

# Université de Montréal

Les implications éthiques de l'identification d'une prédisposition  
génétique à une maladie commune multifactorielle :  
l'exemple de l'hypercholestérolémie familiale

par

Lorraine Caron

Faculté des sciences de l'éducation  
Faculté de médecine

Thèse présentée à la Faculté des études supérieures  
en vue de l'obtention du grade de  
Philosophiæ Doctor (Ph.D.)  
en sciences biomédicales  
option bioéthique

Avril 1999

©Lorraine Caron, 1999



# Université de Montréal

Faculté des études supérieures

Cette thèse intitulée :

Les implications éthiques de l'identification d'une prédisposition  
génétique à une maladie commune multifactorielle :  
l'exemple de l'hypercholestérolémie familiale

présentée par :

Lorraine Caron

a été évaluée par un jury composé des personnes suivantes :

Hubert Doucet	président-rapporteur
Guy Bourgeault	directeur de recherche
Louis Dallaire	codirecteur de recherche
Marie Lambert	membre du jury
Christiane Sinding	examinatrice externe
Bartha Maria Knoppers	représentante du doyen

Thèse acceptée le :



# Sommaire

**O**N AFFIRME GÉNÉRALEMENT que les développements actuels de la génétique humaine vont avoir des répercussions importantes sur la médecine, obligeant à poser de façon nouvelle les questions d'éthique et à réévaluer, voire redéfinir les repères pour l'action. Il circule à cet égard des idées nouvelles, mais les principes et les outils normatifs existants demeurent privilégiés pour établir des lignes de conduite.

La présente thèse porte sur les implications éthiques de l'identification d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle, en prenant l'exemple de l'hypercholestérolémie familiale (HF) et le risque accru de maladies cardio-vasculaires (MCV) que cette condition confère. Elle met de l'avant une approche de recherche en bioéthique qui repose sur une compréhension fine et nuancée des réalités qui sous-tendent «la génétique» et s'expriment à travers elle pour poser un regard critique sur le rôle que jouent les savoirs – qui sont essentiellement des savoirs sur le risque – pour la pratique de médecine préventive.

La recherche réalisée est une interrogation d'ordre éthique qui articule une double démarche théorique et empirique en vue de proposer une «problématisation» des enjeux éthiques qui soit enracinée dans les savoirs issus de la génétique et la réalité concrète des pratiques en émergence qui s'appuient sur ces savoirs.

Dans une première partie, la thèse propose que les conceptions de «la génétique» influencent la manière dont sont posés les enjeux éthiques et sociaux qui y sont rattachés et suggère que l'intégration dans la pratique médicale des récents apports théoriques de la génétique moléculaire n'est pas encore pleinement réalisée. La seconde partie de la thèse fait état d'une étude qualitative inspirée de la stratégie de la théorie ancrée et rend compte d'une série d'entretiens réalisés avec des personnes qui ont une HF et des médecins spécialistes qui les suivent.

Les entretiens ont montré que les savoirs communiqués par les médecins et ceux détenus par les personnes touchées, qui sont utilisés pour l'évaluation du profil de risque et pour la conduite de la démarche préventive, sont centraux pour l'éthique, car ils ont une dimension normative importante qui s'exprime à travers 1° la définition et le partage des responsabilités, 2° l'engagement préventif et son retentissement existentiel et 3° la validation de la démarche préventive et la représentation de ses effets positifs.

L'analyse a permis de dégager ce qui arrive lorsque la médecine prédictive devient préventive. On constate cependant que l'information génétique n'est pas pleinement prise en considération dans la logique préventive et que ses implications ne sont pas toujours suffisamment intégrées de manière cohérente lorsqu'il s'agit d'interpréter la situation des personnes à risque, notamment pour leur communiquer ce qu'on peut véritablement attendre de leur contribution personnelle à la prévention.

Au terme de cette recherche, il ressort que les médecins ont une responsabilité face à la communication et à l'utilisation des savoirs biomédicaux et une responsabilité éthique de promouvoir l'autonomie des personnes engagées dans une « démarche préventive personnalisée ». La réflexion éthique doit tenir compte des spécificités de cette pratique : sa double finalité individuelle et collective, la nature génétique du risque, le caractère prospectif et incertain de la prévention et la nécessité de partager les responsabilités du traitement. Des exigences particulières sont discutées qui concernent la promotion d'un engagement libre et éclairé, la cohérence entre les savoirs et la logique de l'intervention, ainsi que la nature et l'étendue des responsabilités du médecin et de la personne à risque.

Cette thèse suggère plus généralement que la bioéthique est appelée à développer une approche critique et informée des savoirs biomédicaux au moment d'entamer l'analyse des enjeux éthiques pour mieux saisir les problèmes et éviter que les enjeux ne soient préalablement posés que par des experts ou des groupes d'intérêts.

# Table des matières

## Tome I

<b>Sommaire</b>	<b>i</b>
<b>Liste des tableaux</b>	<b>xii</b>
<b>Remerciements</b>	<b>xiv</b>
<b>Introduction</b>	<b>1</b>
<b>Chap. 1 Situation de la recherche dans le champ de la bioéthique</b>	<b>10</b>
1 Portrait de la bioéthique . . . . .	11
1.1 Origine de la bioéthique . . . . .	11
1.1.1 Un champ et un mouvement plutôt qu'une discipline . . . . .	11
1.1.2 Le contexte d'émergence . . . . .	12
1.2 Les caractéristiques de la bioéthique . . . . .	15
1.2.1 Une approche originale . . . . .	16
1.2.2 Un ensemble de recherches, de discours et de pratiques . . . . .	16
1.3 Évolution de la bioéthique . . . . .	20
1.3.1 De l'aménagement des pratiques au souci de leurs finalités . . . . .	21
1.3.2 D'une doctrine de principes vers une réflexion philosophique et socio-politique . . . . .	22
1.4 La bioéthique et les trois niveaux du discours pratique . . . . .	25
1.4.1 Les rapports à la morale, à l'éthique et à l'éthicologie . . . . .	25
1.4.2 Éthique et visions du monde . . . . .	28
1.4.3 Entre vérité et relativisme, place à l'éthique . . . . .	29
1.4.4 La bioéthique: une interrogation éthique sur des pratiques elles-mêmes normatives . . . . .	32

2	La recherche en bioéthique . . . . .	33
2.1	Les objets de recherche . . . . .	34
2.2	Des visées aux méthodes de recherche . . . . .	35
2.2.1	De la recherche théorique à la recherche empirique . . . . .	36
2.2.2	Principales difficultés . . . . .	39
3	L'approche éthique retenue . . . . .	41
3.1	Conception privilégiée de la bioéthique . . . . .	42
3.2	L'éthique comme effort de problématisation . . . . .	43
3.3	Une interrogation éthique en amont, au cœur et en aval des pratiques . . . . .	45
3.3.1	En amont : significations et conditions de possibilité . . . . .	45
3.3.2	En aval : mise en lumière des conséquences pour une nécessaire orientation . . . . .	46
3.3.3	Au cœur des pratiques : finalités et modalités . . . . .	46
3.4	Cohérence des approches éthique et de recherche . . . . .	47
3.4.1	Une double démarche de recherche : le théorique et l'empirique en interaction . . . . .	48
3.4.2	Conséquences pour la présentation des résultats . . . . .	49
4	Conclusion . . . . .	50
 <b>Chap. 2 Les rapports entre « génétique » et médecine. Les apports de l'analyse conceptuelle pour la recherche en bioéthique</b>		<b>52</b>
1	Introduction . . . . .	52
1.1	L'impact de la génétique moléculaire en médecine . . . . .	53
1.2	La pertinence pour l'éthique d'une connaissance de la génétique . . . . .	54
1.3	Démarche proposée . . . . .	56
2	« La génétique » : du concept d'hérédité au concept de génomique . . . . .	57
2.1	Considérations préalables . . . . .	58
2.1.1	Mise en place des théories biologiques . . . . .	59
2.2	La période classique : l'hérédité mendélienne . . . . .	60
2.2.1	Le gène comme véhicule des caractères héréditaires . . . . .	60
2.2.2	Une relation génotype-phénotype est établie . . . . .	61
2.2.3	La mutation comme source de différence . . . . .	61

2.3	La période classique et les concepts de causalité et de normalité . . .	62
2.3.1	La causalité est établie, mais demeure une boîte noire . . . . .	63
2.3.2	La continuité individu-population et la notion de type . . . . .	63
2.3.3	La mutation comme déviation du type normal . . . . .	64
2.4	La période biochimique : l'ADN comme programme . . . . .	64
2.4.1	Le gène : une séquence d'ADN qui contrôle la structure et la fonction d'une enzyme . . . . .	65
2.4.2	Les propriétés de l'ADN et la distinction entre hérédité et développement . . . . .	66
2.4.3	Le développement comme accomplissement d'un programme .	66
2.4.4	La mutation en tant qu'erreur . . . . .	67
2.5	La période biochimique et les concepts de causalité et de normalité .	67
2.5.1	Causalité programmée et déterminisme . . . . .	68
2.5.2	De l'erreur de copie à l'a-normalité originaire . . . . .	69
2.5.3	À la frontière du vivant et du non-vivant . . . . .	69
2.6	La période moléculaire : génomique et complexité . . . . .	70
2.6.1	Le gène entre une donnée et un processus . . . . .	72
2.6.2	Le rapport génotype-phénotype et la métaphore des systèmes complexes . . . . .	72
2.6.3	La mutation devient une variation avec du potentiel . . . . .	74
2.7	La période moléculaire et les concepts de causalité et de normalité . .	76
2.7.1	Multicausalité et système complexe . . . . .	76
2.7.2	Entre génotype et environnement : la norme de réaction . . . . .	76
2.7.3	Entre l'individu et son environnement : l'homéostasie . . . . .	77
2.7.4	Unicité individuelle et normalité . . . . .	77
3	Les apports de «la génétique » à l'éthique . . . . .	78
3.1	La notion de causalité dans les débats sur la génétique . . . . .	79
3.1.1	Les fonctions diverses des arguments de causalité . . . . .	80
3.2	La notion de normalité dans les débats sur la génétique . . . . .	82
3.2.1	Les conceptions de la normalité en génétique . . . . .	82
3.2.2	Les fonctions normatives des arguments de normalité . . . . .	83
3.2.3	Le passage des faits aux valeurs . . . . .	85

3.3	Types de discours de bioéthique sur la génétique . . . . .	86
4	Les apports de « la génétique » à la médecine . . . . .	89
4.1	Deux visions de la causalité génétique des maladies . . . . .	91
4.1.1	La vision monogénique classique . . . . .	91
4.1.2	La vision « interactionnelle » . . . . .	93
4.2	Le modèle génétique privilégié en médecine . . . . .	94
4.2.1	Une nouvelle médecine moléculaire? . . . . .	95
4.3	Génétique et prévention personnalisée . . . . .	98
5	Conclusion . . . . .	98
<b>Chap. 3</b>	<b>Les enjeux de la médecine prédictive</b>	<b>100</b>
1	Introduction . . . . .	100
2	Définition de la médecine prédictive . . . . .	101
2.1	Les caractéristiques de la médecine prédictive . . . . .	102
2.1.1	Cibler des personnes en bonne santé . . . . .	103
2.1.2	Attribuer un profil de risque personnalisé . . . . .	103
2.1.3	Agir sur « l'environnement » génétique . . . . .	104
2.1.4	Partager les responsabilités . . . . .	105
2.1.5	S'occuper des familles . . . . .	106
2.2	Les gènes identifiés offrant un potentiel de prévision . . . . .	107
2.2.1	L'exemple particulier de la maladie de Huntington . . . . .	107
2.2.2	Prédispositions et susceptibilités génétiques . . . . .	108
3	Problématique de la médecine prédictive . . . . .	112
3.1	Perspectives disciplinaires . . . . .	112
3.2	Enjeux répertoriés . . . . .	114
3.2.1	Pertinence et légitimité de la médecine prédictive . . . . .	114
3.2.2	Rôles et responsabilités du médecin et de la personne à risque	115
3.2.3	Le contexte culturel . . . . .	116
3.2.4	Les conséquences socio-politiques . . . . .	117
4	Des savoirs prédictifs à l'engagement préventif . . . . .	119
4.1	Production des savoirs et justification de l'intervention . . . . .	120
4.2	Communication des savoirs : complexité, ambiguïté et normativité . . . . .	121

4.3	Répercussions des savoirs et partage des responsabilités . . . . .	122
5	Conclusion . . . . .	123
<b>Chap. 4</b>	<b>Une étude qualitative du cas de l’hypercholestérolémie familiale</b>	<b>124</b>
1	Introduction . . . . .	124
2	Construction du devis de l’étude empirique . . . . .	125
2.1	Retour sur la problématique . . . . .	125
2.1.1	Du concept de maladie à celui d’état à risque . . . . .	127
2.1.2	Questionnement préalable . . . . .	129
2.2	Le choix de l’hypercholestérolémie familiale . . . . .	130
2.2.1	Résumé des connaissances biomédicales . . . . .	131
2.2.2	Pertinence pour la recherche . . . . .	133
2.2.3	L’absence de HF dans les discours sur la médecine prédictive .	136
2.3	Choix méthodologiques . . . . .	140
2.3.1	Paradigmes de recherche et position du chercheur . . . . .	141
2.3.2	Une approche qualitative . . . . .	148
2.3.3	Stratégie inspirée de la théorie ancrée . . . . .	149
2.3.4	Le choix des participants . . . . .	152
2.3.5	L’entretien pour le recueil des données . . . . .	153
2.4	Critères de rigueur de l’étude empirique . . . . .	156
2.4.1	Une articulation en fonction du paradigme . . . . .	157
3	Déroulement de l’étude . . . . .	159
3.1	Rencontre des participants . . . . .	159
3.2	Caractéristiques des personnes interviewées . . . . .	161
3.2.1	Les spécialistes des dyslipidémies héréditaires . . . . .	161
3.2.2	Les personnes qui ont une HF . . . . .	163
3.2.3	Particularités de l’échantillon . . . . .	164
3.3	Recueil et traitement des données . . . . .	165
3.3.1	Le déroulement des entretiens . . . . .	165
3.3.2	Constitution du corpus . . . . .	166
3.3.3	Découpage thématique des données . . . . .	166
3.3.4	Analyse interprétative des données . . . . .	167

## Tome II

<b>Chap. 5 L'intervention, ses enjeux et ses conséquences psycho-sociales</b>	<b>170</b>
1 Introduction . . . . .	170
2 Le cas de l'hypercholestérolémie familiale . . . . .	171
2.1 Définition de HF . . . . .	171
2.2 Diagnostic et dépistage . . . . .	172
2.2.1 Diagnostic . . . . .	172
2.2.2 Dépistage . . . . .	173
2.3 L'intervention préventive . . . . .	176
2.3.1 Les consensus et les lignes directrices . . . . .	176
2.3.2 Le déroulement de l'intervention . . . . .	177
3 Enjeux éthiques et psycho-sociaux . . . . .	179
3.1 Les dimensions organisationnelles et politiques . . . . .	179
3.1.1 Le manque de ressources en prévention . . . . .	180
3.1.2 L'information des professionnels de la santé et du public . . . . .	181
3.1.3 L'accessibilité au traitement optimal . . . . .	184
3.2 Les enjeux de la pratique professionnelle . . . . .	186
3.2.1 Le fardeau social des MCV . . . . .	186
3.2.2 Favoriser un dépistage plus précoce . . . . .	187
3.2.3 Pour une logique d'intervention mieux appropriée . . . . .	188
3.2.4 Maintenir la fidélité au traitement . . . . .	190
3.3 Les enjeux liés à l'information génétique . . . . .	194
3.3.1 Utilisations du matériel et de l'information génétiques . . . . .	194
3.3.2 Confidentialité et protection des informations génétiques . . . . .	197
3.4 Les conséquences psycho-sociales . . . . .	201
3.4.1 Admissibilité à l'assurance-vie . . . . .	201
3.4.2 La stigmatisation . . . . .	205
3.4.3 L'impact psychologique . . . . .	208
4 Conclusion . . . . .	213



<b>Chap. 6 Les dimensions éthiques des savoirs et de leur communication</b>	<b>215</b>
1 Introduction . . . . .	215
2 La communication des savoirs . . . . .	217
2.1 Une question de responsabilité . . . . .	218
2.2 Les savoirs communiqués . . . . .	219
2.2.1 Le diagnostic . . . . .	220
2.2.2 Les implications du diagnostic . . . . .	221
2.2.3 Le risque de maladies cardio-vasculaires . . . . .	223
2.2.4 Le pouvoir d'intervenir . . . . .	225
2.2.5 La logique de l'intervention . . . . .	226
2.2.6 Les chances de succès de l'intervention . . . . .	227
2.3 De la communication à l'engagement . . . . .	229
2.3.1 Une gestion de la dimension psycho-affective . . . . .	229
2.3.2 Une éducation à la santé . . . . .	232
2.3.3 Prévention et décision rationnelle . . . . .	236
2.4 Les repères éthiques de la communication . . . . .	239
2.4.1 Le principe de non-directivité . . . . .	241
2.4.2 Les exigences éthiques de l'engagement . . . . .	245
3 Des explications aux significations . . . . .	247
3.1 Définitions de HF et qualification santé/maladie . . . . .	248
3.1.1 Une maladie métabolique héréditaire . . . . .	249
3.1.2 Une prédisposition à la MCV . . . . .	250
3.1.3 Une anomalie génétique . . . . .	252
3.1.4 Les dimensions de la maladie . . . . .	254
3.2 L'éthique face aux représentations savantes . . . . .	256
3.2.1 Définitions de HF et maladie ciblée . . . . .	257
3.2.2 Définitions de HF et modèles de « la génétique » . . . . .	259
3.2.3 Définitions de HF et logique de l'intervention . . . . .	260
4 Conclusion . . . . .	262

