècle, la science des microbes, l'essor des vaccinations ont été suivis au 20^{ème} siècle des découvertes des

antibiotiques et de la plus importante qui soit, celle de la streptomycine, qui guérissent les maladies mortelles.

Après la prévention à mettre au crédit des progrès obstétriques, des progrès de la néonatalogie et ceux des traitements des complications infectieuses périnatales, on peut aujourd'hui grâce aux nouveaux progrès de la recherche génétique, espérer des applications nouvelles dans le domaine diagnostique et dans le domaine thérapeutique.

(*) Président de l'Association des Centres de Rééducation pour déficients mentaux (A.C.R.).

(**) Note : Nul ne peut porter atteinte à l'intégrité de l'espèce humaine. Toute pratique eugénique tendant à l'organisation de la sélection des personnes est interdite. Sans préjudice des recherches tendant à la prévention et au traitement des maladies génétiques, aucune transformation ne peut être apportée aux caractères génétiques dans le but de modifier la descendance de la personne (nouvel article 16-4 du Code Civil). Une commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal est instituée. Elle comprend outre des praticiens, des spécialistes et des représentants des administrations, un représentant des associations familiales (nouvel article L. 184-3 du Code de la Santé Publique).

La médecine future doit devenir une médecine de prédiction qui permet d'anticiper une éventuelle maladie et d'entreprendre précocement un traitement préventif quand il existe ou d'éviter les facteurs déclenchants s'ils sont connus⁽¹⁾.

L'exploration du génome humain nous fait entrer dans l'ère de prévention des maladies qui modifie le rôle de la médecine, la qualité de la vie et l'avenir. Cette médecine prédictive permet ou permettra la prévention de maladies héréditaires. C'est une médecine de plus en plus individuelle qui, paradoxalement, interroge l'individu dans son intimité, interroge aussi les membres de la famille dans leur intimité, ascendants et descendants inclus.

Le dépistage des risques dans les familles ou dans la population suppose des techniques fiables et de coût abordable, mais cela suppose aussi que des attitudes de prévention soient possibles. Le diagnostic anténatal dans les familles à risque a d'ailleurs l'effet immédiat d'augmenter les naissances chez des couples qui n'osaient plus procréer⁽²⁾. Ainsi la fréquence des maladies à risques devrait diminuer et permettre une procréation enfin libérée du doute⁽³⁾.

Savoir un gène défectueux ne permet pas de le soigner tant que les solutions thérapeutiques ou préventives ne seront pas trouvées pour les maladies détectées. C'est un cas de conscience pour le médecin et la famille pendant une période intermédiaire où de nombreuses questions angoissantes peuvent être posées.

Lorsque les remèdes seront trouvés, médicament, thérapie génique ou prévention, il sera permis de guérir avant même que ne se manifestent des maladies telles que l'infarctus du myocarde, l'asthme ou diabète, cancer du colon ou de

l'œsophage, etc... Même à ce stade ces nouvelles connaissances génétiques constituent potentiellement un grand intérêt pour les familles, les futurs parents et les générations à venir.

Les chercheurs affirment que l'éradication des maladies graves passera, à l'avenir, par des moyens plus humains et mieux maîtrisés que l'avortement⁽⁴⁾.

De multiples problèmes d'information, de psychologie, de sociologie, d'éthique et de morale sont posés à la société, aux médecins et aux familles.

Le serment d'Hippocrate incite les médecins à avoir le plus de connaissances possibles des sciences de la vie pour le service de leurs patients, mais le respect de la personne et du secret médical restent la base fondamentale de tout changement de comportement.

Cependant, la prévention et le dépistage des maladies posent des problèmes nouveaux qui peuvent mener à l'exclusion. L'histoire des hommes nous apprend que dans l'Antiquité et bien avant, on tuait les nouveau-nés mal formés, on laissait mourir les plus faibles : la Bible et l'Évangile nous commentent l'exclusion des lépreux et plus récemment nous avons connu l'eugénisme nazi. Les tendances d'exclusion des malades du sida, même au stade de la séropositivité sont aujourd'hui d'actualité. Il existe un réel danger de dérive bien que notre société revendique liberté et humanisme. Les familles ne veulent pas d'un nouvel eugénisme⁽⁵⁾. L'ennemi c'est la maladie, pas les malades⁽⁵⁾.

Les parents, la famille et la société sont interpellés en termes de libertés individuelles et collectives et de nouvelles responsabilités⁽⁶⁾.

(1) Professeur Jean Dausset, Prix Nobel de Médecine, 1980.

(2) Docteur Daniel Cohen, "Les gènes de l'espoir", Paris, Robert Laffont, 1993.

(3) Professeur Michel Fardeau, Les Cahiers de LADAPT, Paris, Avril 1993.

(4) Cf. note 2.

(5) Note de l'auteur : Le terme d'eugénisme a connu des fortunes diverses et, de nos jours, il a une connotation raciste de sinistre mémoire dont le national-socialisme n'a pas, hélas, l'exclusivité. "Nouvel eugénisme" évoque effectivement le danger d'une politique de sélection de l'espèce et c'est dans ce sens qu'il faut le comprendre ici. Il convient de rappeler les racines grecques de "eugénisme" = eu - bien et genos - la naissance, eugenés - bien né. "Il n'est pas possible", écrit Bernard Barataud, dans "Au nom de nos enfants" "que notre société qui revendique liberté et humanisme envisage de régler le problème des maladies génétiques par la seule élimination des fœtus malades... médecins et scientifiques ne doivent pas être les seuls détenteurs de l'éthique..."

Noëlle Lenoir, Présidente du Comité International d'éthique de l'UNESCO, vient d'écrire dans le Courrier de l'UNESCO (Septembre 1994) : "L'eugénisme est l'une des expressions du racisme fondé sur un pseudo-rationalisme scientifique. Il ne saurait appartenir à la science d'améliorer l'espèce humaine, au sens où des hommes auraient une valeur supérieure aux autres".

(5') Bernard Barataud, président de l'A.F.M., Association Française contre les Myopathies "Au nom de nos enfants", Édition n° 1, Paris, 1992.

(6) Colloque "Analyse du génome humain - Libertés et Responsabilités", Paris, 7 Décembre 1992.

2. Identification génétique, nombre de maladies répertoriées

En 1993, plus de 6.500 maladies génétiques sont répertoriées⁽⁷⁾ et deux ou trois nouvelles maladies sont identifiées chaque semaine. Pour certaines maladies, c'est un diagnostic de certitude, pour d'autres maladies c'est un diagnostic de probabilité, mais le dépistage des sujets à risque peut permettre d'instituer une conduite préventive ou une attitude thérapeutique.

Cette identification génétique est réalisable avec tout matériel humain, sang frais ou séché, cheveu, ongle, peau, sperme, salive... dont on extrait l'A.D.N. (acide désoxyribonucléique) support de l'hérédité. Avec un seul échantillon d'A.D.N., on a toute l'information génétique d'un individu, non seulement celles que l'on sait déceler aujourd'hui et pour lesquelles le prélèvement a été fait mais aussi toutes celles qu'on saura mettre en évidence à l'avenir.

L'identification des gènes et leurs mutations responsables de maladies invalidantes comme les myopathies, la mucoviscidose, la phénylcétonurie, l'hémophilie et les maladies de l'hémoglobine, les amyotrophies spinales, certaines déficiences mentales graves, la chorée de Huntington, etc... devient réalité. Ce sont les maladies dites monogéniques : la maladie vient d'un gène défectueux et sa manifestation est inexorable.

Nous connaissons déjà ou nous allons connaître la plupart des gènes qui prédisposent à toutes les grandes maladies ; le diabète, l'hypertension artérielle et maladie cardio-vasculaires, les types de cancer à forme héréditaire, les allergies, les affections rhumatismales respiratoires vont être mieux connues, il s'agit de maladies multifactorielles. Ces maladies sont très différentes des précédentes car il s'agit, cette fois, de variantes d'un ou plusieurs gènes. C'est la notion de risque, non celle de certitude qui entre en jeu. Ce n'est qu'un facteur de risque supplémentaire même si le commentaire statistique précise par exemple 3 fois, 100 fois, 1.000 fois plus de

risque peut-être que le reste de la population.

La définition scientifique et donc la génétique, intervient dans toutes les spécialités de la médecine, la cardiologie, la neurologie, la dermatologie, la pneumologie, la psychiatrie, etc...