<b>Chap. 7 Les dimensions éthiques de la médecine préventive personnalisée</b>	<b>263</b>
1 Introduction . . . . .	263
2 La démarche personnelle de prévention . . . . .	265
2.1 Des savoirs aux responsabilités . . . . .	265
2.1.1 Les explications sur HF et leurs significations pour l'action . . . . .	266
2.1.2 La définition des responsabilités . . . . .	269
2.2 L'engagement préventif et son retentissement existentiel . . . . .	272
2.2.1 Les attitudes face à l'engagement préventif . . . . .	272
2.2.2 Au cœur de la démarche : l'alimentation . . . . .	276
2.2.3 L'objectif concret de la démarche : diminuer son taux . . . . .	279
2.3 La représentation des bienfaits de la démarche . . . . .	281
2.3.1 Les significations de la démarche . . . . .	282
2.3.2 Les effets positifs de la démarche . . . . .	285
2.3.3 La perception de l'efficacité de la démarche . . . . .	286
3 Suivi médical et validation de la démarche . . . . .	288
3.1 La relation de suivi . . . . .	288
3.1.1 L'objet du suivi . . . . .	289
3.1.2 Ce que le suivi apporte . . . . .	290
3.2 La rencontre avec le médecin . . . . .	291
3.2.1 Nature de la relation entre le médecin et la personne à risque . . . . .	292
3.3 L'examen médical ou le moment de vérité . . . . .	293
3.3.1 L'interprétation des résultats . . . . .	294
3.4 Les critères de succès de l'intervention . . . . .	296
3.4.1 Les critères cliniques . . . . .	297
3.4.2 Les critères comportementaux . . . . .	297
3.5 Résumé . . . . .	298
4 L'éthique et la pratique individualisée de prévention . . . . .	300
4.1 Une exigence de cohérence entre les savoirs et la pratique . . . . .	300
4.1.1 L'exemple du taux de cholestérol . . . . .	301
4.1.2 L'insistance sur les habitudes de vie . . . . .	304

<i>Table des matières</i>	xi
4.2 Nature et limites des responsabilités . . . . .	306
4.2.1 Une obligation de moyens pour les deux parties? . . . . .	307
4.2.2 Une obligation de ne pas abandonner? . . . . .	308
5 Conclusion . . . . .	312
<b>Conclusion</b>	<b>314</b>
<b>Bibliographie</b>	<b>323</b>
<b>Annexe A Lettres, guides, formulaires et certificats</b>	<b>A-1</b>

# Liste des tableaux

2.1	Caractérisation des trois modèles théoriques de «la génétique» selon les concepts-clés du gène, de la mutation et du rapport entre le génotype et le phénotype (causalité). . . . .	78
2.2	Conceptions de la causalité et de la normalité associées aux modèles théoriques de «la génétique» . . . . .	83
2.3	Rapprochements entre les conceptions de la maladie, du handicap et de la santé et les modèles théoriques de «la génétique» . . . . .	97
4.1	Croyances fondamentales rattachées aux différents paradigmes retrouvés dans les recherches en sciences humaines et sociales . . . . .	146
4.2	Caractéristiques des personnes qui ont une HF . . . . .	164

# Liste des figures

(page intentionnellement vide)

# Remerciements

Nous n'aurions pu entreprendre ni compléter cet important travail sans l'appui de nos parents, amis et collaborateurs et sans les institutions qui nous ont supportée.

- Ces recherches n'auraient pu être accomplies sans le support financier du Conseil de recherches en sciences humaines du Canada et sans une bourse de fin de doctorat offerte par l'Université de Montréal. Je me sens privilégiée d'avoir pu en bénéficier.
- Je remercie Guy Bourgeault, mon directeur de thèse, pour son support constant, ses commentaires constructifs, sa disponibilité, ses enseignements et la qualité de sa direction. Merci Guy d'avoir bien voulu être mon mentor. J'apprécie vivement ta façon d'être et tes qualités humaines. Merci d'avoir partagé aussi généreusement ton expérience et ton discernement. Ta manière de conseiller en respectant la liberté de pensée et la créativité est toute à ton honneur.
- Je remercie Louis Dallaire, mon co-directeur de thèse, pour l'accueil chaleureux qu'il m'a fait dans son service de génétique médicale, pour son support et sa confiance. Merci de m'avoir de nombreuses fois incitée à présenter mes travaux.
- Je remercie Cécile Lambert, Georges A. Legault et Ron Lévy qui ont pris le temps de lire le protocole de mon étude empirique et qui m'ont fait part de leurs commentaires et de leurs encouragements. Merci pour votre générosité et votre souci des étudiants.
- Je remercie Camille Limoges pour sa suggestion d'appuyer mes analyses théoriques sur une étude empirique. Ce conseil a été déterminant pour le développement de mon approche de recherche.
- Je remercie toutes les personnes qui ont bien voulu participer à l'étude empirique en accordant un entretien. Je remercie en particulier les médecins participants qui ont collaboré au recrutement des personnes qui ont une HF.

- Ce long projet n'aurait sans doute pas été mené à terme sans le support, la compréhension et les encouragements de Christian Foisy, mon meilleur ami et compagnon de toujours. Merci Christian d'avoir su m'écouter et m'épauler dans les meilleurs moments comme dans les pires. Merci de m'avoir remonté le moral quand j'en avais besoin, d'avoir été patient quand je « disjonctais », de m'avoir ramenée sur terre quand il le fallait ou tirer du néant quand je m'effondrais. Merci pour ton sens critique et ta générosité. Merci pour tant d'amour. Merci enfin pour l'excellent travail de correction et de mise en page.
- Merci maman pour ta détermination, ta droiture et pour m'avoir transmis ton sens des responsabilités. Merci papa pour tes espoirs, ta fierté et pour m'avoir transmis cette folie de toujours vouloir se dépasser. Merci très chère sœur pour ta bonté, ta compréhension et ton admiration qui m'encourage.
- Merci à Céline, Germain et Martine Foisy pour votre support, votre bonheur et vos petits plats.
- Merci à Sylvie Gervais, mon amie de longue date, pour le travail minutieux de correction de la langue. Sans ton aide, ma thèse serait encore truffée de nombreux anglicismes et d'expressions boîteuses (celles qui restent sont entièrement à ma charge).
- Merci à Christine Brassard pour son amitié, ses conversations stimulantes et son hospitalité.
- Je remercie enfin toutes les personnes qui m'ont encouragée et supportée dans ce long voyage.

*À ceux que j'aime*

*« Si c'était à refaire, je ne le referais pas mais le regretterais »*

Allan Allenberg



# Introduction

**A**U COURS DU VINGTIÈME SIÈCLE, la génétique a connu un essor considérable. Son retentissement sur la pratique médicale constitue un phénomène récent, dont on ne mesure pas encore toute l'ampleur. Durant les années soixante, la génétique médicale est reconnue comme une spécialité de la médecine axée sur le dépistage et le diagnostic des maladies héréditaires, des syndromes chromosomiques et des malformations congénitales, ainsi que sur leur traitement et leur prévention (CAPLAN, 1979; SOLTAN, 1992). La génétique médicale se caractérise notamment par le conseil génétique des familles touchées par ces maladies et des couples à risque de donner naissance à un enfant atteint.

Jusqu'à tout récemment les activités de la génétique en médecine étaient concentrées dans les domaines de la pédiatrie, de la périnatalité et de la reproduction. Cependant, avec le développement de la biologie moléculaire pendant les années soixante-dix, puis la mise sur pied, au début des années quatre-vingt-dix, du Projet Génome Humain, les activités de la génétique en médecine s'étendent aux maladies communes multifactorielles, telles que les cancers, les maladies cardio-vasculaires (MCV), les maladies neuro-dégénératives, etc. Les recherches en génétique humaine s'orientent vers l'identification de susceptibilités et de prédispositions génétiques, qui sont des traits génétiques associés à un risque accru de développer ces maladies communes.

Parce que l'évolution des connaissances et le développement technique issus de la génétique moléculaire concernent la reproduction et la santé humaines, mais aussi parce que l'information génétique est une donnée biologique associée à l'identité humaine et à l'unicité individuelle, la génétique constitue un thème central de recherche et de réflexion en bioéthique.

Dans l'imaginaire collectif, la génétique humaine suscite une réaction ambivalente, un mélange d'espoirs et de craintes (ROCHER et MEUNIER, 1994). Les inquiétudes exprimées dans la littérature de bioéthique sont « souvent liées aux droits individuels et à la protection des valeurs fondamentales de notre société que [la génétique] invite, dans certains cas, à redéfinir » (CSBE, 1997, p. 37). D'un côté, la génétique nourrit l'espoir de développer des nouvelles avenues thérapeutiques, grâce à la pharmacogénétique, la thérapie génique et les tests génétiques pour informer les personnes de leur risque, etc. (HOLTZMAN, 1989). D'un autre côté, la génétique évoque un passé

peu glorieux : les mouvements eugénistes de la fin du 19<sup>e</sup> et du début du 20<sup>e</sup> siècle qui ont récupéré les principes de l'hérédité à des fins idéologiques pour promouvoir des politiques d'amélioration de la race (KEVLES, 1985). Elle projette aussi un avenir incertain : les débats sur le génie génétique et les « manipulations » génétiques sont marqués par les possibilités de « franchir des limites sacrées » qui risquent d'altérer de manière irrémédiable la « nature » de l'humain (KEENAN, 1990 ; PORTER, 1990) ou de nous amener sur la « pente glissante » de l'« amélioration » génétique, ramenant ainsi le spectre de l'eugénisme. En effet, les possibilités offertes en combinant la génétique aux nouvelles techniques de reproduction viennent exacerber un problème fondamental en médecine, le flou entre la thérapie et l'amélioration (PARENS *et al*, 1998). Or, il arrive souvent que ces débats soient empreints de confusion quant à la définition des objets, aux possibilités techniques réelles et à la finalité des pratiques discutées (JUENGST, 1995), ce qui mine la crédibilité de ces débats.

La génétique est tantôt divinisée, tantôt diabolisée. Le discours vis-à-vis d'elle n'est jamais normal (ATLAN et BOUSQUET, 1994). Le Projet Génome Humain est, en effet, souvent affublé de connotations religieuses ou de références à la toute puissance scientifique et médicale de l'Homme (KEVLES et HOOD, 1992 ; MÉLANÇON *et al*, 1992). On le sacralise en y inscrivant l'ordre divin ou l'essence de l'humanité (CARRERE D'ENCAUSSE, 1994). On prête souvent au génome des attributs vitaux et une « nature » humaine (essentialisme) qui dépassent son caractère physico-chimique (NELKIN et LINDEE, 1995). On l'élève au rang de cause ultime, à la recherche de solutions simples et efficaces pour prévoir et prévenir les maladies ou pour expliquer différents traits et comportements (LEWONTIN *et al*, 1984).

L'abondante littérature de bioéthique touchant les applications de la génétique en médecine concerne généralement l'application des connaissances et des techniques de la génétique à la reproduction : le diagnostic prénatal, le diagnostic préimplantatoire, la thérapie génique, etc. Elle traite également de l'utilisation des tests biochimique et moléculaire pour l'identification des individus atteints d'une maladie héréditaire et des individus porteurs ou à risque : le diagnostic génétique des individus porteurs d'une maladie héréditaire, le dépistage génétique des nouveau-nés, le dépistage des couples à risque, etc. Les intérêts de la bioéthique portent aussi sur les recherches en génétique humaine et le génie génétique. Plus récemment, on a abordé les questions de la médecine prédictive et de la commercialisation des tests génétiques.

Les enjeux d'ordre éthique, légal et social soulevés en rapport aux développements de la génétique en médecine sont multiples. Une importante critique est adressée au dispositif de pouvoir et aux problèmes sociaux de stigmatisation et de discrimination que crée le « prisme génétiste », c'est-à-dire la vision réductionniste et déterministe qui accompagne la qualification génétique des états de santé (LIPPMAN, 1992) et les pratiques de diagnostic et de dépistage génétiques (DUSTER, 1992).

Cependant, la plupart des enjeux concernent l'aménagement des pratiques de la génétique. Certains portent sur les impacts psychologiques de l'administration des tests génétiques (MARTEAU et RICHARDS, 1996), la confidentialité des informations générées, la divulgation de l'information à des tiers, l'utilisation de l'information génétique à des fins médicales ou d'assurances, etc. Ces enjeux amènent à établir des normes quant au recueil, à la conservation, à la communication et à l'utilisation, à des fins médicales ou non, de l'information et du matériel génétiques (KNOPPERS *et al*, 1997; LABERGE et KNOPPERS, 1992). D'autres enjeux portent sur le besoin de définir des balises éthiques appropriées pour encadrer l'émergence de la médecine prédictive (CCNE, 1996), la commercialisation des test génétiques (KNOPPERS, 1998) ou touchent les services de médecine génétique, y compris l'accès et la qualité des services offerts (ANDREWS *et al*, 1994; BERG, 1998; CSC, 1991; MODELL *et al*, 1991).

Depuis l'initiation du Projet Génome Humain, le problème de la production des informations génétiques est devenu un enjeu central en droit tout comme en bioéthique. Plus que jamais, la question des significations médicales accordées aux séquences d'ADN individuelles est au centre des débats sur la production, l'utilisation et la protection de cette information. D'ailleurs, le problème touchant le potentiel de stigmatisation et de discrimination associé à l'utilisation des informations génétiques renvoie ultimement à la signification ou à la valeur que la société attribue à cette information génétique (NELKIN, 1992; WOLF, 1995).

On donne à entendre que les recherches génomiques actuelles vont révolutionner la nosologie clinique, individualiser le traitement médical et transformer la prestation des soins de santé (BAIRD, 1990; BELL, 1998; MURRAY *et al*, 1996). Les discours de bioéthique portant sur les rapports entre la génétique et la médecine semblent, en général, adhérer à cette thèse. Cette transformation des pratiques médicales par la génétique aurait des répercussions importantes pour l'éthique. Pour certains, elle appelle à un renouvellement de l'éthique (ROY *et al*, 1995).

Pour plusieurs, la nouvelle génétique humaine soulève des enjeux éthiques inédits, qui obligent à réinterpréter, voire à redéfinir les concepts, les principes et les outils normatifs pour orienter et baliser les pratiques en émergence. L'argumentation repose sur la spécificité des caractéristiques attribuées au matériel et à l'information génétiques : unique, familial, universel, stable, etc. Dans le contexte de la pratique médicale, une telle approche est à la base des réflexions sur le sens et l'étendue des obligations médicales traditionnelles, telles l'obligation d'informer, de traiter, de faire un suivi, de maintenir la confidentialité, etc. (CAULFIELD *et al*, 1995). La venue des tests génétiques prédictifs qui identifient des susceptibilités génétiques chez des personnes bien portantes renvoie plus fondamentalement à réfléchir sur le sens de la santé, la maladie et le handicap (BOURGEAULT *et al*, 1995-1998; SINDING, 1995).

Il circule des idées nouvelles, qui demeurent pour la plupart des propositions théoriques, mais qui visent à tenir compte des nouvelles réalités de la génétique humaine. Notons par exemple, la proposition de principes tels l'égalité dans la différence, la mutualité et la réciprocité (KNOPPERS, 1991) ou encore ceux de la solidarité génétique et de la responsabilité sociale (LECLERC *et al*, 1992). Notons aussi une nouvelle approche éthique de la complexité (ROY *et al*, 1997) pour aborder les enjeux liés à la génétique des maladies communes multifactorielles. Mais en général, les lignes directrices établies, les principes bioéthiques reconnus de l'autonomie, de la bienfaisance et de la justice et les instruments normatifs existants (Déclaration internationale des droits de l'Homme, Chartes des droits et libertés, lois, déontologie médicale, etc.) sont privilégiés pour encadrer les pratiques de la génétique (ANDREWS *et al*, 1994; BERG, 1998; CRDO, 1996; RMGA, 1996; WERTZ et FLETCHER, 1989, etc.).

Les controverses face au développement de la génétique humaine et à son impact en médecine, le fait que ce développement soit associé à des enjeux « inédits » et l'appel au renouvellement de l'éthique qu'il suscite, nous ont incité à entreprendre une recherche sur les implications pour l'éthique de « l'impact de la génétique moléculaire en médecine ». Nous avons abordé l'analyse des rapports entre la génétique, la médecine et l'éthique en portant une attention particulière aux savoirs de la génétique - qui sont essentiellement des savoirs sur le risque - et à l'impact de ces savoirs sur la pratique de la médecine, en l'occurrence la médecine préventive.

Une première étape de la recherche a été consacrée à une analyse conceptuelle de l'impact des savoirs de la génétique en médecine, ce qui a servi à circonscrire la problématique et poser les enjeux. Ceux-ci ont été approfondis en étudiant ce qui se passe concrètement sur le terrain. La deuxième partie de la thèse rend compte d'une analyse interprétative du point de vue éthique de la pratique de prévention qui fait suite à l'identification d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle, en prenant l'exemple de l'hypercholestérolémie familiale (HF).

L'approche de recherche a consisté en une interrogation d'ordre éthique dans une perspective multidisciplinaire, articulant une double démarche théorique et empirique. Cette approche interrogative de l'éthique repose sur une conception de la bioéthique comme « effort de problématisation » plutôt que comme recherche de solution ou comme analyse critique selon une théorie éthique en particulier.

Nous avons postulé avec d'autres (CRANOR, 1994a; WEIR *et al*, 1994) que la manière dont sont interprétés la génétique et les concepts qui y sont rattachés, tels que la causalité et la normalité, peut jouer un rôle important dans la formulation des problèmes éthiques ou encore contribuer à saisir des enjeux conceptuels qui ont des répercussions pour l'éthique. Au moment d'entreprendre nos recherches en 1993, peu de travaux sur les implications éthiques et sociales de la génétique procédaient en définissant clairement « la génétique ».

Au cours de la revue de la littérature sur le sujet, il nous est apparu clairement que les compréhensions de «la génétique» influencent la manière dont les problèmes liés à la génétique sont posés. Les nombreuses critiques, invoquant le déterminisme et le réductionnisme, qui contribuent au «prisme génétiste» si souvent invoqué, sont-elles légitimes? La «myopie génétique» est-elle seulement scientifique ou également le fait du «regard» de ceux qui l'utilisent et la commentent?

La clarification des enjeux conceptuels nous apparaissait être un préalable essentiel pour aborder la question de l'impact de la génétique en médecine, considérant que depuis les années quatre-vingts, la génétique moléculaire et l'épidémiologie génétique ont radicalement renouvelé la compréhension des concepts-clés de la génétique et apportent une vision beaucoup plus complexe et nuancée que l'ont fait les anciens modèles théoriques de la génétique. En somme, nous avons initié notre recherche avec le présupposé que l'analyse des «représentations savantes» de la génétique peut s'avérer une approche originale et utile de recherche en bioéthique, et ce en contribuant à la conceptualisation des problèmes, donnant en retour une base plus solide pour l'analyse éthique.

Cette manière d'aborder le sujet est devenue un aspect important de notre approche de recherche éthique. Les savoirs sur la génétique, tout autant que les technologies, peuvent être l'objet d'une analyse éthique. Puisque les savoirs ou modèles scientifiques de la génétique évoluent, la manière dont on se représente les objets de recherche peut avoir une influence déterminante sur les pratiques de recherche et sur leurs applications. Ces savoirs font nécessairement l'objet d'une interprétation lors de leur communication aux personnes concernées et au public (CCNE, 1994). Enfin, ces savoirs peuvent soit transformer, soit être repris et intégrés dans les schèmes de pensée déjà en place, ce qui requiert d'analyser le contexte dans lequel prennent place ces savoirs et les pratiques qui s'y rattachent.

Cette attention soutenue pour les savoirs, leur production, leur communication et leur utilisation est une approche critique qui nous apparaît essentielle pour faire face à la quantité exponentielle d'informations qui inondent le domaine de la médecine. L'abondance et la rapidité de l'évolution des savoirs scientifiques et techniques contribuent à la spécialisation des champs d'activités de la médecine. Cette réalité favorise le recours de plus en plus fréquent aux experts pour distinguer les connaissances pertinentes des connaissances dépassées ou invalidées, en vue d'une utilisation appropriée.

Cette réalité est illustrée par le besoin croissant d'établir des guides de pratique clinique, lesquels s'appliquent désormais à la communication des informations<sup>1</sup>.

---

1. Notons par exemple les énoncés élaborés en vue de préparer les médecins à fournir de l'information et des recommandations visant à aider les personnes à prendre une décision dans le cadre des soins médicaux ou de la prévention. Voir COMITÉ DIRECTEUR, (1998) et CMQ, 1998, p. 36.

Ainsi, en plus du sens clinique et de la compassion pour les patients, la compétence du médecin et la qualité de sa pratique professionnelle reposent de plus en plus sur les évidences scientifiques, comme en témoigne l'importance que prend la pratique de la médecine « basée sur les données probantes ». Il en découle une responsabilité accrue du médecin face aux savoirs.

En somme, si les savoirs scientifiques, incluant ceux de la génétique humaine prennent une place prépondérante dans le développement de la médecine actuelle, ils méritent d'être analysés, critiqués et intégrés aux analyses de bioéthique. Cette constatation nous a conduit à développer une approche de recherche en bioéthique qui vise trois contributions distinctes :

1. Contribuer à la problématisation éthique des enjeux concernant l'impact de la génétique moléculaire en médecine, en concentrant les recherches sur les dimensions éthiques des savoirs, de leur production, de leur communication et de leur utilisation dans le domaine de la médecine prédictive et préventive ;
2. Contribuer à la recherche en bioéthique en proposant une approche de recherche qui articule une double démarche théorique et empirique, c.-à-d. intégrer l'analyse conceptuelle à l'étude empirique d'un cas concret d'une pratique de prévention qui fait suite à l'identification d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle, en prenant l'exemple de HF ;
3. Participer au renouvellement de l'interrogation éthique vis-à-vis des rapports entre la génétique et la médecine et réfléchir aux implications de cette influence pour l'éthique.

## Présentation des chapitres

Le **chapitre 1** a pour objectif de situer notre recherche dans l'ensemble des activités et des développements de la bioéthique. Ce chapitre vise à fournir des points de repère sur ce qu'on entend par l'éthique et la bioéthique, afin de préciser notre conception de la bioéthique, l'approche éthique qui la caractérise et la méthode de recherche que nous avons retenue pour la conduite du projet de thèse. Notre conception de la bioéthique considère l'éthique d'abord et avant tout comme une interrogation d'ordre éthique sur les savoirs, les pratiques et les conditions sociales et culturelles qui rendent ces pratiques possibles. L'effort de problématisation éthique puise à deux sources de savoir différentes, soit les savoirs théoriques multidisciplinaires qui participent à la conceptualisation de la problématique de recherche et les savoirs issus de l'expérience des personnes qui sont les acteurs impliqués dans la pratique étudiée.

Le **chapitre 2** vise à illustrer la pertinence d'une compréhension des savoirs issus de « la génétique » pour poser correctement les problèmes éthiques. Il propose une analyse des théories de la génétique en tant que préalable essentiel à l'étude des rapports



entre la génétique et la médecine et à la problématisation des enjeux éthiques qui s'y rapportent. Le développement de «la génétique» est présenté selon trois périodes historiques distinctes auxquelles correspondent trois modèles théoriques qui fournissent différentes représentations savantes du rôle des gènes dans l'expression des traits, des maladies et des comportements.

Nous soutenons ensuite que l'intégration dans la pratique médicale actuelle des plus récents développements théoriques en génétique est un processus complexe qui doit tenir compte de la réceptibilité de la pensée en place envers ces innovations conceptuelles. Nous comparons les modèles théoriques de la génétique et les différentes visions de la causalité génétique qu'ils supposent avec les conceptions médicales de la maladie. Cette analyse suggère que les plus récents apports théoriques de la génétique n'ont pas encore trouvé leur place en médecine et que cette dernière privilégie encore des modèles plus anciens. Toutefois, la génétique moléculaire joue un rôle important dans la constitution actuelle du savoir biomédical en identifiant des prédispositions et des susceptibilités génétiques à des maladies communes multifactorielles, contribuant à établir un «profil de risque personnalisé».

Ainsi, l'impact de la génétique moléculaire en médecine se traduit principalement par l'émergence de la médecine dite prédictive que nous décrivons au **chapitre 3**. La médecine prédictive est axée sur le diagnostic prédictif d'une condition génétique qui confère un risque élevé de développer une maladie commune multifactorielle. Il s'agit d'une pratique préventive basée sur une expertise du savoir. À travers l'étude de trois cas de médecine prédictive, nous montrons que les enjeux éthiques associés à cette pratique varient selon les cas et ne concernent pas seulement l'absence de traitement ni les enjeux entourant l'administration d'un test génétique. Une synthèse multidisciplinaire de la problématique du point de vue éthique permet de mieux situer notre apport de recherche et justifie le besoin d'approfondir les dimensions éthiques touchant la production, la communication et les répercussions individuelles et sociales des savoirs sur le risque génétique dans le cadre de la médecine génétique préventive.

Cette analyse des récents développements de la génétique nous amène à considérer que du point de vue éthique, le problème central de la nouvelle génétique humaine appliquée à la pratique de la médecine prédictive provient de l'écart créé entre l'identification d'une prédisposition ou d'une susceptibilité génétique à une maladie et la survenue de celle-ci. Si l'attribution d'un risque en amont du développement probable d'une maladie n'est pas un phénomène nouveau (elle est à la base de l'épidémiologie, elle s'apparente à la séropositivité pour le SIDA), le rôle que joue sa qualification génétique (constitutive, personnelle et familiale) et la «valeur» médicale et sociale qui lui est accordée, tant par les médecins que par les personnes touchées, méritent d'être explorés.

Au terme de cette première partie, une thèse a émergé qui pose la centralité des savoirs pour l'éthique dans le domaine de la médecine génétique préventive. Dans la seconde partie, cette thèse est mise à l'épreuve par l'étude d'un cas concret. La démarche de recherche empirique suit un objectif de cohérence méthodologique vis-à-vis de l'approche de recherche éthique qui caractérise notre conception de la bioéthique. Ce choix d'articuler réflexion théorique et étude sur le terrain répond à un souci de contribuer à une réflexion éthique qui s'enracine directement dans la réalité médicale et sociale.

Le **chapitre 4** fait état de la préparation et du déroulement de l'étude empirique. Nous présentons et justifions les choix qui ont présidé à la construction du devis, en soulignant que l'ensemble de ces choix s'inscrivent dans un paradigme de recherche post-positiviste. Nous exposons ensuite le déroulement de l'étude en décrivant les caractéristiques des participants ainsi que les étapes du recueil, du traitement et de l'analyse des données.

L'étude empirique vise à comprendre ce qui se passe et ce qui est en jeu lorsqu'une pratique de médecine préventive est initiée à cause de l'identification d'une condition génétique qui confère un risque élevé de développer une maladie commune multifactorielle. Pour ce faire, nous avons choisi l'hypercholestérolémie familiale à titre d'exemple de médecine prédictive, notamment parce que HF permet de constater ce qui se passe lorsque la médecine prédictive devient réellement préventive. Le cœur de la démarche sur le terrain repose sur une étude qualitative des points de vue des personnes qui ont une HF et des médecins spécialistes qui les suivent.

L'étude met en œuvre une stratégie de recherche inspirée de la théorie ancrée, à partir d'entretiens individuels semi-dirigés. Cette étude a pour objectif d'appuyer et de prolonger la conceptualisation des dimensions éthiques de l'intervention préventive pour une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle et à étayer la thèse de « la centralité des savoirs pour l'éthique » dans le domaine de la médecine génétique préventive.

Les pratiques de santé reposent de plus en plus sur les savoirs et leur communication. Plus particulièrement dans les domaines de la prévention de la maladie et de la promotion de la santé, on remarque que la connaissance de « ce qui est » est devenue indissociable de la logique d'intervention qui définit « ce qu'il faut faire ». Cette réalité est bien mise en évidence dans la pratique de médecine préventive qui est initiée à la suite de l'identification d'une prédisposition génétique comme HF. La seconde partie de la thèse rend compte des dimensions éthiques des savoirs, de leur communication et de leur utilisation pour la conduite d'une intervention préventive personnalisée initiée à la suite de l'identification d'une HF.



Le **chapitre 5** décrit les principaux aspects de HF et de l'intervention médicale qui s'y rapporte à partir des informations obtenues au cours des entretiens avec les médecins. Le reste du chapitre présente et analyse les enjeux soulevés par cette intervention préventive, incluant ses conséquences psycho-sociales. Il s'agit des enjeux explicitement identifiés par les participants, des médecins pour la plupart. Nous avons par ailleurs identifié dans les récits des participants des enjeux éthiques plus « implicites » qui se rapportent aux dimensions normatives des savoirs et de leurs interprétations et aux dimensions éthiques des rapports entre ces savoirs et la pratique préventive. Ces enjeux sont présentés et analysés dans les chapitres suivants.

Le **chapitre 6** est consacré à une analyse des dimensions éthiques associées aux savoirs et à leur communication par les médecins en vue d'obtenir un engagement des personnes à risque dans la démarche préventive. Nous illustrons le fait que les savoirs et leur communication interpellent l'éthique en analysant l'activité de communication, le contenu des savoirs communiqués et la manière dont les médecins s'y prennent pour diminuer les impacts psychologiques néfastes de ces savoirs chez les personnes.

Le **chapitre 7** analyse les dimensions éthiques de la pratique de « médecine préventive personnalisée » du point de vue des personnes qui ont une HF. La pratique de médecine préventive personnalisée repose fondamentalement sur un partage des responsabilités, rendu possible par un partage des savoirs biomédicaux et une éducation à la santé. Il est demandé à la personne à risque d'assumer une grande partie des activités de maintien ou d'amélioration de sa santé. Une fois la prédisposition génétique et les autres facteurs de risque diagnostiqués, une fois que le plan de traitement est expliqué, la responsabilité du médecin est d'agir à titre de surveillant et de soutien moral des efforts continus de la personne pour minimiser ses risques.

Les résultats de l'étude empirique témoignent de cette pratique en progressant de la présentation des résultats et des analyses à la réflexion sur les exigences de l'éthique sur la base des caractéristiques dominantes de la pratique étudiée. Cette analyse fait ressortir l'importance du retentissement existentiel de l'engagement préventif et l'influence déterminante des savoirs communiqués par les médecins sur la manière dont les personnes se représentent leur risque de MCV causé par le fait d'avoir une HF, leur responsabilité de minimiser ce risque, leur perception des effets de leur démarche, de même que sur la manière dont elles évaluent leur « performance » préventive.

L'analyse présentée dans ces derniers chapitres permet d'approfondir les dimensions normatives des savoirs, de leur communication par les médecins et de leur utilisation par les personnes à risque en vue de minimiser leur risque de MCV.

# Chapitre 1

## Situation de la recherche dans le champ de la bioéthique

« Définir la bioéthique est une entreprise périlleuse. Son apparition récente, sa localisation interstitielle plus ou moins accentuée et les enjeux idéologiques qu'elle véhicule lui confèrent une identité instable et controversée. »

HOTTOIS, 1993, p. 49.

### Introduction

**P**AR SOUCI DIDACTIQUE, et parce que notre position éthique ne se définit pas de manière isolée, il nous a semblé important de situer notre travail de recherche dans l'ensemble des activités qui se rapportent à la bioéthique. Ce chapitre vise donc à fournir des points de repères sur ce qu'on entend par l'éthique et la bioéthique, afin de préciser notre conception de la bioéthique, l'approche éthique qui la caractérise et la méthode de recherche que nous avons retenue pour la conduite du projet de thèse.

Comme l'a souligné LEGAULT dans sa préface à l'ouvrage de VOYER (1996) sur l'éthique clinique, « définir la bioéthique implique qu'on précise le concept d'éthique qu'elle véhicule... Or la plupart des recherches dans ce domaine évitent de soumettre leurs perspectives à ce questionnement. Le résultat de cette négligence est évident : sous le même mot se cache une diversité de sens et de perspectives qui ne favorise pas la progression de la recherche en éthique » (p. 11).

Avec ce chapitre, nous tentons de répondre à l'appel de LEGAULT. Au risque d'effectuer un détour qui paraîtra excessif, ce chapitre débute par un portrait de la bioéthique, puis se poursuit par une discussion sur la recherche en bioéthique en insistant sur la complémentarité et la pertinence des visées explicatives et normatives de

l'éthique et des approches de recherches théoriques et empiriques qui s'y rattachent. Ce détour permet de prendre du recul, de mieux saisir la nature ouverte et interrogative de la bioéthique, justifiant le recours à de multiples approches de recherche. La dernière partie du chapitre est consacrée à préciser notre conception de l'éthique. Celle-ci se dessine par voie d'appartenance et de distanciation vis-à-vis des différentes entreprises présentées. Le chapitre se termine donc en explicitant plus spécifiquement la conception de la bioéthique, l'approche éthique et la méthode de recherche qui ont présidé à la construction du projet de thèse.

Cette présentation prend appui sur un corpus bibliographique limité. Les références ont été sélectionnées selon deux critères principaux. Nous avons privilégié les ouvrages ou articles dont l'objet principal était de définir et préciser ce que sont l'éthique et la bioéthique. Nous avons au surplus privilégié les ouvrages québécois qui reflètent bien les influences européennes et anglo-saxonnes de la bioéthique.

## 1 Portrait de la bioéthique

À travers les débats sur son statut et la diversité des points de vue sur ce que la bioéthique désigne et recoupe, certains repères peuvent être dégagés, offrant pour les fins de cette thèse une description sommaire de ce territoire large et accidenté. Nous allons donc tenter à notre manière, c.-à-d. en favorisant la multiplicité des regards, de présenter ce dont il s'agit lorsqu'on pratique la bioéthique : quels sont les courants de pensée sous-jacents aux discours tenus et quelles formes prennent les pratiques et les recherches. Rappelons toutefois que la carte n'est pas le territoire. . .

### 1.1 Origine de la bioéthique

La bioéthique est une entreprise multidisciplinaire et séculière qui s'est développée durant les années soixante en réponse à l'élargissement des choix rendus possibles par le développement des sciences et des technologies de la vie et de la santé (DURAND, 1989). Ces nouvelles possibilités d'action ont rendu nécessaire une réflexion et un questionnement nouveaux, pouvant prendre la relève des approches éthiques traditionnelles (religieuse, médicale, philosophique) jugées inadéquates dans le contexte des transformations sociales et culturelles qui avaient cours.

#### 1.1.1 Un champ et un mouvement plutôt qu'une discipline

Il y a plusieurs manières de voir la bioéthique. BOURGÉAULT (1990, p. 26) note en effet que certains «situent la bioéthique dans le prolongement de l'ancienne morale médicale. . . tandis que d'autres, cherchent à l'intégrer à leur champ disciplinaire propre,

philosophie ou droit, par exemple, ou la placent au contraire au carrefour de l'interaction des diverses disciplines scientifiques et professionnelles. D'autres encore la présentent comme une discipline nouvelle. »<sup>1</sup>

En fait, la plupart des penseurs ayant réfléchi à la question de la nature de la bioéthique s'accordent pour dire que celle-ci n'est pas une discipline nouvelle. BOURGÉAULT la définit comme un champ d'études et de recherches, ayant pour objets des pratiques et des processus, et une approche pour la décision et l'action (1990, p. 28).

Pour DOUCET (1996, p. 33) la bioéthique est un phénomène social, culturel autant qu'intellectuel et ne peut être interprétée à la manière d'une discipline universitaire.

Pour HOTTOIS (1993, p. 49), la bioéthique n'est ni une science, ni une discipline, ni une éthique nouvelles. Elle se situe au carrefour des technosciences, des sciences humaines et sociales et de disciplines telles le droit, la théologie, la philosophie et l'éthique.