3. Médecine génétique, médecine familiale

La médecine génétique n'est pas tout à fait une médecine individuelle et on pourrait dire que la médecine devient, de ce fait, une médecine familiale où la notion de transmission devient capitale. L'individu est un maillon d'une chaîne où il y a ses parents et où il y aura ses enfants ; c'est une transformation radicale de la notion habituelle de la médecine individuelle.

L'importance de l'information, de l'échange et du dialogue du médecin avec les parents et la famille, ascendants et fratrie inclus, revêt une importance nouvelle et primordiale.

Cependant de nouveaux problèmes, à la fois psychiques et pédagogiques, sont posés au corps médical, aux parents et aux familles par l'impact de la révélation ou de la confirmation d'une maladie d'origine génétique.

Une transformation culturelle devra se faire maintenant rapidement car elle nécessite l'introduction de la génétique dans les études médicales pour tous les médecins. Les connaissances évoluent rapidement et cela crée un déficit de dialogue. Il y a un apport considérable à faire pour le conseil génétique au sein même du milieu médical⁽⁸⁾.

Un médecin généraliste, que l'on appelle toujours "le médecin de famille", a besoin de connaître des antécédents et ce n'est certes pas nouveau, mais il est clair qu'aujourd'hui il n'abordera plus la thérapeutique de la même façon, selon sa connaissance des facteurs génétiques.

L'abord génétique des maladies ne relève plus seulement des généticiens et l'enseignement

(7) INSERM SC. II Faculté de Médecine de Paris. Docteur Ségolène Aymé, 3/12/1993.

(8) Docteur Charles Auffray, Directeur de Recherche au CNRS, Genethon et Genexpress, Cahiers de LADAPT, Paris, Avril 1993.

de la génétique doit être développé car tous les médecins ont à prendre en charge maintenant le conseil génétique. Il faut insister sur le caractère urgent de la formation des praticiens dans ce domaine car cette activité médicale n'est pas reconnue et les médecins n'ont généralement pas reçu cet enseignement pendant leurs études⁽⁹⁾.

Les associations familiales de plusieurs pays se sont exprimées à ce propos, elles restent très attachées à une médecine proche des familles, c'est-à-dire un médecin généraliste formé plus que jamais comme "médecin de famille". C'est lui qui assure le dialogue avec le patient et son information permanente.

4. Connaissances médicales et dialogue avec les familles

La formation de tout le corps médical, travailleurs sociaux inclus, et ses nouvelles compétences ne concernent pas seulement les connaissances de cette nouvelle science génétique mais également la prise en charge psychologique des parents et des familles. Une formation particulière est absolument nécessaire.

Par expérience, les médecins savent déjà combien il est difficile d'informer, faire comprendre, donner avis et conseils pour les maladies graves.

La prédisposition à beaucoup de maladies qui reposait sur ce qu'autrefois on appelait "le terrain", signifie maintenant des probabilités sinon des certitudes nouvelles pour des individus ou des familles à risques. Bien souvent l'information n'est pas transmise au sein des familles atteintes d'une maladie génétique, les sujets détenteurs de l'information ne préviennent pas, parfois parce qu'ils ne l'ont pas comprise et que cette information les dépasse⁽¹⁰⁾.

La coopération directe entre le médecin, les parents et la famille devient fondamentale dans le respect des personnes et de leur psychologie.

Malgré l'inquiétude et l'angoisse, parfois la peur, certains sont avides de savoir et d'autres re-

doutent de savoir, d'autres ne veulent pas voir les choses en face et d'autres n'ont pas la même réceptivité ; les réactions d'un couple sont complexes. L'importance et l'impact de la révélation d'une maladie génétique ajoute une souffrance psychologique. Il faut faire en sorte que l'on ne fasse pas de mal ou plus de mal encore, soit en informant, soit en n'informant pas.

La femme enceinte avec un risque de maladie grave peut demander un diagnostic prénatal du génotype de l'enfant qu'elle attend. La connaissance du résultat peut modifier son comportement.

Une femme qui apprend qu'elle est conductrice de la maladie (myopathie, hémophilie, chorée de Huntington...) peut aussi refuser d'avoir connaissance des résultats.

Les problèmes éthiques sont posés : les droits de l'individu, sa liberté de choix, son consentement et celui éventuel d'autres membres de la famille qui peuvent être potentiellement considérés à risque ou non.