En effet, plusieurs disciplines s'intéressent à la bioéthique et ont contribué à son édification. Forcée au départ par quelques théologiens, philosophes et médecins, la bioéthique est devenue une approche multidisciplinaire où se croisent philosophes, théologiens, médecins et infirmières et, plus récemment, sociologues, psychologues, anthropologues, etc. Ce carrefour est cependant un terrain propice pour les luttes de pouvoir entre les disciplines et les professions qui veulent se l'accaparer (ROY *et al*, 1995, p. 20). Mais au-delà de ces luttes, il demeure des préoccupations largement partagées, qui font appel, sous certains aspects, à l'ensemble de ces disciplines.

C'est pour cette raison que la nature de la bioéthique se dégage le mieux en tentant de circonscrire les conditions de son émergence et ses orientations.

### 1.1.2 Le contexte d'émergence

Les facteurs qui ont provoqué l'émergence de la bioéthique peuvent être décrits par trois phénomènes historiques qui sont reliés les uns aux autres :

- le développement fulgurant des sciences et des technologies ;
- des transformations sociales et culturelles fondamentales ;
- un effondrement des certitudes morales et la création d'un vide éthique.

---

1. L'ouvrage pédagogique sur la bioéthique de ROY *et al* (1995) est éloquent à ce sujet. On retrouve en effet plusieurs expressions pour désigner la bioéthique. Celle-ci est tantôt « une discipline » (p. 3), « un champ de réflexion et d'activité » (p. 20), « un domaine d'activité académique qui retient l'attention de certaines disciplines » (p. 20-21), « un domaine d'étude et d'intervention pratique » (p. 26), « une science éthique » (p. 29). Or, en considérant le développement de la bioéthique par son « origine », son « émergence » et ses « manifestations », ROY *et al* illustrent bien que la bioéthique est davantage un mouvement socio-politique qu'une discipline académique nouvelle.

C'est à la pensée de JONAS, telle qu'exprimée dans *Le principe responsabilité* (1990), que la majorité des auteurs se réfèrent pour relater les conditions d'émergence de la bioéthique.

**Le développement fulgurant des sciences et des technologies** L'ampleur du développement techno-scientifique a provoqué une transformation radicale de l'agir. Il est devenu possible pour l'être humain de se modifier lui-même, jusque dans ses structures biologiques, et d'intervenir sur son devenir. Il est également devenu possible pour l'être humain, avec le développement des arsenaux de guerre (nucléaire et bactériologique), de s'autodétruire.

Ce qui constitue une réalité nouvelle n'est pas la possibilité pour l'humain de se modifier lui-même, mais plutôt l'ampleur de ce champ d'action et de ses possibilités. Le sujet humain n'est plus seulement l'objet de ses capacités techno-scientifiques : il constitue son propre projet. De ce fait, il devient intégralement responsable de lui-même, du monde dans lequel il habite, ainsi que de son avenir individuel et collectif.

Ainsi, la bioéthique a émergé en réponse à des pratiques « devenues plus audacieuses, grâce à un développement technologique qui a multiplié les possibles dans le champ biomédical » (BOURGEAULT, 1992, p. 27-28). Ces pratiques « enveloppent désormais la vie humaine de part en part, la façonnant et la corrigeant au besoin, en vue d'améliorer sa qualité, en faisant même reculer les frontières de ses débuts et de sa fin. S'en trouve élargi, avec l'éventail des choix réellement ouverts, le champ de la responsabilité » (BOURGEAULT, 1992, p. 28)

**Les transformations sociales et culturelles** L'évolution des sciences et des technologies biomédicales n'est pas le seul facteur ayant contribué à l'émergence de la bioéthique. Celle-ci est également le reflet de transformations sociales et culturelles fondamentales.

Une constellation de facteurs témoigne de ces transformations : Le plus significatif pour la bioéthique est très certainement l'avènement d'un pluralisme moral qui s'est manifesté à travers divers mouvements socio-politiques (révolution tranquille, révolution sexuelle, féminisme, socialisme, etc.).

On peut également compter parmi les transformations sociales, les attaques féroces provenant des sciences humaines et sociales à l'endroit de « l'establishment médical » : la médicalisation à outrance, la déshumanisation des soins et la critique de l'efficacité réelle de la médecine à identifier et prévenir les causes des maladies, sont autant de discours qui ont contribué à déstabiliser les piliers de la médecine.

On pense également aux transformations dans la manière de pratiquer la médecine. Ces transformations sont en partie le résultat des développements scientifiques et

technologiques mais également de transformations sociales. Notons l'avènement des chartes des droits et libertés et des mouvements de consommateurs qui ont provoqué la critique du paternalisme médical et nourri les revendications du droit à prendre part aux décisions. Soulignons aussi qu'à partir des années cinquante se constitue le champ de «la santé», où viennent se greffer à la pratique médicale des pratiques plus larges de santé, qu'accompagne la montée en force d'autres professionnels de la santé. Pensons, enfin, à l'établissement d'un «système de santé» et d'un appareil administratif lourd.

Ainsi, la bioéthique a également émergé en réponse à l'éclatement des repères traditionnels, tant sur le plan socio-culturel que sur le plan de la pratique médicale.

### **Un effondrement des certitudes morales et la création d'un vide éthique**

L'ampleur du développement techno-scientifique, des bouleversements socio-culturels et de la mondialisation de la société, a provoqué une demande d'éthique de plus en plus pressante. Or l'éthique, partout revendiquée, est à la fois nécessaire et problématique. Nécessaire, car les changements ont créé un besoin inédit de responsabilité individuelle et collective pour nous-mêmes et pour les générations futures. Problématique, parce que, d'une part, la tâche semble démesurée et, d'autre part, parce que la pensée éthique contemporaine a évacué toute possibilité de fondement universel dans un idéal transcendant ou une vision commune de l'être humain dans le monde.

Reprenant la pensée de JONAS dans *Le principe responsabilité*, ROY *et al.*, (1995) expliquent que dans la culture traditionnelle, l'éthique «distingue le bien du mal en faisant appel, de façon tacite ou explicite, à des conceptions précises de la nature humaine et du bien. L'éthique traditionnelle se fondait sur trois constantes : l'immutabilité de la condition humaine, le consensus largement établi autour de la définition du bien humain et les limites géographiques et temporelles de la portée et des répercussions de l'action humaine » (p. 25).

Or, aucune de ces croyances ou fondements ne peut être retenue aujourd'hui. Il n'y a plus de repères qui font consensus pour la définition du bien. La nature humaine est considérée comme un projet en cours. Les répercussions des actions humaines traversent les frontières et peuvent durer des milliers d'années. Bref, certaines actions ont des répercussions imprévisibles.

Cet effondrement des certitudes morales a créé un vide éthique, lequel justifie «le retour à l'interrogation éthique et un appel à la créativité» (BOURGEAULT, 1990, p. 91).

Ce vide éthique s'explique par plusieurs facteurs : le développement techno-scientifique, mais également l'évolution de la pensée éthique contemporaine vers le nihilisme. Ce nihilisme est marqué par «la faillite du sens», «la mort des idéologies» et par «le triomphe de l'individualisme» (RUSS, 1995, p. 6).

La faillite du sens est en somme une crise des fondements que l'on retrouve en philosophie, mais également en droit et en science. Cette crise est associée à l'abandon des idéaux universels, tels Dieu, la Nature, le Bien, la Vérité. La mort des idéologies, c'est l'effondrement des grands récits historiques sur le progrès, des grands projets unificateurs de la société, des grands systèmes socio-politiques comme le marxisme ou la pensée rationaliste des Lumières.

Enfin, «quand se dissolvent les idéologies, alors naissent les formes contemporaines de l'individualisme, propices à l'apparition de nouvelles règles de conduite » (RUSS, 1995, p. 10). L'individualisme est «une attitude qui privilégie l'individu par rapport à la société» (p. 10). L'individualisme, comme mouvement ayant contribué à l'émergence de la bioéthique, n'est pas celui de l'individu égoïste et narcissique, cultivant seulement ses propres intérêts. L'individualisme dont nous voulons parler est celui qui témoigne de l'émancipation du sujet devenu libre, affranchi des contraintes de l'ordre social (l'individualisme comme existentialisme). L'individualisme naît du fait que « nous n'avons ni derrière nous, ni devant nous, dans le domaine lumineux des valeurs, des justifications ou des excuses » (SARTRE, *L'Existentialisme est un humanisme*, 1946). C'est en ce sens que l'être humain est condamné à être libre, mais cette liberté se conçoit comme responsabilité.

En somme, face au pluralisme des valeurs dans un monde de techniques complexes, de savoirs et de pouvoirs faisant que désormais l'être humain est en mesure de se produire lui-même, la bioéthique est une éthique centrée sur la personne humaine individuelle, qui s'inscrit dans la démocratie et trouve dans les «droits de l'homme» une zone de consensus, fondée sur les libertés humaines fondamentales (FAGOT-LARGEAULT, 1992).

## 1.2 Les caractéristiques de la bioéthique

En voulant relever cette triple responsabilité: 1° répondre aux développements des sciences et des technologies de la vie et de la santé 2° répondre aux transformations sociales et culturelles et 3° répondre à l'effondrement des certitudes morales et à l'avènement d'un vide éthique, la bioéthique est un projet très ambitieux qui porte le flambeau – dans un champ spécifique, quoique large et touchant tous les autres – de l'entreprise symbolique.

En effet, la bioéthique a la volonté de reprendre, à nouveaux frais et en tenant compte des réalités de notre monde technologique post-moderne, les questions suivantes : quelle humanité sommes-nous en train de faire? Quelle humanité voulons-nous pour demain?

Ces questions renvoient cependant à des enjeux fondamentaux qui interpellent toutes les disciplines et qui requièrent une approche des plus originale.



### 1.2.1 Une approche originale

La bioéthique « s'est instaurée comme une approche séculière, interdisciplinaire, prospective, globale et systématique » (DURAND, 1989, p. 22). D'abord une approche séculière, car il fallait « un langage commun, [pour] trouver des réponses qui vailent pour tout le monde sans distinction d'idéologie et de religion » (p. 23). Mais également une approche interdisciplinaire qui correspond à « [l]'élargissement de la perspective [d'éthique médicale] à l'investigation et à l'implication d'autres professionnels » (p. 25).

Une approche prospective et systématique, car « la bioéthique ne veut pas prendre pour acquis que les réponses traditionnelles sont adéquates. Elle veut reprendre à nouveaux frais la discussion et la réflexion afin de trouver des éléments de solution ajustés à la situation actuelle et prometteurs d'avenir » (DURAND, 1989, p. 25).

Enfin, une approche globale qui concerne l'individu, ses décisions et leur impact pour la société, d'une part, et, d'autre part, qui s'intéresse « aux conditions structurelles de promotion des personnes et des sociétés, aux cadres sociaux, économiques, politiques et culturels des décisions personnelles » (DURAND, 1989, p. 36).

### 1.2.2 Un ensemble de recherches, de discours et de pratiques

La bioéthique désigne à la fois des activités de recherche, des discours généralement destinés à orienter l'action et des pratiques où la communication tient une place centrale. HOTTOIS (1993) y voit une ambiguïté constitutive « [qui] n'est pas le signe d'une confusion, mais d'un statut spécifique : la bioéthique est pratique discursive et discours pratique » (p. 50).

Les activités de la bioéthique sont extrêmement diverses. « La bioéthique évolue sans cesse, et ses frontières encore mal définies renferment des méthodes et des courants de pensée éthiques fort nombreux et fort divers » (ROY *et al.*, 1995, p. 29). Par conséquent, il est difficile de faire un portrait exhaustif de tout ce qui se fait sous le couvert de la bioéthique. On peut néanmoins présenter quelques exemples ou modèles qui permettront de mieux comprendre les objets d'étude, les courants de pensée, les méthodes employées, et les visées qui caractérisent la pratique, les recherches et les discours de la bioéthique.

Pour situer la démarche propre à notre thèse, nous présenterons trois modèles de pratique en bioéthique, distingués selon l'importance plus ou moins grande et immédiate donnée à la décision et l'action. Ce rapport à l'action et à la décision constitue un élément déterminant pour le choix et la formulation des problématiques, pour l'approche éthique sous-jacente, pour le choix des méthodes d'analyse du problème et pour la visée de l'exercice. En effet, les professionnels de la santé dans le feu de l'action n'ont pas toujours la même vision de la bioéthique que les philosophes, les juristes ou les sociologues.



La bioéthique se préoccupe de multiples problématiques centrées sur l'origine et la fin de la vie, mais certaines ont plus particulièrement retenu son attention à des moments précis de son histoire. Notons par exemple l'expérimentation chez les êtres humains, les problèmes de l'accès équitable aux soins de santé, le besoin de redéfinir les critères de la mort pour encadrer le prélèvement d'organes, la transformation de la relation médecin patient, etc. (ROY *et al*, 1995, pp. 11-12).

ROY *et al* (1995) considèrent qu'il s'est formé trois domaines de spécialisation des intérêts et des recherches en bioéthique : l'éthique de la recherche, l'éthique clinique et l'éthique publique. On retrouve chez DOUCET (1996, p. 40-42) des efforts similaires de regroupement des activités de bioéthique selon trois grandes directions : un intérêt pour la réglementation des comportements professionnels (premier modèle) ; un intérêt pour les processus de prise de décision (deuxième modèle) ; une préoccupation pour le sens et le devenir de l'être humain (troisième modèle).

**L'éthique de la recherche ou la bioéthique en comité d'experts** Le premier modèle de pratique est celui de l'éthique de la recherche. L'évaluation des projets de recherche vise l'appréciation de la qualité scientifique du projet et de sa conformité à l'éthique. Cette activité veut mettre en place des balises en vue de la protection des droits et de l'intégrité des sujets de recherche. Étant donné ces objectifs, l'approche éthique est de nature déontologique. Elle « s'intéresse à la rectitude du comportement des professionnels, tels que déterminés par les réglementations provenant des instances politiques et administratives, locales ou nationales » (DOUCET, 1996, p. 41).

La méthode privilégiée pour atteindre ces objectifs est une analyse du projet particulier à la lumière de principes et de règles plus généraux, comme le consentement libre et éclairé, l'équilibre des risques et des bienfaits, le respect de la vie privée, de la liberté de participer, etc. En effet, « l'éthique de la recherche exige un processus de rétroaction continue entre les jugements éthiques élaborés pour des projets de recherche et des essais cliniques spécifiques et les principes et normes éthiques qui président au déroulement de la recherche. Cet échange entre des jugements élaborés en fonction de projets de recherche spécifiques et les principes éthiques plus larges, nécessite une collaboration interdisciplinaire spéciale entre les scientifiques, les cliniciens, les experts en méthodologie de recherche, les biostatisticiens, les éthiciens et, selon le type de recherche, les représentants d'autres disciplines » (ROY *et al*, 1995, p. 52).

En somme, l'approche éthique a recours au comité d'experts et emprunte aux méthodes déductives du droit, de la science et de l'éthique théorique, tout en s'appuyant sur le dialogue et la multidisciplinarité, pour établir si les projets de recherches sont conformes aux règles éthiques communément admises. Le recours aux experts témoigne du « souci de représenter des compétences plus que de représenter les sensi-

bilités des citoyens » (FAGOT-LARGEAULT, 1992, p. 19). Toutefois, l'inclusion, dans ces comités, de quelques représentants de la communauté, vient tempérer l'idée que pour distinguer ce qui est raisonnable il faut seulement une connaissance technique du domaine et vient promouvoir une complicité entre les connaissances et la faculté de juger (le bon sens).

**L'éthique clinique ou le bioéthicien chef d'orchestre** Le second modèle de pratique correspond à celui de l'éthique clinique. Tout comme l'éthique de la recherche, cette forme d'activité de la bioéthique est très proche de la prise de décision et de l'orientation de l'action. En effet, elle vise à « décider comment agir dans des circonstances particulières » à « guider l'action lorsque dans une situation donnée, la personne doit faire des choix complexes et difficiles » (DOUCET, 1996, p. 43).

La prise de décision dans des cas difficiles exige cependant une approche éthique et des méthodes d'analyse fort différentes de celles qui sont employées dans le domaine de l'éthique de la recherche, laquelle se fait en comité d'experts et vise un groupe de sujets.

L'éthique clinique mise plutôt sur le rassemblement de données pertinentes et leur confrontation à une situation, en vue d'offrir une solution appropriée au patient concerné. Il s'agit en somme, pour le praticien de l'éthique clinique, d'identifier la « normativité propre au cas » (VOYER, 1996).

En effet, lorsque la bioéthique vise la prise de décision dans le contexte d'une situation clinique concrète, comportant ou non un conflit de valeurs à résoudre, elle rejoint plus particulièrement le raisonnement pratique « modelé sur la méthode dialectique d'ARISTOTE, [qui] met en lumière l'ordre éthique « impliqué » (ROY *et al*, 1995, p. 61). Cette méthode s'inspire de l'activité clinique elle-même et fait appel à la casuistique, « où l'exercice de la bioéthique devient l'art de résoudre des conflits moraux en inventant, pour chaque cas particulier, la meilleure solution, compte tenu de tous les paramètres du contexte singulier considéré. Aucune norme générale ni surtout aucune hiérarchie de normes et de valeurs ne sont définitivement fixées ni systématiquement appliquées. On travaille par cas, de façon pragmatique, tenant seulement une sorte de jurisprudence des décisions analogues » (HOTTOIS, 1993, p. 50).

Toute l'entreprise est dirigée vers la solution la plus appropriée pour le patient en cause. En ce sens, le processus de prise de décision éthique se compare à une œuvre originale écrite pour le patient, interprétée par plusieurs musiciens et conduite par un chef d'orchestre, l'éthicien :

« La compétence en éthique clinique présuppose l'habileté à rechercher et à orchestrer la contribution de toutes ces personnes pour parvenir à bien comprendre le patient et à identifier ses meilleurs intérêts. Le grand défi de l'éthique clinique consiste donc à établir ce dialogue et à le maintenir jusqu'à ce que la confrontation de ces différents points de vue amène à choisir l'essentiel, et à atteindre un consensus tolérable sur ce que l'on doit faire ou éviter » (ROY *et al*, 1995, p. 55).

**L'éthique de société ou la discussion des enjeux de sens et de structure** Le troisième modèle de pratique de la bioéthique s'intéresse aux enjeux de sens et de structure de la société : les représentations de la vie, de la santé et de la mort, l'organisation de la vie en société, les questions d'ordre institutionnel, les politiques, les choix de société, etc. Bien que ces débats débouchent éventuellement sur la proposition d'orientations ou sur des exercices de hiérarchisation des priorités, l'urgence des décisions concrètes n'est pas toujours présente, ce qui laisse place pour des formes d'interrogations plus fondamentales. La bioéthique s'ouvre alors explicitement à une recherche sur « les enjeux éthiques et politiques préalables » aux pratiques (BOURGEAULT, 1990). Elle « se préoccupe du sens et du devenir de l'être humain dans le cadre des développements biomédicaux » (DOUCET, 1996, p. 40).

Dans un contexte pluraliste, concernant plus directement les choix de société, la bioéthique prend la forme du débat public au sein duquel se construit la recherche des conditions d'exercice de notre responsabilité individuelle et collective. Cette éthique de société repose sur la discussion. Cette approche est nécessaire « dans toutes les situations marquées par l'absence d'une vérité ou d'une autorité incontestable, comme norme justificatrice des décisions ou des politiques » (ROY *et al*, 1995, p. 61).

L'éthique de la discussion fait appel à tous les représentants de la société. Il s'agit par conséquent d'un acte démocratique qui doit respecter la diversité des positions sans toutefois tomber dans le relativisme. L'objectif est « d'amener des personnes libres et raisonnables à coexister et à collaborer entre elles de façon pacifique, au sein d'une société pluraliste. » (ROY *et al*, 1995, p. 61)

Même si « les genres de collaborations interdisciplinaires et interculturelles nécessaires à la résolution des problèmes d'éthique publique sont plus variés que ceux auxquels on fait appel pour la résolution de conflits de croyances et de valeurs dans le domaine de la recherche ou au chevet des patients » (ROY *et al*, 1995, p. 58-59), en pratique, l'éthique de société se fait aussi en comité d'experts, même si le plus souvent ces comités sont également composés de représentants de groupes d'intérêts, d'associations ou du public en général<sup>2</sup>. À ce titre, notons les travaux issus de différents

---

2. On accepte et on encourage que chacun ait voix au chapitre pour donner son opinion et participer au débat. Or lorsqu'il s'agit de trancher, de prendre une décision, d'émettre un avis qui aura

comités ou commissions chargés d'étudier et de se prononcer sur des questions précises ou des orientations des développements scientifiques et technologiques.

En résumé, la bioéthique comporte plusieurs formes d'activité rattachées à des problématiques spécifiques, qui emploient des méthodes qui sont adaptées aux objectifs visés, lesquels sont plus ou moins portés vers la prise de décision immédiate. La présentation de ces trois modèles permet d'expliquer la diversité des réponses apportées lorsqu'il s'agit de situer la bioéthique et de justifier notre choix dans cette thèse. Le premier modèle permet en effet de situer la bioéthique dans le prolongement des déontologies professionnelles, comme une sorte d'éthique appliquée par un groupe d'experts. Le second modèle conçoit la bioéthique comme une éthique originale, une nouvelle forme de sagesse pratique, analogue au jugement clinique, inspirée de la casuistique et pratiquée par l'éthicien. Enfin, le troisième modèle, auquel nous nous rattachons, présente la bioéthique comme un carrefour ouvert, où tous ont voix au chapitre et participent plus ou moins directement au débat, lequel fait ultimement appel à une éthique de la discussion.

Ces modèles ont des traits en commun : la bioéthique est une activité de groupe, elle fait appel au raisonnement pratique, elle se pratique dans la multidisciplinarité et elle trouve sa légitimité dans la confrontation intersubjective.

Mais ces modèles n'épuisent pas toutes les manières de concevoir l'exercice de la bioéthique. Même si nous nous situons plus particulièrement dans le courant d'une éthique de société, notre approche éthique ne repose pas directement sur la discussion. Elle s'inscrit plutôt dans une activité de réflexion et de recherche individuelles par la voie de l'interrogation et de la problématisation sur un sujet qui touche la bioéthique. Or, si cette forme de discours et de recherche s'effectue en retrait de l'action et ne vise pas toujours la prise de décision, elle est néanmoins l'occasion de traiter des enjeux de sens et des questions fondamentales qui sont toujours présentes au sein des discussions et des débats.

### 1.3 Évolution de la bioéthique

Depuis sa conception initiale, la bioéthique a pris plusieurs orientations comme nous avons pu l'illustrer avec les trois modèles de pratique de la bioéthique. Depuis

---

plus ou moins de force au niveau de la contrainte – la loi étant une forme de contrainte sociale importante dans le support d'une orientation sur une conduite spéciale – la participation démocratique directe demeure controversée. En effet, les débats en Suisse au sujet d'un référendum populaire pour décider des orientations du pays face à la production et à la dissémination d'organismes non-humains génétiquement modifiés montre que cette façon de prendre des décisions collectives n'est pas acquise. Le vote sur une initiative visant l'interdiction de ces pratiques a eu lieu le 7 juin 1998. Elle a été rejetée au grand soulagement des scientifiques (L'Hebdo, Lausanne, Suisse, pp. 30-32, 11 juin 1998).

plus de vingt ans, la bioéthique a emprunté plusieurs avenues de recherche et s'est intéressée à des sujets de plus en plus complexes.

L'évolution de la bioéthique peut être décrite de plusieurs manières, notamment à travers les objets d'étude qui ont été privilégiés dans les recherches et dans le débat public : 1° le recours croissant aux technologies et les conséquences touchant l'autonomie des personnes, 2° les questions institutionnelles et les choix collectifs, 3° les enjeux de sens (vie, santé, équilibre entre les droits et la responsabilité) (BOURGEAULT, 1997).

### **1.3.1 De l'aménagement des pratiques au souci de leurs finalités**

En retraçant le développement de la bioéthique selon ses objets d'étude, on remarque que celle-ci s'est d'abord préoccupée de l'aménagement des pratiques médicales et scientifiques. Puis en ouvrant ses préoccupations au domaine plus large des institutions dans lesquelles ces pratiques s'inscrivent, la bioéthique s'est intéressée aux enjeux sociaux et politiques.

La première étape de l'histoire de la bioéthique fait consensus auprès d'un grand nombre de penseurs et va de la fin des années soixante jusqu'au milieu des années soixante-dix. Durant cette période, la préoccupation majeure de la bioéthique porte sur l'expérimentation humaine. Cet intérêt pour l'encadrement de la recherche fait suite à plusieurs scandales illustrant le peu de respect des sujets de recherche. Le principe central mis de l'avant pour combler ces lacunes est le consentement libre et éclairé.

À partir du milieu des années soixante-dix, jusqu'à la fin des années quatre-vingts, la bioéthique se tourne vers la pratique médicale. Elle s'intéresse plus précisément au problème du paternalisme et aux transformations de la pratique occasionnées par le progrès des sciences et des technologies biomédicales. La bioéthique se préoccupe de la relation entre le médecin et son patient, en questionnant des pratiques telles l'acharnement thérapeutique, le diagnostic prénatal et la cessation de traitement, avec pour objectif d'évaluer la légitimité de ces pratiques pour des cas individuels.

On s'intéresse par exemple aux conséquences éthiques et légales du consentement éclairé, qui s'est imposé en matière de recherche biomédicale, mais cette fois-ci dans la relation médecin-patient. C'est à cette période que le consentement éclairé et le principe d'autonomie qui le sous-tend deviennent une « composante essentielle de la rencontre clinique » (DOUCET, 1996, p.45).

À la fin des années quatre-vingts, la bioéthique prend une nouvelle direction, résolument axée sur les dimensions « publiques » des pratiques de santé. Le thème principal est celui du contrôle des coûts de la santé. La bioéthique se préoccupe alors d'aspects tels la gestion, la rationalisation, l'efficacité, la distribution équitable des ressources et les questions économiques.

Pour DOUCET, c'est l'expérience de la limite, celle des ressources, qui a fait rejaillir le questionnement sur le sens de la vie, de la santé, de la mort, et sur les finalités du système de santé (p. 61). La résurgence des préoccupations fondamentales fait partie de courants de pensée qui proposent de renouveler la réflexion bioéthique, principalement en l'enracinant dans des perspectives philosophiques qui tiennent compte de la nature des pratiques de santé, de leurs fonctions sociales, des contextes familial, culturel et social des individus, des rapports de pouvoir, de la responsabilité de l'État, etc. Ainsi, l'évolution de la bioéthique se retrace également par le biais d'une analyse des courants de pensée qui la traversent.

### **1.3.2 D'une doctrine de principes vers une réflexion philosophique et socio-politique**

Le concept initial de bioéthique, tel que défini par son fondateur POTTER (1971), se rattachait à une conception globale, systémique, voire écologique pour répondre aux changements radicaux que provoquait le développement de la technoscience. Il y avait donc au point de départ la volonté « [d']une nouvelle entreprise intellectuelle pour libérer la morale de sa gangue individuelle ou interindividuelle, et porter le débat éthique au plan des exigences de responsabilités à l'égard de toute la communauté humaine présente et future » (DOUCET, 1996, p. 30).

Cette conception de la bioéthique était beaucoup trop vaste et trop éloignée des questions pressantes, des décisions et de l'action. Le besoin croissant ressenti par les professionnels de la santé et par les décideurs d'orienter leurs actions et leurs décisions face à des enjeux difficiles auxquels les déontologies ou les cadres décisionnels habituels ne pouvaient pas répondre a contribué au développement de la bioéthique comprise dans le sens d'une éthique biomédicale.

C'est dans ce contexte que se sont développés les principes de l'éthique biomédicale. La bioéthique a puisé aux sources de l'éthique théologique, de l'éthique médicale et de la philosophie politique pour développer une doctrine construite autour de quatre principes fondamentaux : l'autonomie, la bienfaisance, la non-malfaisance et la justice (BEAUCHAMP et CHILDRESS, 1989).

En somme, si la bioéthique devait être une réflexion renouvelée pour répondre aux nouveaux défis que pose le développement techno-scientifique biomédical, dans bien des cas, elle a dû s'employer à répondre rapidement et concrètement aux besoins des professionnels dans les milieux hospitaliers et de recherche.

Or, nous sommes d'accord avec DOUCET (1996), qui considère que cette transformation de la bioéthique pose problème :



«Des enjeux sociaux et culturels de la médecine moderne sont ainsi perdus de vue. La bioéthique se présente comme une éthique appliquée. Un nouveau spécialiste apparaît, l'éthicien. Et pourtant, au plan méthodologique, on continue de parler d'interdisciplinarité. Il y a là un paradoxe qu'il faut souligner au passage » (p. 48).

Depuis quelques années, la bioéthique connaît de nombreuses critiques, incluant son approche par principes qui est jugée déconnectée de la réalité des pratiques de santé et des personnes qui sont au centre de ces pratiques, notamment parce qu'elle néglige leur inscription dans un contexte socio-politique particulier. La bioéthique est également critiquée pour sa prétention à la neutralité sur les plans social et culturel. Enfin, la bioéthique est critiquée pour son manque de vigueur dans la critique des institutions dans lesquelles s'insèrent les pratiques biomédicales.

Ces critiques émanent du milieu de la bioéthique, mais également de chercheurs provenant d'horizons disciplinaires plus larges (pour une recension des différentes réponses au *principlism*, voir DOUCET, 1996, chapitre 4, pp. 101-156).

De manière générale les principes sont populaires parce qu'ils tentent d'exprimer un certain nombre de valeurs qui doivent guider l'action et « ils rejoignent des préoccupations morales qui habitent les milieux de santé » (DOUCET, 1996, p. 99). Cependant l'analyse approfondie des principes fait ressortir leur ambiguïté, la multiplicité de leur interprétation et l'absence d'un support théorique leur donnant cohérence.

En effet, « la bioéthique a mis l'accent sur les principes objectifs à tenir en compte et sur les règles à suivre, c.-à-d. sur un savoir technique plutôt que de s'intéresser à la personne qui agit » (DOUCET, 1996, p. 129). Ce faisant, la bioéthique aurait mis de côté une dimension essentielle de l'éthique – la réflexion sur l'être, sur la qualité des personnes qui agissent, sur leurs attitudes et leurs dispositions – au profit d'une réflexion limitée à l'agir.

Les voies alternatives qui font contrepoids à l'approche de la bioéthique entendue comme éthique biomédicale se présentent de manière schématique selon deux composantes essentielles : l'approche et la méthode. Les approches qui se dessinent actuellement en bioéthique visent l'un ou l'autre ou plusieurs de ces objectifs :

### 1. Réfléchir sur les fondements :

- ancrer la bioéthique dans une perspective théorique, concevoir la bioéthique à partir d'une philosophie de la médecine, d'une philosophie de l'expérience humaine (éthique de la responsabilité) ou d'une philosophie sociale et politique (théorie de la justice) ;
- fonder la bioéthique dans une perspective pratique, concevoir la bioéthique à partir de l'expérience et du jugement cliniques (l'éthique clinique) ;
- fonder la bioéthique dans le processus de discussion éthique.

**2. Replacer les personnes concernées au centre des préoccupations :**

- favoriser une éthique de la sollicitude et du souci d'autrui ;
- stimuler des réflexions nouvelles sur la relation entre le médecin et le patient ;
- mettre en valeur la dimension narrative.

**3. Inclure les dimensions environnementales :**

- intégrer toutes les dimensions de la vie de la personne, incluant sa dimension relationnelle et sociale ;
- tenir compte des dimensions institutionnelles et socio-culturelles.

Quant aux méthodes, elles sont inséparables des approches préconisées. Elles comprennent : 1° la recherche théorique sur les concepts et les valeurs, sur les pratiques et sur les théories éthiques, en vue de propositions normatives ou de réflexions critiques 2° le raisonnement pratique de la casuistique pour saisir dans une perspective pragmatique la singularité et la complexité des situations en vue de la prise de décision 3° l'intersubjectivité critique (argumentation et justification) pour mettre à l'épreuve son point de vue et ses raisons 4° la multidisciplinarité dans le traitement de la question pour en faire ressortir la diversité des facettes et des perspectives 5° la recherche empirique pour enraciner l'analyse dans la réalité des phénomènes et dans les expériences de vie concrètes.

Ces nouvelles voies de la bioéthique se rattachent néanmoins encore assez spécifiquement aux pratiques de santé, mais en reprenant plus largement l'ensemble des dimensions liées au développement de celles-ci. En effet,

« l'avènement de la bioéthique reflète une mutation profonde de la nature et de la place de la médecine 1° parmi les sciences et les techniques ; 2° dans la société (coût gigantesque sur le plan des applications et de la recherche, présence dans des secteurs de plus en plus nombreux, paramètre important de toute politique et de tout projet de société... ) ; 3° dans la représentation philosophique générale de l'être humain et de la nature » (HOTTOIS, 1993, p. 54).

Le désir de la bioéthique de se définir comme recherche, discours et pratique ne se résumant pas à « une doctrine de principes » reflète plus fondamentalement le désir qu'elle a d'échapper à une conception qui la ramène à une morale ou éthique médicale et de revenir aux préoccupations qui ont présidé à son émergence. Car « la bioéthique décentre le point de vue médical dans une double direction : vers la société globale d'une part, vers la nature d'autre part. Ce double décentrement rend justice à la fois à la mutation des sciences et techniques biomédicales – mutation aussi du regard qu'elles portent sur leur « objet » (le vivant, l'être humain) – et à la transformation de la société » (HOTTOIS, 1993, p. 55).



## 1.4 La bioéthique et les trois niveaux du discours pratique

FORTIN (1995) distingue la morale, l'éthique et l'éthicologie en soulignant que ces trois activités renvoient à la poursuite d'objectifs spécifiques qu'il ne faut pas confondre (p. 23). Ces trois niveaux du discours pratique correspondent à des visées distinctes. Or, selon FORTIN, les visées dépendent du rapport qu'on entretient avec l'action (p. 51).

Pour mieux comprendre la cohabitation des visées prescriptive, évaluative et descriptive en bioéthique, nous allons, dans un premier temps, nous appuyer sur les distinctions opérées par FORTIN (1995) entre les discours d'ordre moral, éthique et éthicologique. Nous allons également nous appuyer sur les explications de LEGAULT (1994) à propos des différentes conceptions de l'éthique, pour montrer ses liens avec la morale (l'éthique comme connaissance du bien et du mal) et les courants de pensée éthique qui s'y opposent, tout en conservant une visée normative.

Nous allons tenter de montrer que la bioéthique est un lieu où coexistent l'ensemble des niveaux du discours pratique. En nous rattachant à la conception initiale de la bioéthique, qui ne se veut ni une morale ni une éthique médicale ni une nouvelle science humaine, mais un carrefour multidisciplinaire, nous allons proposer notre vision particulière de l'approche éthique, qui se situe à la frontière de l'approche normative et de l'approche explicative : l'approche interrogative.

### 1.4.1 Les rapports à la morale, à l'éthique et à l'éthicologie

Lorsqu'il s'agit de poser une action ou de porter un jugement sur une action, la morale s'occupe « d'évaluer si celle-ci est bonne ou mauvaise en se référant à des règles et des principes » (FORTIN, 1995, p. 23). La morale prétend à la connaissance du bien et du mal, dont elle fait découler un devoir, une obligation. La morale formule des règles précises en vue d'accomplir ce devoir. Par conséquent, la morale a une visée prescriptive.