Comment faire l'information de la famille en vue d'un indispensable diagnostic prénatal qui aura pour objet de prévenir ou de traiter une affection d'une particulière gravité dans l'intérêt de l'enfant à naître ?

Par ailleurs on peut se poser la question de l'opportunité de l'information des enfants eux-mêmes lorsqu'il s'agit seulement d'une probabilité due à la connaissance de certains gènes. Une conduite préventive ne peut, en effet, intervenir qu'après des examens ultérieurs lorsque la probabilité devient certitude, alors l'information leur donnera des chances d'échapper à la maladie.

Le diagnostic prénatal lorsqu'on trouve une anomalie très grave chez le fœtus peut amener à une décision d'avortement. Quelle sera l'attitude des parents s'il y a une certitude ou une probabilité ? La décision est-elle entre leurs mains ? Le rôle du médecin se limite-t-il à confirmer le diagnostic prénatal ? Un enfant doit-il être condamné parce qu'il aura probablement une maladie

(9) Avis du Comité National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé, Paris, 24/06/1991.

(10) Docteur Ségolène Aymé, INSERM, SC. II Faculté de Médecine de Paris.

mortelle à l'âge adulte, à 40 ans ou à 50 ans, maladie actuellement incurable ?

Les multiples aspects de ce dialogue délicat et difficile, toujours personnel, intime et direct entre le médecin, les parents et les autres membres de la famille, méritent de véritables études et recherches nouvelles.

5. Études et recherches nouvelles de tous types, médical, social, psychique, pédagogique, etc...

Les nouvelles études et recherches des médecins mais aussi des sociologues, des psychologues, des travailleurs sociaux et des éducateurs concernent l'information, la communication, la psychologie afin de répondre aux besoins de soutien, d'échanges, de dialogues et de réflexion avec les parents et les familles. Il est urgent d'étudier ces nouveaux aspects et de gagner du temps avec les générations à venir, et de mesurer l'incidence de cette connaissance sur la psychologie familiale, la psychologie des couples et de la famille monoparentale, les répercussions sur les responsabilités et les libertés.

L'évolution culturelle due à la science génétique et à la connaissance du génome humain appelle une information générale vulgarisée qui devrait être étendue à l'éducation et à l'enseignement. L'école contribue à l'évolution culturelle. L'école de notre temps a appris à la jeunesse, au cours du 20^{ème} siècle, l'existence des microbes, des maladies infectieuses et des épidémies, elle donne maintenant à la jeunesse depuis quelques années une information sur la sexualité et sur les maladies sexuellement transmissibles.

Aujourd'hui les enfants ont à savoir l'existence de cette nouvelle science de la vie.

Demain certains enfants auront éventuellement à comprendre pour eux-mêmes les mesures à prendre dans leur propre cas si telle prédisposition à une maladie leur est révélée. Ces enfants seront peut-être satisfaits d'être, à la fois, avertis

et protégés, ils auront aussi à accepter d'être différents, ce qui est un nécessaire apprentissage pour tous de la vie en société.

Ce n'est probablement pas simple d'apprendre cet aspect de la vie aux jeunes et cela dépend absolument de l'évolution de la formation et des connaissances des médecins et des paramédicaux, des éducateurs et des instituteurs mais le dialogue avec les générations futures en dépend.

Cette approche complexe en matière de communication, de psychologie et d'information a été abordée par la COFACE (Confédération des Organisations Familiales de la Communauté Européenne, Commission des Jeunes Handicapés) dès 1980, en vue d'une politique européenne de prévention des handicaps⁽¹¹⁾. Cette politique de prévention fut alors amorcée par la Direction des Affaires Sociales de la Commission Européenne et particulièrement le bureau pour l'Action en faveur des Personnes Handicapées⁽¹²⁾.

Dans une résolution du Parlement Européen sur la politique familiale, une proposition fut adoptée dans les termes suivants en 1983 : "*Le Parlement Européen propose de mettre en œuvre une politique de prévention des Handicaps par des recherches scientifiques de tous types, médical, social, psychique, pédagogique, etc...*"⁽¹³⁾.

Depuis, le Traité de Maastricht⁽¹⁴⁾ précise que l'action de la Communauté porte sur la prévention des maladies. Les États membres sont invités à coordonner leur action et celle des pays tiers et des organisations internationales, l'O.M.S., les différents organes des Nations Unies et les O.N.G.