L'éthique va « juger en fonction d'un certain idéal si telle ou telle règle est pertinente pour guider son action » (p. 23). L'éthique va « se donner des critères rationnels permettant d'apprécier moralement les conduites humaines et développer des concepts appropriés afin de résoudre des questions morales particulières » (p. 23). L'éthique est une recherche des finalités de l'action et de ce qui fonde alors l'obligation.

L'éthicologie va essayer de rendre compte, d'expliquer ou de comprendre ce qui caractérise un discours moral ou éthique, ce qui est en jeu dans un tel discours (FORTIN, 1995, p. 50). L'éthicologie s'intéresse aux contextes historique, politique, économique des pratiques normatives et des modes de production des discours moral et éthique. La normativité est son objet d'étude.

Où peut bien se situer la bioéthique? Se référant aux distinctions de FORTIN, LEGAULT dans sa préface à VOYER (1996) considère en effet « [qu']un tel réseau conceptuel peut aider à comprendre et questionner les diverses formes de discours provenant de la recherche en éthique... [mais que] l'utilité d'un tel réseau conceptuel dépend toutefois de la validité accordée à la définition de chacun des termes qui le constitue » (p. 12).

Le réseau conceptuel de FORTIN est éclairant moins pour sa définition de l'éthique que pour la distinction qu'il opère entre une visée prescriptive (discours moral), une visée appréciative (discours éthique) et une visée descriptive, analytique ou interprétative (discours éthicologique) des recherches sur une question d'ordre moral (p. 51), distinction que nous pensons pouvoir appliquer lorsqu'il s'agit de classer les approches en bioéthique.

DURAND (1989) a dégagé trois grandes orientations des activités de la bioéthique (p. 29-30). Ces conceptions, organisées autour de l'approche et de la méthode, se distinguent également par leur visée :

1. Une méthode d'analyse pour résoudre des conflits dans des situations complexes impliquant plusieurs intervenants dans le milieu de la santé ;
2. Une recherche normative qui vise à orienter les actions et à influencer les choix individuels et sociaux ;
3. Un cadre de réflexion et de recherche interdisciplinaire sur les enjeux des progrès techno-médicaux.

La première conception de la bioéthique voit celle-ci comme une méthode d'analyse, un processus de raisonnement pratique en vue de la prise de décision dans une situation problématique particulière et complexe. Cette approche peut prendre deux directions. La première est un processus d'analyse déductif : des principes généraux de la bioéthique sont interprétés à la lumière de la singularité du cas. La deuxième direction se veut une réponse aux critiques de la première qui est considérée comme une éthique appliquée qui ne colle pas à la complexité et l'unicité des situations. Cette deuxième approche est un processus d'analyse inductif qui vise à faire émerger, par l'argumentation et la justification, la solution la plus adéquate. Cette conception comporte une visée éthique prescriptive, non parce qu'elle est une morale rigide, mais plutôt parce qu'elle doit trancher entre ce qui est moralement permis, toléré, ou interdit, qu'elle a une portée décisionnelle et qu'elle doit énoncer ce qu'il faut faire.

La seconde conception définit la bioéthique comme une recherche normative, qui vise à orienter l'action. La bioéthique est une étude des normes qui doivent présider au développement des savoirs et des technologies et encadrer les pratiques qui en émergent. Cette normativité s'inscrit entre le droit (le consensus social sur ce qui est jugé acceptable) et l'idéal philosophique. Cette conception a une visée normative. Elle

exige que soit formulé un certain nombre de règles ou de principes qui constituent les repères vers lesquels les pratiques, les choix, les actions doivent s'orienter.

Enfin la troisième conception de la bioéthique, que nous privilégions et qui sera détaillée plus loin, considère celle-ci comme une interrogation éthique qui vise à proposer un cadre de réflexion éthique. En ce sens, la bioéthique, par sa réflexion et ses recherches, apporte des éléments en vue de la discussion éthique. Selon cette acception, la bioéthique ne vise pas en premier lieu la prise de décision, mais par ses efforts de problématisation et de clarification des enjeux, elle y participe indirectement.

Selon les distinctions opérées par DURAND, il apparaît donc que les trois grandes orientations de la bioéthique rejoignent les trois niveaux du discours pratique évoqués par FORTIN : 1° une perspective morale et déontologique associée à la nécessité de trancher, de prendre une décision, d'établir des règles (approche prescriptive) ; 2° une perspective éthique et critique associée à la volonté d'apprécier les conduites et les actions à la lumière de principes, d'idéaux ou d'une vision cohérente (théorie) de sagesse, pour leur proposer une orientation (approche normative) ; et 3° une perspective d'enquête et d'interprétation associée à une approche davantage interrogative, un travail préalable d'explication, de clarification et d'analyse des enjeux d'ordre éthique, pour révéler les significations accordées aux actions et aux décisions et les représentations sociales qui les sous-tendent.

Par exemple ROY *et al* (1995) se situent résolument sur les plans de la morale et de l'éthique quand ils considèrent que la bioéthique « exige le passage du raisonnement théorique aux jugements pratiques concernant les conditions dans lesquelles certaines actions ou décisions sont moralement prescrites, permises, tolérées ou interdites » (p. 29). D'autres comme BOURGEAULT (1992) suggèrent que la bioéthique dépasse les règles morales et les déontologies pour se constituer en interrogation éthique. Elle est « une approche nouvelle, pour la prise de décision, des enjeux éthiques eux aussi nouveaux liés à l'utilisation croissante des technologies dans ce qui touche directement à la vie humaine et à la santé, ou dans le champ des pratiques biomédicales » (p. 33). HOTTOIS (1993) précise que « la portée éthique de la bioéthique doit s'entendre en deux sens, selon que le but est seulement de clarifier et d'explicitier, ou fondamentalement de conduire ou d'aider à la décision » (p. 50).

En somme, la définition de l'éthique, et par surcroît de la bioéthique, dépend de la perspective de celui qui la définit (LEGAULT, 1994, p. 219).

Si la visée de l'éthique dépend du rapport qu'on entretient avec l'action, on comprend aisément que la bioéthique, qui inclut des pratiques en retrait et des pratiques au cœur de l'action, intègre des visées multiples, que nous regroupons sous une approche normative (prescriptive, appréciative) et une approche explicative (descriptive, analytique, interprétative).

En ces termes, nous entendons que la bioéthique comprend un objectif explicatif et un objectif normatif. Autrement dit, la bioéthique est selon les catégories proposées par FORTIN, à la fois morale, éthique et éthicologique.

Comme le souligne FORTIN, ce tryptique morale, éthique, éthicologie n'est qu'un modèle et en ce sens il « n'est pas en mesure de rendre compte d'une manière satisfaisante de la spécificité des différentes approches possibles du « mystérieux pays de la morale » (p. 70). Ce modèle pose en effet le problème de savoir « où se situe la ligne de passage entre ce qui est » et « ce qui devrait être » (p. 70).

#### 1.4.2 Éthique et visions du monde

« La bioéthique ne constitue pas un champ fermé. Le cadre conceptuel renvoie en dernière analyse à l'éthique elle-même... » (DURAND, 1989, p. 88)

La bioéthique se rattache donc à l'éthique. Mais qu'est-ce que l'éthique? L'éthique « se rapporte aux conduites humaines et à l'évaluation des conduites humaines qui ont des conséquences sur autrui » (LEGAULT, 1994, p. 23 et 24). « L'éthique se manifeste dans une pratique, dans des gestes et des comportements précis » (LEGAULT, 1994, p. 50).

Il n'y a pas que la bioéthique qui soit difficile à circonscrire. La définition de l'éthique elle-même pose problème. « [N]ous n'avons pas ici d'objets « naturels » stables car nous sommes devant des produits culturels qui se modifient constamment » (LEGAULT, 1994, p. 12). Par conséquent, « il n'y a pas une seule, vraie et bonne définition de l'éthique mais des définitions de l'éthique » (LEGAULT, 1994, p. 13).

Or, au sein de cette « éthique sectorielle » (LEGAULT, 1994, p. 16) qu'est la bioéthique, plusieurs courants de pensée sont présents, car toute orientation que propose une éthique est inséparable des représentations sociales et culturelles ou visions du monde qui l'accompagnent (LEGAULT, 1994, p. 221). Cette perspective centrale de l'ouvrage de LEGAULT nous paraît essentielle pour comprendre quelles sont les principales écoles de pensée qui orientent les activités en bioéthique. Car ce n'est pas tout de cerner les origines, la nature, les objectifs et les objets d'étude de la bioéthique, encore faut-il pouvoir reconnaître les positions théoriques qui interviennent dans la manière de poser, de clarifier ou de résoudre les problèmes de bioéthique.

**Approches explicative et normative de l'éthique** L'analyse des disciplines qui traitent de l'éthique (et par le fait même de la bioéthique) fait ressortir deux grandes approches en éthique : une approche descriptive ou explicative et une approche argumentative ou normative (LEGAULT, 1994, p. 22). L'approche descriptive ou explicative vise à comprendre les phénomènes observés du point de vue le plus neutre possible, sans chercher à les justifier (encore faut-il croire qu'une telle entreprise soit possible).

La sociologie, l'anthropologie et la psychologie s'inscrivent dans ce courant, de même que la philosophie analytique, aussi appelée méta-éthique, laquelle s'apparente à la notion d'éthicologie développée par FORTIN (1995).

L'approche argumentative ou normative est utilisée surtout en philosophie et en théologie. Ces disciplines «cherchent davantage à soutenir une évaluation morale qu'à la décrire» (LEGAULT, 1994, p. 26).

L'approche descriptive de l'éthique soutient en principe le relativisme des valeurs et des conceptions, puisqu'elle se limite à les décrire sans porter de jugement sur leur caractère approprié ou non. Les sciences humaines et sociales qui y ont recours prétendent se positionner à l'extérieur des pratiques éthiques en adoptant le point de vue de l'observateur<sup>3</sup>.

Ceci ne signifie pas que l'approche descriptive ne puisse pas être utilisée dans une analyse argumentative. Des perspectives issues des disciplines descriptives peuvent être utilisées pour justifier des comportements humains (LEGAULT, 1994, p. 57). La démarche argumentative retrouvée en philosophie et en théologie est normative car elle suppose «qu'il y a un moyen de tracer ce qu'il y a de mieux à faire dans une situation donnée» (LEGAULT, 1994, p. 54). Car pour LEGAULT, «être éthicien ou éthicienne c'est nécessairement proposer des conduites et montrer qu'il s'agit des meilleures conduites à suivre dans les circonstances présentes» (p. 56-57).

### 1.4.3 Entre vérité et relativisme, place à l'éthique

Le problème fondamental de l'éthique dans une société pluraliste et démocratique comme la nôtre, confrontée à faire des choix collectifs, est donc de savoir s'il y a des valeurs et des représentations de l'être humain qui sont meilleures que d'autres, ou encore, s'il y a un processus éthique de mise en rapport des valeurs et des représentations qui puisse contribuer au débat de manière démocratique.

La vérité se définit comme une connaissance du bien, du mal ou du juste qui provient d'une loi naturelle ou d'une loi morale, laquelle renvoie à une conception transcendante (religieuse ou rationnelle) de l'être humain. La force de cette vérité, le fait qu'elle existe en soi ou qu'elle soit imposée comme universelle, lui donne le pouvoir de dicter ce qu'il faut faire.

Certains courants en bioéthique, notamment ceux qui sont plus proches de la morale, du droit, des sciences, des éthiques philosophiques déductives, se situent dans une perspective universaliste. D'autres courants de la bioéthique s'opposent à cette conception de l'éthique et de ce fait rejoignent le relativisme. Les approches de bioéthique

---

3. On peut néanmoins s'interroger sur la possibilité effective pour un discours de demeurer neutre sur le plan des valeurs. Nous conservons la distinction entre explicatif et normatif pour ce qui se rapporte à l'intention avouée d'un discours.

qui s'opposent à une perspective éthique comme connaissance de la vérité s'inspirent des éthiques fondées sur l'expérience humaine.

Cette discussion permet de mieux comprendre les objectifs visés par la bioéthique en tant que réponse à l'effondrement de la morale (science du bien et du mal) dans une société pluraliste. La bioéthique s'inscrit donc dans l'horizon des courants théoriques de l'éthique qui visent à « dépasser le relativisme sans revenir à la suprématie de la connaissance morale » (LEGAULT, 1994, p. 77).

LEGAULT (1994) mentionne deux grands courants de pensée sous-jacents à l'éthique normative qui reconnaît le pluralisme des valeurs : l'éthique comme sagesse de vie et l'éthique du dialogue.

**L'éthique comme sagesse de vie (de la liberté à la responsabilité)** L'éthique comme sagesse de vie ou éthique de la vertu, prend son origine dans la pensée aristotélicienne, qui considère le questionnement sur le sens de la vie humaine comme un art de vivre. La vie humaine n'est pas une donnée achevée, mais un projet à construire et à façonner. « Tout au long de notre vie nous sommes confrontés à prendre des décisions pour nous-mêmes ou ayant des conséquences sur les autres » (LEGAULT, 1994, p. 83).

L'expérience de vie réfléchie est un apprentissage. Elle passe par l'épreuve (p. 84) et conduit à une prise de conscience. Ainsi, le fondement de l'éthique comme sagesse de vie n'est pas la connaissance de ce qu'est l'être humain dans l'univers, mais l'expérience de la condition humaine (p. 86).

L'ensemble de la société a une culture morale axée sur le vrai. La prise de conscience dans l'expérience de vie réfléchie permet un affranchissement de ces normes sociales pour accéder à la liberté (p. 86). Cette liberté n'est pas un relativisme individuel, mais renvoie dans un premier temps à la notion de libération, puis dans un deuxième temps à un cheminement vers la responsabilité, puisqu'il faut vivre et habiter le monde avec les autres (p. 87) :

« Assumer sa liberté c'est prendre avec soi toute l'ambiguïté de notre existence. C'est quotidiennement prendre des décisions qui auront des conséquences sur soi et sur autrui, c'est les prendre dans une relative ignorance car il nous est impossible de tout savoir et tout mesurer. C'est devenir capable de répondre de nos actions que nous soyons ou non interpellés pour le faire. » (LEGAULT, 1994, p. 128).

Un autre courant éthique qui fait son chemin dans le domaine de la bioéthique est celui du dialogue éthique. Cette perspective de l'éthique prend toute son importance dans le domaine de l'orientation des conduites sociales et la prise de décision.



**L'éthique du dialogue (comment vivre ensemble)** L'éthique du dialogue ou éthique de la discussion prend racine dans l'approche philosophique de SOCRATE et PLATON. Elle est fondée sur l'expérience fondamentale et universelle du langage symbolique qui distingue l'homme de l'animal. L'expérience du langage est en même temps l'apprentissage des règles éthiques de la communication et par le fait même l'apprentissage de l'interaction avec l'autre et donc de la vie sociale (LEGAULT, 1994, p. 101).

Si l'éthique de la sagesse met l'accent sur la découverte du sujet libre et responsable, « l'éthique du dialogue met l'accent sur le rétablissement des valeurs, des priorités, des jugements de valeurs sur les conduites, bref sur la manière de vivre ensemble, de formuler ensemble des évaluations sur les conduites humaines » (LEGAULT, 1994, p. 96).

Ces deux approches théoriques de l'éthique sont présentes en bioéthique, notamment parce que la bioéthique s'intéresse à la fois aux dimensions individuelles et sociales. « L'éthique comme sagesse de vie est une approche qui se consacre avant tout sur l'agent-acteur alors que l'approche du dialogue éthique s'inscrit d'emblée dans le domaine de la conduite sociale » (LEGAULT, 1994, p. 96).

Pour HOTTOIS (1998), la discussion convient tout particulièrement à la bioéthique, « qui est par nature, pluridisciplinaire et pluraliste lorsqu'elle se pratique en milieu réel et ouvert » (p. 225). La discussion permettrait, selon HOTTOIS, « de rendre la problématique bioéthique non seulement « plus vivante », mais surtout plus *vraie*. De la seule vérité qui nous inspire encore : celle des hommes et des femmes en discussion » (p. 226).

L'éthique comme sagesse de vie et l'éthique du dialogue supposent que la validité de l'évaluation des conduites humaines ne dépend pas de la déduction d'une obligation morale à partir d'une connaissance vraie des représentations. Or « ces conceptions de l'éthique n'éliminent pas les représentations de l'être humain car dans toute justification de l'agir humain apparaîtra une représentation, de ce que nous sommes, de notre existence, de nos rapports aux autres et à la nature » (LEGAULT, 1994, p. 221).

En somme, dans tout discours éthique, dans toutes les activités de bioéthique qui renvoient inévitablement à un courant de pensée éthique, il y a des représentations sous-jacentes, des enjeux de sens. Or, les représentations ne sont pas figées, elles ne sont pas données en soi, elles se modifient avec la société. Elles sont transformées par l'évolution des savoirs et des technologies (LEGAULT, 1994, p. 223), contribuant au pluralisme dont la bioéthique doit tenir compte.

#### 1.4.4 La bioéthique : une interrogation éthique sur des pratiques elles-mêmes normatives

Si en éthique on a abandonné l'idée de pouvoir fonder un devoir sur une connaissance en soi du bien et du mal, sur un idéal transcendantal partagé par tous et chacun ou sur un universel, il semble que dans le domaine des sciences de la vie et de la santé, incluant la médecine, on constate le phénomène inverse.

Il est en effet tout à fait plausible de considérer la pratique et le discours de la médecine comme un processus normatif. La médecine est une « morale de la santé » – particulièrement à travers ses activités de promotion de la santé et de prévention des maladies, plutôt que dans ses activités strictement curatives où elle répond plus qu'elle ne propose. La médecine part d'une connaissance et d'une expérience de ce qui est bon et mauvais pour la santé et en fait découler une série de conseils ou d'obligations sur ce qu'il faut faire pour demeurer en santé. La médecine prescrit : une manière de vivre, des actions à entreprendre. La médecine vise à prévenir ou extirper le mal.