Le Parlement Européen⁽¹⁵⁾ envisage la création d'une banque de données de Santé et de Recherches épidémiologiques pour améliorer la qualité de la vie des citoyens. Il s'agit des maladies liées à l'environnement, au régime alimentaire et aux facteurs génétiques en vue d'une politique médicale préventive qui s'adresserait directement au citoyen.

(11) Rapports Commission des Jeunes Handicapés, COFACE, Bruxelles, 1982 et 1986, et "Réalités Familiales", U.N.A.F., Paris, Mars 1989.

(12) Patrick Daunt, Meeting Disability. A European Response Cassell Education, London, 1991.

(13) Journal Officiel des Communautés Européennes, 11/07/1983.

(14) Traité de Maastricht adopté par les douze États membres de l'Union Européenne en 1993 - article 129.

(15) Projet de Résolution du Parlement Européen sur la politique de la Santé Publique après Maastricht, 20/10/1993.

Des enquêtes de ESHG (European Society of Human Genetics)⁽¹⁶⁾ et de EAGS (European Alliance of Genetic Support Groups)⁽¹⁷⁾ qui groupe des personnes et des familles préoccupées par ces questions montrent l'inadéquation des besoins et des services en matière génétique, l'insuffisance de la formation médicale et l'insuffisance de l'information des familles ainsi que l'insuffisance des moyens cliniques mis en place.

Ces travaux font apparaître une certaine opposition de l'opinion publique aux diagnostics génétiques qui démontre la nécessité et l'urgence des recherches sociales, psychiques et pédagogiques.

6. Réalités, grandes illusions et espoirs insensés

Les informations triomphales et la médiatisation des découvertes génétiques peuvent être à l'origine d'illusions excessives et d'espoirs inconsiderés.

La prévention des maladies et tout particulièrement la prévention des maladies héréditaires ne devient que progressivement réalité. Si on n'empêche pas la transmission héréditaire, on peut envisager peut-être d'empêcher la maladie. Les retombées pratiques sont considérables sur le plan du diagnostic, elles sont plus réduites, du moins pour le moment, sur celui de la thérapie.

Une même affection génétique est très variable en sévérité ou en nature selon les individus d'un sujet à l'autre, y compris dans la même famille et il arrive que l'enquête génétique aboutisse à l'identification de plusieurs gènes différents entraînant la maladie. La connaissance des gènes plus ou moins mutants d'ailleurs n'en signifie pas le traitement et encore moins, dans la plupart des cas, la pratique d'une thérapie génique. En outre, de nouvelles mutations et anomalies génétiques risquent toujours de frapper des familles de manière imprévisible.

C'est ainsi qu'un premier gène, parfaitement connu maintenant depuis plus de 20 ans, celui de

la thalassémie majeure, reste la cause d'une maladie de l'hémoglobine fréquente dans le bassin méditerranéen. On en connaît la fréquence, toutes les mutations. Cependant les enfants malades sont toujours soignés comme il y a 20 ans, sans espoir car la maladie est mortelle.

Le diagnostic est actuellement possible in utero dès le début de la grossesse et l'avortement est conseillé par les autorités médico-administratives de certains pays. Cependant on sait maintenant qu'un traitement par greffe osseuse, peu après la naissance, pourrait sauver ces enfants, mais le coût en interdit le développement, tragique conclusion des données médicales, morales et économiques⁽¹⁸⁾.

Par contre, l'exemple de la phénylcétonurie, maladie biochimique provoquant une arriération mentale grave, est très encourageant. Le test de Guthrie en permet maintenant le dépistage dès la naissance et le traitement impose un régime alimentaire éliminant la phénylalanine. Ce test est pratiqué couramment dans de nombreux pays maintenant. En France, on sait que depuis 1960, ce test de Guthrie organisé par les services de la Sécurité Sociale, a sauvé de la débilité des milliers d'enfants en parfaite santé aujourd'hui.

On commence à prévoir génétiquement de graves maladies de l'hémoglobine qui donne ses couleurs à nos globules et transporte l'oxygène ! Des centaines de millions d'humains en sont victimes. Le système des groupes sanguins HLA ("Human Leucocyte Antigens") découverte de Jean Dausset, Prix Nobel 1980, qui identifie cette fois les globules blancs et s'applique à l'ensemble des tissus permet la prédiction. Un enfant naît, on détermine son groupe HLE et l'on apprend qu'il a 30 fois plus de risque d'avoir du diabète. Ce risque n'est cependant pas une certitude, mais si les parents lui donnent un régime alimentaire approprié il n'aura pas de diabète. Le système HLA d'un autre nouveau-né indique qu'il est menacé de rhumatisme dont il sera peut-être atteint selon l'environnement et le climat⁽¹⁹⁾.

(16) Enquête dans 22 pays, EC et non EC Contrées, Rapport R. Harris et J.A. Rhins, Manchester, Juillet 1992.

(17) Press Release de EAGS, Barcelone, 8 Mai 1993. EAGS, association constituée des organismes suivants : EAMDA (Germany), I.C.F. (Denmark), I.D.O. (Ireland), VSOP (Netherlands), Genetic Interest Group (GIG), Oxford et Marfan (England).

(18) Conférence du Professeur Jean Bernard, Institut Suzanne Fouché, LADAPT, Paris, 29 Juin 1993.

(19) Professeur Jean Bernard, "Espoirs et Sagesse de la Médecine", Éditions Odile Jacob, Paris, 1993.

L'importance de la prédiction ne cesse de croître grâce à l'hématologie et grâce à l'étude de l'endocrinologie. Des thérapeutiques géniques sont envisagées pour ces maladies héréditaires.

En matière de génie génétique le remplacement d'un gène déficient par un gène normal dans le génome des cellules germinales ou dans l'embryon n'est pas pour demain. Ce pourrait être cependant une espérance pour des maladies génétiques graves telles que la myopathie de Duchenne ou la chorée de Huntington et d'autres.

7. Confidentialité, banque d'A.D.N., registres et fichiers génétiques

La confidentialité des informations génétiques est un problème majeur et les tests devraient être codés de telle manière qu'on ne puisse remonter à l'identité des personnes.

En dehors d'une procédure judiciaire, l'identité civile et de la filiation doit rester indisponible afin de garantir la sécurité des liens de parenté dans l'intérêt primordial de l'enfant, l'équilibre et la paix des familles.

Les études génétiques familiales peuvent mettre en évidence la nature de filiation méconnue ou cachée mais dont la connaissance est indispensable au plan biologique en vue d'effet bénéfique pour l'individu, pour sa santé, pour ses projets familiaux, elles peuvent aussi avoir des effets pervers.

L'A.D.N., extrait des cellules, est stable et peut être conservé pendant très longtemps d'où la constitution de "banques" d'A.D.N. Certaines cellules sanguines peuvent, elles, être conservées dans l'azote liquide d'où la constitution de "banques" de cellules qui permettent d'obtenir d'importantes quantités d'A.D.N. Ces échantillons, collectés auprès des malades et des membres de leurs familles à conserver pendant au moins vingt ans⁽²⁰⁾ deviennent un véritable conservatoire des maladies génétiques pour plusieurs générations. Nous sommes tous des porteurs sains de 15 ou 20 gènes pathologiques. Les renseignements collectés doivent servir aux générations futures.

Avec l'informatisation, l'activité des laboratoires de recherche génétique a changé d'échelle depuis dix ans et il a été possible dans différents pays de saisir, traiter et analyser des quantités considérables de données. La collaboration scientifique internationale est notoire⁽²¹⁾.

En France, la loi de 1978 sur l'informatique, les fichiers et les libertés permet à l'intéressé d'avoir les renseignements le concernant. La loi prévoit que toute personne doit être avertie de la faculté qu'elle a de s'opposer à la transmission des renseignements. De même chacun est informé de son droit de demander la suppression du registre de renseignements le concernant.

Des répertoires et des fichiers considérables concernent déjà, et parfois à leur insu, une quantité d'individus, y compris leurs ascendants qui sont enregistrés dans un certain nombre de pays. Ces données génétiques, mise en commun entre certains organismes de recherche d'Europe et d'Amérique et d'autres pays, constituent un capital scientifique de l'humanité, véritable potentiel économique qui est aussi l'objet de compétitions internationales en matière de brevets et de propriété industrielle.