KANT disait qu'on ne peut avoir de connaissance de ce qu'est la santé, qu'on peut seulement se sentir bien portant (voir l'analyse de CANGUILHEM (1990) au sujet du concept de santé). Or si la santé ne peut être un objet de science, c'est tout un édifice de la santé publique qui s'ouvre à l'interrogation. Car il nous semble que depuis que la santé fait l'objet d'une définition positive<sup>4</sup>, celle-ci est posée à la fois comme un donné, un projet et une responsabilité.

Paradoxalement, c'est au nom de la science qu'on a critiqué la légitimité de la philosophie et de la théologie à proposer ce qui est bien et mal. C'est en se prétendant neutres sur le plan des valeurs que les sciences ont voulu se détacher de ces disciplines pour affirmer leur supériorité au plan de la connaissance et, finalement, ce sont les sciences qui s'approprient la capacité et la légitimité (s'il en est une) de révéler ce qui est bon ou mauvais.

Les sciences biomédicales se sont approprié, avec plus ou moins de succès, les fonctions de prévoir, prédire et prévenir qui étaient rattachées à la théologie (BOURGEAULT, 1990, p. 82, note 22). Or « prédire dans des sciences où le temps se réduit à un déplacement laisse inchangé le monde où on prédit. Prédire dans des sciences où le temps fait l'être même de l'objet décrit et du processus où a lieu la prédiction ne laisse pas le monde inchangé » (SERRES, 1985, p. 29).

Ainsi, « dans le nouveau monde du possible, connaître fait déjà intervenir » (SERRES, 1985, p. 29). L'auteur suppose qu'il se tisse une nouvelle alliance entre les savoirs théoriques et pratiques, entre l'observation, l'expérience, le jugement et l'action. Connaître les possibles avant de pouvoir choisir amène à s'interroger sur les possibles que l'on devrait faire advenir. C'est en ce sens que l'interrogation ramène

---

4. Celle promulguée par l'Organisation mondiale de la santé (OMS), voir chapitre 6, p. 258.



les choix de valeurs dans le champ des savoirs scientifiques.

Cette approche interrogative remet en question tout autant la science biomédicale que l'éthique. L'approche interrogative propose à la science une éthique de la connaissance, non pas une morale dont les obligations découlent de la connaissance, mais une approche critique et de prudence face aux connaissances elles-mêmes. Une responsabilité face aux savoirs non seulement qu'on utilise, mais qu'on produit et qu'on communique (CCNE, 1994).

Dans le domaine de l'éthique, l'approche interrogative souligne que de postuler qu'il y encore un mur qui sépare ce qui est de ce qui doit être risque d'occulter des questions essentielles à propos du développement des sciences et des techniques, concernant leur enracinement dans des représentations du monde et de l'être humain.

Adopter une conception de l'éthique comme interrogation – approche que nous avons privilégiée pour cette thèse –, c'est reconnaître que le questionnement éthique a besoin de s'appuyer sur toutes les formes de savoirs, incluant les faits et l'expérience, pour élaborer des jugements, mais c'est reconnaître aussi que les savoirs issus de ces faits contiennent des valeurs et sont sujets à l'interrogation, à la remise en question, à la critique et ce, au nom d'autres formes de savoirs. L'approche de l'interrogation éthique, qui est en quelque sorte une approche à la fois explicative et normative, reconnaît le caractère normatif des sciences biomédicales et prend acte de la brèche qui s'est ouverte dans le mur qui sépare ce qui est, de ce qui devrait être.

## 2 La recherche en bioéthique

Notre thèse rend compte d'une recherche que nous avons résolument placée sous l'étiquette de la bioéthique. Ayant annoncé nos choix quant à l'approche éthique privilégiée, il nous faut donc justifier ceux que nous ferons touchant l'objet de notre recherche et la méthodologie.

S'il n'y a pas de forme canonique de recherche en bioéthique, celle-ci semble néanmoins comporter quelques traits particuliers : un champ spécifique, celui du développement des sciences et des technologies dans le domaine de la vie et de la santé et un questionnement d'ordre éthique, c.-à-d. qui se rapporte à l'agir et aux conduites humaines.

La bioéthique porte sur des objets d'études également très variés, tout en visant une analyse globale (dimensions conceptuelles, « expérientielles », sociales), qui se prêtent donc à plusieurs formes d'analyse. Pour ces raisons, il est évident que les recherches dans le domaine de la bioéthique se réfèrent à des approches et des méthodes multiples.

Le questionnement d'ordre éthique vise à expliquer, clarifier, voire évaluer 1° les raisons, les motivations et la visée de l'agir, 2° sa traduction au sein de pratiques ou de politiques, 3° ses conséquences concrètes ou projetées, 4° les choix et les responsabilités individuelles et collectives qu'il implique.

La recherche en bioéthique s'interroge sur le sens et la portée du développement des sciences et des technologies de la vie et de la santé pour la personne humaine et la société dans laquelle elle vit. De ce fait, la recherche en bioéthique utilise une approche théorique et une approche empirique qui l'amènent à problématiser, puis à critiquer et à proposer des repères pour l'action ou de nouvelles orientations pour poursuivre les recherches.

Le panorama des recherches en bioéthique peut être décrit selon les thématiques, les domaines d'activité (la recherche biomédicale, la clinique, le nursing, les politiques publiques) ou encore par les objets de recherche.

## 2.1 Les objets de recherche

Certaines recherches en bioéthique ont pour objet d'étude la bioéthique elle-même comme phénomène et comme activité. En effet, la bioéthique est un domaine relativement jeune, et certaines recherches se font sur son origine, sa spécificité, ou sur la manière dont elle se pratique et se développe. Parmi ces recherches, on distingue plusieurs approches, sémantique, historique et sociologique, caractérisant la bioéthique à travers ses parentés lexicales, ses objets d'étude, ses pratiques, ses discours, ses courants de pensée, etc. (voir entre autres, BOURGEAULT, 1990, 1992, et 1997 ; DOUCET, 1996 ; DURAND, 1989 ; ROY *et al*, 1995).

D'autres recherches en bioéthique ont pour objet d'étude un concept, un principe, un courant de pensée, une méthode ou les modes de raisonnement qui entrent en jeu dans la recherche, la pratique et les discours de bioéthique. Ce type de recherche vise à approfondir, de manière générale ou dans le cadre d'une problématique donnée, l'origine, le sens, les interprétations et les applications de ces concepts, principes ou théories. Il peut s'agir, par exemple, de concepts tels que le consentement libre et éclairé (PARIZEAU, 1992), la qualité de vie, une mort digne, la santé, la futilité, etc. Les principes les plus souvent discutés comprennent l'autonomie (MALHERBE, 1987), la bienfaisance, la confidentialité, la justice, ou la responsabilité. Enfin, parmi les théories ou courants de pensée en éthique, signalons au passage la théorie du développement du raisonnement moral, l'éthique de la vertu ou la sagesse pratique, l'éthique de la discussion et les théories de la justice.

D'autres encore s'emploient à analyser les pratiques et les discours qui relèvent de la bioéthique. Par exemple, certains ont étudié les pratiques décisionnelles des comités d'éthique clinique en vue d'analyser les différents types de normativité (administrative,

juridique, scientifique, professionnelle et éthique) à l'oeuvre et de dégager des figures ou conceptions de l'éthique (et de l'éthicien) au sein de ces comités (PARIZEAU, 1995). D'autres encore ont analysé les pratiques d'éthique professionnelle (PATENAUE et LEGAULT, 1996 ; LEGAULT, 1997).

Enfin, plusieurs recherches en bioéthique ont pour objet des pratiques et des politiques issues du développement des sciences et des technologies de la vie et de la santé, qui interrogent l'éthique. Nous nous rattachons à cette perspective en analysant la pratique de la médecine prédictive<sup>5</sup>. Dans ce cas, la recherche en bioéthique a pour objectifs d'identifier les dimensions éthiques d'une pratique ou d'une politique, d'en clarifier les enjeux normatifs, de mettre en lumière leurs conséquences. Pour ce faire, la recherche se préoccupe de documenter et d'analyser les attitudes, les comportements, les phénomènes et leurs conséquences, de préciser le contexte culturel, les réalités sociales, les raisons, les valeurs et les représentations des personnes, etc.

Mis à part son intérêt pour l'expérimentation humaine, la bioéthique a surtout centré ses réflexions sur l'origine et la fin de la vie. En choisissant d'explorer les dimensions éthiques de la médecine prédictive chez l'adulte, notre propos se situe en plein coeur de la vie et de l'expérience fondamentale d'avoir à faire des choix en contexte d'incertitude. Notre approche interrogative s'intéresse davantage à la santé comme enjeu normatif faisant appel à des réalités complexes et à une diversité de points de vue, plutôt qu'aux enjeux touchant la vie et la mort.

Ce qui importe pour la recherche est de trouver une cohérence entre le sujet choisi, l'approche éthique retenue et les méthodes employées.

## 2.2 Des visées aux méthodes de recherche

Peut-on et doit-on distinguer ce qui constituerait une recherche proprement bioéthique? Sur quelles bases? À la lumière de notre exposé sur la nature de la bioéthique et de nos lectures sur les méthodes de recherche en bioéthique, nous concluons que ce qui fait la particularité des recherches en bioéthique est davantage lié au thème de recherche, à la façon de formuler la problématique et à la forme d'analyse employée, qu'au choix d'une méthodologie de recherche particulière.

En ce sens, nous rejoignons la pensée de HOTTOIS (1993) lorsqu'il affirme que « la détermination d'une question comme relevant de la bioéthique est d'abord assurée par son origine objective, bien plus que par la méthode, la perspective ou la finalité de son traitement (si ce n'est au sens très général où il s'agit de traiter des dimensions éthiques) » (p. 51).

---

5. La médecine prédictive est « une orientation nouvelle de la pratique et de la recherche médicales, qui consiste à analyser les prédispositions biologiques individuelles aux différentes maladies connues et[...] à proposer les meilleurs moyens de prévenir ces pathologies. » (LECLERC, 1993b, p. 271).

En choisissant d'aborder la problématique de la médecine prédictive selon une approche éthique interrogative et multidisciplinaire, nous nous sommes intéressée à deux types d'enjeux. D'un côté, des enjeux entourant les rapports entre les pratiques et les savoirs, en l'occurrence les relations entre la génétique moléculaire, la pratique de médecine préventive et l'attention de plus en plus grande accordée à la santé, qui rend possible le développement de la médecine prédictive. De l'autre côté, des enjeux portant sur les effets et les conséquences de cette pratique pour la personne concernée dans sa dimension personnelle et dans son rapport social. L'approche éthique déployée par rapport au sujet de recherche a donc conduit à s'interroger sur la médecine prédictive en intégrant une recherche théorique et une étude empirique. Si l'approche de recherche théorique est reconnue comme une méthode de choix dans le domaine de la bioéthique, la contribution de la recherche empirique mérite d'être précisée.

Ceci nous amène à la discussion en cours dans les milieux de la bioéthique et de l'éthique médicale sur la pertinence, les atouts et les limites de l'utilisation des données empiriques et par conséquent du caractère approprié de la recherche empirique dans le domaine de la bioéthique.

### **2.2.1 De la recherche théorique à la recherche empirique**

Avec l'entrée en jeu successive des philosophes et théologiens, puis des médecins et enfin des sociologues, anthropologues et autres universitaires formés en sciences humaines et sociales, la bioéthique a intégré des méthodes de recherche de plus en plus variées. En analysant les écrits d'éthique médicale, ARNOLD et FORROW (1993) notent que durant les années soixante-dix, les travaux publiés consistaient, pour la majorité, en des discussions théoriques sur des concepts éthiques ou en des analyses de cas, réalisés par des philosophes et des théologiens.

Puis, durant les années quatre-vingts, les médecins formés à la recherche universitaire ont apporté leur contribution particulière en introduisant les méthodes empiriques des sciences sociales et de l'épidémiologie clinique. Le recours à l'approche empirique se justifiait par l'analogie suivante : si les recherches scientifiques et évaluatives permettent aux médecins de mieux pratiquer la médecine et de prendre de meilleures décisions (pensons notamment au courant du « *evidence-based medicine* » en vue de rationaliser et à améliorer la qualité des pratiques de santé), il en irait de même dans le domaine pratique de la prise de décisions.

Enfin, depuis les années quatre-vingt-dix, il y a un mouvement significatif vers les approches narratives et les méthodes qualitatives pour éclairer de manière plus fructueuse les enjeux normatifs. Ces méthodes visent à offrir des descriptions contextuelles plus riches en faisant ressortir les buts, les motivations et les réseaux de significations des personnes au centre de l'action.

**Conception de l'éthique et limite de l'approche empirique** PELLEGRINO (1995) affirme qu'au-delà des choix des méthodes et de leur validité se pose la question suivante: quelle est la pertinence éthique des données empiriques? Il formule sa réponse en fonction de trois conceptions de l'éthique: les approches descriptive, analytique et normative. Selon l'auteur, les données empiriques servent à expliquer ou à clarifier une situation ou une problématique, mais elles ne peuvent servir à justifier une conduite, à orienter un pratique ou à formuler un politique publique. Juger une action, proposer une orientation, établir ce qui est bien, juste ou requis dans une situation, sont des activités normatives qui appartiennent au domaine normatif de l'éthique.

PELLEGRINO est d'avis qu'on ne peut pas établir ce qui doit être sur la base de ce qui est, c.-à-d. les opinions, les attitudes, les préférences ou le comportement de la majorité. Seule l'approche normative de l'éthique philosophique, qui suppose l'existence de principes normatifs universels, peut, par l'argumentation et la justification, fournir des critères en vue d'établir ce qui est moralement bon, juste ou requis dans un cas particulier (p. 162).

Pour PELLEGRINO, accepter que des données empiriques puissent suggérer ce que nous devons faire à propos d'une question d'ordre éthique, c'est s'inscrire dans un courant de pensée de relativisme extrême et de subjectivisme moral, qui récuse l'existence de normes qui concernent tous et chacun également (p. 162).

PELLEGRINO souligne cependant que les données empiriques peuvent être utiles, si elle sont utilisées correctement et si on est conscient de leurs limites. Elles devraient être limitées à expliquer et comprendre les origines, les attitudes, les raisonnements et les motivations d'une action dans le but d'aider les intervenants à prendre une décision. Cet objectif requiert cependant des données qui sont plus riches que des données quantitatives venant d'un sondage d'opinion.

Nous répondrons que la bioéthique – qui, nous le reconnaissons, est une activité plus large que l'éthique médicale orientée vers la prise de décision dont il est plus spécifiquement question ici –, a émergé justement en réponse à la constatation qu'il n'y avait plus, dans notre société pluraliste, de conception partagée de ce « qui est moralement bon, juste ou requis ». Plusieurs activités de bioéthique témoignent de l'importance centrale accordée aux faits et aux valeurs qui sont véhiculées dans ces faits.

Nous pensons que dans une vision du monde (comme le constructivisme qui s'oppose au positivisme) qui refuse de séparer l'ordre des faits et l'ordre des valeurs, qui refuse de postuler qu'un observateur peut recueillir des données empiriques objectives, la question de savoir si les faits peuvent ou non servir à l'élaboration de jugement d'ordre éthique ne se pose plus en termes de oui/non, mais plutôt en termes de comment est-ce le plus approprié.

Par conséquent, nous nous rattachons plutôt à la pensée de ceux qui conçoivent que la recherche empirique est pertinente pour interroger (et non résoudre) les dimensions éthiques des pratiques ou des politiques, qu'il s'agisse d'enjeux de conséquences ou d'enjeux normatifs.

**La recherche empirique pour accoler la réflexion éthique aux pratiques**  
Pour BRADDOCK (1994) la recherche empirique a pour fonction d'accoler les discussions conceptuelles aux pratiques des personnes sur le terrain et donc de concrétiser la réflexion éthique. La recherche empirique permet d'éclairer les significations données aux concepts et les conséquences socio-politiques de certaines théories éthiques, à partir des réalités observées. La recherche empirique permettrait surtout de formuler des enjeux éthiques nouveaux ou d'illustrer sous des formes nouvelles des enjeux éthiques reconnus. Elle pourrait également contribuer au renouvellement de la théorie éthique (p. 145).

L'auteur souligne toutefois que la recherche empirique est restreinte dans son pouvoir de justification des réalités qu'elle met en lumière, puisqu'elle se limite à des fonctions d'explication, de clarification et d'identification d'enjeux nouveaux. La recherche empirique ne peut apporter de réponses aux questions d'ordre éthique (p. 145).

Ainsi, l'apport de la recherche empirique est pertinent pour la dimension interrogative de la recherche éthique. La résolution d'un problème ou d'un dilemme d'ordre éthique doit faire appel à l'argumentation et à la confrontation des positions dans le cadre de la discussion.

**La recherche empirique pour alimenter la recherche normative** BRODY (1993) pose deux fonctions de la recherche empirique en bioéthique: contribuer à identifier les enjeux éthiques présents dans la pratique médicale et la manière dont ils sont traités et contribuer à identifier les conséquences rattachées à des directives ou des politiques, ce qui peut fournir une base pour évaluer ces dernières et leurs alternatives.

Affirmer que la recherche empirique peut être pertinente ne signifie pas cependant que toute recherche empirique est utile et légitime en bioéthique. De plus, affirmer que la recherche empirique est pertinente à la bioéthique ne signifie pas non plus qu'elle est suffisante. La justification d'une position peut être étayée en partie par des données descriptives, mais elle requiert également une argumentation sur le plan des valeurs.

La recherche empirique sera valide et pertinente si 1° le problème de recherche est bien conceptualisé sur le plan éthique, 2° la recherche empirique est appropriée au questionnement éthique et 3° les données empiriques obtenues font l'objet d'une analyse d'ordre éthique rigoureuse (BRODY, 1993).