Afin de respecter les libertés individuelles, la transmission de ces données, de pays en pays, peut être contrôlée ou réglementée selon les législations nationales.

Les familles, les citoyens et la société ont à se préoccuper de la constitution de ces fichiers informatisés à l'échelle de nombreuses populations et de multiples utilisations administratives de ces connaissances génétiques individualisés. L'utilisation des groupes sanguins H.L.A. et autres données génétiques par des assureurs ou des employeurs est usuelle alors que l'anonymat pourrait être garanti et que ceci constitue une atteinte à la personne humaine. Dans la vie sociale, les techniques d'empreintes génétiques peuvent mettre en danger le système et l'autorité de l'état civil, le secret de la vie privée, le principe de non discrimination en raison de l'ethnie ou de la parenté ou la liberté du travail⁽²²⁾.

(20) Comité National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé, Avis du 24/06/1991.

(21) Entre autres à partir de 1981 : CMPH (Centres d'Études du Polymorphisme Humain) Paris et Howard Hughes Institutes - USA, 13 laboratoires internationaux à partir de 1986, puis 50 en 1988, 100 en 1992 - Daniel Cohen, "Les gènes de l'espoir", Éditions Robert Laffont, Paris 1993.

(22) Comité National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé, Paris, Avis sur les tests génétiques, études individuelles et familiales, du 24/06/1991.

8. Problèmes d'éthique, droits de l'homme et libertés

Les découvertes génétiques posent de nouveaux et sérieux problèmes éthiques à l'individu, aux familles et à la société. Une législation spéciale sur la bioéthique est envisagée ou adoptée dans différents pays en vue de la protection des libertés individuelles et de la protection des libertés publiques.

Les libertés et les responsabilités individuelles, familiales et collectives relèvent de la démocratie et l'on peut se demander si ces normes éthiques ne devraient pas être élaborées, à la fois, par des spécialistes de l'éthique, des savants, des juristes et la société au niveau des États ; les responsables familiaux ont leur place dans cette affaire.

Les connaissances génétiques et les éventuelles modifications du patrimoine génétique d'un être vivant ou d'un futur être vivant comportent des risques de dérive eugénique et de discrimination.

L'histoire nous rappelle des mesures politiques intervenues récemment au XX^{ème} siècle et ces événements qui doivent être courageusement rappelés. Il faut exorciser les vieux démons.

"L'État doit s'assurer que, seules, des personnes saines donnent la vie", écrivait Adolf Hitler qui, dès 1933, fit de la stérilisation, la première solution d'un programme biomédical.

La "vie indigne de vivre" devenait une doctrine qui supposait qu'un grand nombre de personnes pourraient être identifiées et stérilisées.

On connaît les mesures prises pour établir un fichier national des personnes présumées dotées de tares héréditaires. Le passage de la stérilisation à l'euthanasie fut rapide pour les enfants dès 1938, y compris pour les maladies incurables, le génocide a suivi.

Le droit de supprimer était une finalité thérapeutique, un simple "traitement" proposé au consentement des intéressés. La médicalisation

de la procédure fut assurée par un comité médical local associant dès 1938 les parents à la décision pour les très jeunes enfants jusqu'à 3 ou 4 ans d'abord, plus âgés ensuite.

Une directive nazie de 1939 a prescrit un recensement, le plus précoce possible ; les sages femmes et les médecins durent remplir des questionnaires au moment de la naissance.

Un réseau de centres spécialisés disposait de services à proximité du domicile des parents pour accorder une aide financière, le transport de l'enfant et une aide psychologique aux parents pour leur faire accepter le transfert de leur enfant et sa disparition⁽²³⁾.

9. Le savoir et le nouveau rôle des familles

Les familles ont un rôle à jouer.

Le savoir et le partage des connaissances avec le médecin permettent d'identifier le rôle futur des familles ; elles ne peuvent être exclues du savoir et entendent assumer leur responsabilité en toute conscience, en toute liberté et, on aimerait pouvoir dire aussi, en toute sérénité.

Avec l'apparition de nouveaux diagnostics, de plus en plus précoces, la responsabilisation des familles est accentuée, elle dépasse le cadre de la réponse habituelle à la maladie.

Il n'y a pas de rupture culturelle fondamentale apportée par la génétique et d'autant plus que les maladies monogéniques sont rares, par contre, les familles, grâce au savoir partagé avec les médecins, vont constituer un nouveau modèle familial, un lieu de transmission des connaissances privilégié ou seront en place les témoins et les acteurs de la vie. Les familles vont avoir un rôle plus conscient.

C'est une évolution du rôle historique des familles qui se dessine avec des perspectives nouvelles car la famille qui se repérait en somme dans un passé immédiat assez court, se situe ainsi à la fois dans le passé et le futur au moment même où cohabitent dans la société 3, 4 ou 5 générations, phénomène mondial nouveau⁽²⁴⁾.

(23) "Les Médecins Nazis", Robert Jay Lifton, Paris, Robert Laffont, 1989. "The Nazi Doctors", Robert Jay Lifton, 1986, Basic Books inc. New York. L'ouvrage a été sous-titré par l'auteur : "Le meurtre médical et la psychologie du génocide".

(24) Entretiens avec Gérard Huber, Secrétaire général de l'association Descartes, suite au colloque "Analyse du génome humain - Libertés et Responsabilités", Paris, 7 Décembre 1992.

10. La réflexion éthique, la famille, la démocratie, et la sagesse des nations

La réflexion éthique s'impose aux familles, aux médecins, aux États et à la société toute entière.

Les applications des connaissances génétiques constituent des intérêts potentiels sociaux et économiques qui justifient maintenant la pression des individus et des citoyens pour l'adoption de règles éthiques précises au niveau international.

La vigilance constante des individus et des familles est nécessaire pour la protection des droits de l'homme : le droit à la vie, le droit à la liberté, le droit au respect de la vie privée et familiale, le droit à la liberté de pensée, de conscience et de religion entre autres, qui sont protégés par un régime de droit, ne devraient-ils pas être complétés par de véritables conventions "Génétique et Libertés"⁽²⁵⁾ ? La morale a ses constantes mais elle évolue avec la science de la connaissance. Les prescriptions morales doivent être fidèlement conservées et actualisées en permanence dans les différentes cultures, tout au long de l'histoire⁽²⁶⁾.

Cependant, l'usage pervers de la science et d'une possible dérive eugéniste peut préoccuper très directement les familles.

Des effets pervers du système d'utilisation administrative des connaissances génétiques, des registres d'identification administrative et d'éventuels découpages de populations sont à craindre, ils doivent être maîtrisés.

En 1991, une association canadienne-française pour l'avancement des sciences a proposé d'officialiser un contrat social pour l'invention de la médecine génétique prédictive selon les besoins des individus, des familles et des populations⁽²⁷⁾.

Le 28 Octobre 1992, plus de 2.000 transcrits de séquences de gènes ont été déposés par le Docteur Charles Auffray, Directeur Scientifique de Genexpress, sur la recommandation du Comité

National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé et de l'Académie des Sciences, à Paris, à l'UNESCO, et mis à la libre disposition de la Communauté scientifique internationale.

En 1993 et en 1994, de nouvelles lois bioéthiques sont promulguées par des États, une convention européenne de bioéthique est préparée par le Conseil de l'Europe, un Comité international de bioéthique a été créé à l'UNESCO, en vue d'établir une convention internationale où seront précisées pour l'État de droit, pour l'homme et pour la famille ces nouvelles règles éthiques. L'harmonisation des législations nationales sur l'information génétique pourrait être envisagée.

Les familles auront à accroître le niveau de leurs exigences pour garantir cette nouvelle qualité de la vie avec de nouvelles perspectives en matière de prévention des maladies, de prévention des handicaps et spécialement des maladies invalidantes. Il s'agit pour les familles et la société du XXI^{ème} siècle de nouvelles libertés individuelles et collectives étendues en termes de pouvoir démocratique.

"L'application des nouvelles sciences de la vie sera humaine si la société est humaine"⁽²⁸⁾.

(25) Docteur Daniel Cohen, "Les gènes de l'espoir", Robert Laffont, Paris, 1993.

(26) "La splendeur de la vérité", Lettre encyclique "Veritatis Splendor", Jean Paul II, 6 Août 1993.

(27) Registres et fichiers génétiques, ACFAS, 21 Mai 1991, Québec, Université de Sherbrooke.

(28) Docteur Daniel Cohen, généticien, Europe n° 1, Paris, 25 Octobre 1993.