Les données empiriques doivent être appropriées à la formulation du problème. Des données empiriques sur des conséquences ne pourront servir qu'à résoudre des enjeux de conséquences et non des enjeux de principes (BRODY, 1993, p. 216). Par ailleurs une bonne conceptualisation du problème peut aider à interpréter les données empiriques et à identifier des aspects essentiels sur le plan éthique. Les résultats d'une recherche empirique bien menée peuvent conduire à identifier de nouvelles manières d'aborder une question d'ordre éthique.

En somme, BRODY (1993) affirme que la recherche empirique a un rôle à jouer en bioéthique et ce, même lorsqu'il y a visée normative. Dans cette perspective, la recherche empirique peut servir à identifier les aspects qui nécessitent une recherche normative, elle peut aussi contribuer à cette analyse normative en identifiant des implications éthiques pertinentes.

On voit bien que les approches théoriques de recherche ont autant leur place que les approches de recherche empiriques, qu'elles soient quantitatives ou qualitatives, pour aborder, dans une perspective globale une question de bioéthique.

### **2.2.2 Principales difficultés**

Une fois précisé ce qu'est la recherche en bioéthique et discutée la nécessaire cohérence entre la visée de la recherche, la conceptualisation du problème éthique et le choix des méthodes, nous abordons, en dernier lieu, les difficultés et les contraintes que comporte la recherche en bioéthique. Il s'agit en effet des difficultés associées à 1° l'intégration de l'approche multidisciplinaire dans les processus de recherche conceptuelle et de recherche empirique et 2° des contraintes que pose la recherche doctorale en solitaire.

**L'intégration de l'approche multidisciplinaire** Dans une communication portant sur la manière de mener une recherche en bioéthique, BLONDEAU (1997) rappelle que l'approche interdisciplinaire des problèmes, bien qu'elle fasse l'unanimité en bioéthique, représente un défi constant rempli d'obstacles épistémologiques et méthodologiques.

Donnant son projet en exemple – lequel vise à faire le lien entre un concept (la qualité de la vie) et sa modélisation dans un objet de recherche concret (les directives de fin de vie) en vue de rendre ce concept opérationnel pour le mesurer –, l'auteure souligne les difficultés de cette forme de recherche. La première difficulté se traduit dans le passage de la conceptualisation du problème de recherche à sa traduction concrète sur le terrain (opérationnalisation). La seconde difficulté provient du nécessaire mélange des genres de recherche : approche théorique, approche empirique (qualitative et quantitative), en vue de réaliser la jonction entre la théorie et la pratique. La

dernière difficulté, et non la moindre, consiste à intégrer l'approche multidisciplinaire aux étapes de conceptualisation et d'opérationnalisation.

Ainsi, l'approche inter ou multidisciplinaire d'un thème de recherche en bioéthique exige de réaliser des études théoriques en dehors du champ disciplinaire initial du chercheur et de considérer des savoirs autres que ceux qui sont propres à l'éthique. Elle exige également le recours à des méthodes de recherche multiples, adaptées à la question de recherche et à la visée bioéthique. Or, la solution souvent proposée pour satisfaire aux exigences de la recherche en bioéthique est le partenariat des chercheurs, ce qui pose une difficulté supplémentaire pour l'étudiant au doctorat qui mène sa recherche en solitaire.

**La recherche bioéthique en solitaire** Comme tous les champs de recherche qui exigent la multidisciplinarité, la bioéthique constitue un défi important pour la formation des individus par le biais de programmes d'études supérieures. En effet, si on conçoit facilement qu'un projet de recherche en bioéthique regroupe philosophe, médecin, infirmière, sociologue et un expert en méthodes de recherche qualitative – et il en va de même pour la composition des jurys! –, comment alors imaginer une recherche de qualité effectuée par un candidat au doctorat?

En attendant le fruit d'une réflexion plus systématique à ce sujet de la part de la communauté des chercheurs en bioéthique et sa traduction en des modalités concrètes dans le cadre d'un programme de doctorat en bioéthique, quelques étudiantes font figure de pionnières et tentent à leur manière de remplir les exigences d'une recherche de qualité en bioéthique.

La plupart d'entre elles, médecins ou scientifiques de formation, ne possèdent pas une discipline maîtresse qui relève des sciences humaines ou sociales ou des disciplines de la philosophie, de la théologie et de l'éthique. Elles doivent, au surplus, se donner une formation en éthique par le biais des disciplines qui l'étudient : la philosophie, la théologie, l'anthropologie, la sociologie, la psychologie, voire un peu de tout!

Pour la conduite du projet de recherche, une candidate s'est même dotée d'une «équipe de direction» de thèse pour pouvoir faire face aux exigences de multidisciplinarité, tout en demeurant, comme le programme d'étude le demande, seule responsable et auteure de la recherche.

Ces étudiantes ont, chacune à sa manière, abordé leur sujet de recherche dans une perspective éthique. Certaines ont mené une recherche sur le plan théorique, à la manière des philosophes. D'autres, dont nous faisons partie, ont choisi d'intégrer recherche conceptuelle et étude empirique d'une pratique.

Certaines sont parties d'un questionnement d'ordre théorique pour proposer un cadre d'analyse éthique particulier (voir les travaux de Ghislaine de LANGAVANT



sous la direction de David ROY). D'autres sont parties d'un problème concret qui se posait dans leur milieu de pratique, en vue d'établir des critères décisionnels éthiques (voir les travaux de Anne-Marie BOIRE-LAVIGNE sous la direction de Jean-François MALHERBE et Céline CROWE, en collaboration avec Ron LÉVY). D'autres enfin, dont l'auteure de cette thèse, se sont attardées à l'analyse d'une pratique en émergence (la médecine prédictive) avec pour objectif d'en identifier les enjeux d'ordre éthique, tant sur le plan de l'impact sur les concepts et les représentations, que sur le plan des conséquences existentielles et sociales.

Ces quelques remarques, qui s'adressent à tous ceux et celles intéressés par la formation et la recherche en bioéthique, veulent mettre en lumière le fait que la diversité des approches est nécessaire pour favoriser une recherche originale en bioéthique. Il serait contraire aux visées mêmes de la bioéthique de vouloir homogénéiser ses modes de recherche. Il n'en demeure pas moins qu'il faut réfléchir aux exigences propres à la recherche en bioéthique dans le cadre de programmes de formation doctorale si on vise à promouvoir une recherche de qualité et à encourager les étudiants à s'engager dans une avenue de recherche aussi stimulante qu'exigeante.

### **3 L'approche éthique retenue**

L'ensemble de la démarche que nous avons effectuée jusqu'à présent a clairement mis en évidence que la bioéthique renvoie, d'une part, à un champ ou un secteur bien défini, celui du développement des sciences et des technologies de la vie et de la santé et, d'autre part, à l'éthique, dans sa volonté d'échapper au discours moral, sans toutefois se cantonner dans une approche descriptive.

La bioéthique est une entreprise argumentative. Mais sa participation au débat peut s'effectuer de plusieurs manières, selon le rapport que le chercheur entretient avec l'action. La bioéthique est tout autant une interrogation – sur ce que nous voulons être, comment nous voulons vivre comme individu et comme société –, qu'une forme de régulation sociale – qui concerne l'évaluation et l'orientation des conduites humaines, individuelles et sociales, surtout lorsqu'elles ont des conséquences pour autrui –, qu'une approche et une méthode en vue de la prise de décision, encore là, individuelle ou sociale, dans le champ biomédical.

La définition de l'éthique dépend du point de vue ou de la perspective théorique de celui ou celle qui la définit. Les approches en éthique procèdent toujours d'une certaine vision idéale des comportements, des valeurs et des raisons d'agir. L'éthique n'est pas une science. De même, la bioéthique n'est pas un corps de savoirs qu'il s'agirait d'appliquer pour trouver une solution, donner une réponse, ou poser correctement une question d'ordre éthique. Par ailleurs, la bioéthique n'est pas politiquement et

culturellement neutre, car elle fait appel, tout comme l'éthique, à des représentations de l'être humain dans le monde.

En somme, la bioéthique est un lieu de réflexion multidisciplinaire original qui tente de relever les défis que pose le développement des savoirs et des technologies de la vie et de la santé dans le cadre d'une société pluraliste.

### 3.1 Conception privilégiée de la bioéthique

Après avoir fait ce portrait de la bioéthique et esquissé quelques enjeux rattachés à la recherche en bioéthique, il apparaît maintenant plus aisé de préciser la conception de la bioéthique que nous privilégions. Celle-ci se rattache aux éléments suivants :

- une vision globale et multidisciplinaire de la problématisation éthique menée à propos d'une pratique nouvelle en émergence dans le champ du développement des sciences et des technologies de la vie et de la santé ;
- une portée éthique interrogative, également critique et interprétative, plutôt que décisionnelle ;
- une approche éthique systématique d'analyse d'une pratique, qui s'ouvre autant en amont et en aval, qu'au cœur de celle-ci ;
- une démarche de recherche où théorique et empirique sont en interaction et qui repose sur une double perspective, extérieure et intérieure à la pratique ;
- une préoccupation pour les enjeux de sens, les enjeux normatifs et pour les conséquences individuelles et sociales ;
- une visée explicative, interrogative et normative.

Nous nous rattachons à une vision globale de la bioéthique qui ne réduit pas celle-ci à une éthique de la profession médicale ni à une éthique biomédicale des principes. Nous avons plutôt des affinités avec la conception interrogative de l'éthique formulée par BOURGEAULT (1990 ; 1992), qui s'inspire en partie de la réflexion que JONAS a développée dans *Le principe responsabilité* (1990).

Cependant, à la différence de BOURGEAULT (1990, p. 32) qui traite principalement des pouvoirs nouveaux du développement des technologies, nous nous préoccupons davantage des nouveaux pouvoirs associés au développement *des savoirs* sur la vie et la santé, et de leurs répercussions sur le plan de l'éthique, en portant une attention particulière aux représentations sous-jacentes du discours normatif que constitue la médecine prédictive.

Nous partons en effet de la thèse voulant que le développement scientifique, non seulement introduise des possibilités de faire via la technologie, mais provoque aussi des transformations dans nos représentations les plus fondamentales. La diversité des représentations de la vie – comme don, projet et responsabilité (BOURGEAULT, 1990)

– est certes le reflet de l'évolution des pensées philosophique et théologique, mais elle est également le reflet du développement des sciences (biologiques, humaines et sociales). Parce que la mort pose la question du sens de la vie (BOURGEAULT, 1990)<sup>6</sup>, les savoirs sur les causes de la mort jouent un rôle déterminant dans l'évolution des attitudes face à la mort (son refus et la volonté de son contrôle). En somme, ces savoirs influencent les représentations de la vie et de la mort qui sont sous-jacentes aux confrontations idéologiques caractérisant les problèmes de bioéthique.

Le projet de thèse vise à faire ressortir les dimensions éthiques de la médecine prédictive qui s'expriment dans les processus de construction, de communication et d'utilisation des savoirs. Ces dimensions éthiques du savoir concernent : 1° sa construction et la question de son caractère normatif, 2° sa communication et la question de l'intention du locuteur, et 3° son utilisation et la question de l'orientation des conduites.

Notre approche de la bioéthique fait appel à des perspectives multiples provenant de disciplines diverses (génétique médicale, histoire et philosophie de la médecine, anthropologie de la maladie, sociologie de la santé) qui contribuent à la problématisation de la pratique de la médecine prédictive. Cette approche ne vise pas la prise de décision ou la résolution d'un conflit de valeurs dans le contexte d'un problème éthique particulier. Elle a plutôt une portée interrogative qui combine une double démarche analytique et interprétative. En ce sens, elle renvoie à une conception de l'éthique comme « effort de problématisation » des implications éthiques de la médecine prédictive.

Enfin, notre approche de la bioéthique s'intéresse à la pratique de la médecine prédictive dans l'ensemble des dimensions qui interpellent l'éthique : les enjeux de sens (de la santé, du risque), les enjeux normatifs (de la liberté et de la responsabilité face au savoir de sa prédisposition génétique) et les répercussions individuelles, familiales et sociales. Cette approche allie la recherche théorique et la recherche empirique car elle interroge autant par le biais de l'analyse conceptuelle que par l'observation et l'interprétation à partir de l'expérience des personnes concernées.

### **3.2 L'éthique comme effort de problématisation**

Notre conception de l'éthique considère celle-ci d'abord et avant tout comme un « effort de problématisation » qui doit « consentir à se dissoudre dans un questionnement

---

6. Il en va de la vie et de la mort comme de la santé et de la maladie. C'est à partir du pathologique que la médecine peut tenter d'aborder le sens du normal. C'est également à partir d'une compréhension des attitudes face à la maladie que se pose le sens de la santé. Le développement des savoirs sur les causes des maladies a mené à l'élaboration de la notion du « risque pour la santé » et, à l'aide des technologies de la génétique moléculaire, permet dorénavant la pratique de la médecine prédictive.

qui ne saurait s'inscrire hors des pratiques et des actions, pas plus que hors des analyses qui en sont faites selon diverses approches disciplinaires » (BOURGEAULT, 1997, p. 91).

Le questionnement d'ordre éthique vise à problématiser la pratique de la médecine prédictive à travers ses enjeux de sens, ses enjeux normatifs et ses répercussions individuelles et sociales. Pour ce faire, la recherche puise à deux sources de savoir différentes, mais dont la valeur pour l'éthique est considérée équivalente : les savoirs théoriques multidisciplinaires qui participent à la conceptualisation de la problématique et les savoirs issus de l'expérience des personnes qui sont les acteurs impliqués dans cette pratique.

Cette double démarche de recherche traduit notre conception de l'éthique comme perspective extérieure et intérieure à la pratique étudiée. La perspective de l'extérieur est celle du ou d'un chercheur qui décrit et/ou argumente d'un point de vue critique, en dehors des pratiques, tandis que la perspective de l'intérieur est celle du chercheur qui décrit et/ou argumente en se situant à l'intérieur des pratiques, en faisant intervenir les personnes concernées dans le processus de recherche, leurs connaissances, leurs représentations, leurs croyances, leur expérience.

En effet, il ne s'agit pas ici de bioéthique spéculative, car on dispose déjà d'une certaine expérience de l'utilité, des limites et des conséquences de cette pratique. Notre approche éthique comprend donc également une étude empirique qui vise à explorer le retentissement existentiel et les implications sociales de cette pratique en donnant la parole aux personnes concernées.

Cette perspective se rapproche de la perspective narrative qui emprunte aux sciences humaines, jusqu'ici peu présentes en bioéthique, comme l'anthropologie, l'histoire, la sociologie, la psychologie, la littérature, etc. pour étudier la compréhension qu'ont les gens des choses et des situations.

DOUCET (1996) a analysé la contribution de l'approche narrative à l'éthique clinique. Cette contribution n'est pas à notre avis le propre de la narrativité en éthique clinique, mais s'applique à toute approche bioéthique qui s'inscrit dans une perspective interprétative se situant à l'intérieur d'une pratique. Cette contribution concerne notamment 1° la reconnaissance d'une problématique éthique, 2° la formulation du problème, 3° la conception du rôle de l'éthique.

La perspective narrative « habilite à cerner la situation de la personne malade au delà des données physiologiques et des données éthico-légales » (DOUCET, 1996, p. 153). Elle contribue alors à une reformulation plus humaine de la problématique éthique, puisqu'elle réintègre l'histoire personnelle. De ce fait, elle enrichit le questionnement éthique. Par exemple, « l'incapacité de rejoindre la personne malade, la difficulté de comprendre ses choix, la non-fidélité aux traitements prescrits sont, parmi d'autres, quelques situations qui feront naître des questions d'ordre éthique » (p. 154).

Dans cette perspective, le rôle de l'éthique s'éloigne des considérations propres à la morale. Il ne s'agit plus de savoir si l'expérience est vraie, si la pratique est bonne ou si le comportement est rationnel, mais il s'agit d'identifier les valeurs, d'interpréter les paroles et les actions, de mettre en lumière les significations que les personnes accordent aux situations et à leurs comportements.

Face à cette complexité, la perspective narrative se résume par « moins de propositions, plus d'histoires » (DOUCET, 1996, p. 156). Ainsi, la portée décisionnelle de la recherche éthique doit se concevoir avec plus de modestie.

### **3.3 Une interrogation éthique en amont, au cœur et en aval des pratiques**

On reconnaît donc avec BOURGÉAULT (1992) que le développement des sciences et des technologies « introduit de l'incertitude tant en amont qu'en aval des décisions et des actions, obligeant la bioéthique à ré-ouvrir l'espace de l'interrogation éthique » (p. 37). Ré-ouvrir l'espace de l'interrogation éthique, c'est orienter le questionnement non seulement sur les pratiques et les actions elle-mêmes, mais également en amont et en aval de celles-ci.

#### **3.3.1 En amont : significations et conditions de possibilité**

Poser le problème de l'incertitude en amont des pratiques et des actions, c'est tenir compte du fait que le pouvoir de l'action humaine a rendu caduques les anciennes anthropologies fondatrices de l'éthique, conduisant à reconfigurer l'éthique. Celle-ci, dénuée de ses certitudes traditionnelles, n'est plus justifiée de prétendre détenir la connaissance du bien pour les conduites individuelles et sociales. Ainsi, l'approche éthique se distingue de l'élaboration d'une morale ou d'une déontologie (BOURGÉAULT, 1990, p. 29). Elle doit « reprendre le chemin de l'interrogation, de l'élucidation des finalités et de l'établissement de repères provisoires pour l'action » (BOURGÉAULT, 1992, p. 38), bref elle doit passer d'un mode impératif à un mode interrogatif.

Ouvrir l'interrogation éthique en amont des pratiques et des actions, c'est identifier « les enjeux éthiques et politiques des décisions préalables » qui sont, en somme, des choix socio-politiques (BOURGÉAULT, 1990, p. 214). C'est également analyser « les attitudes culturelles face à la santé, la maladie, la souffrance et la mort [qui] influent d'une façon parfois fort subtile sur le débat et sur le traitement des diverses questions de bioéthique » (ROY *et al*, 1995, p. 4).

Notre approche de la recherche éthique en amont des pratiques et des actions nous amène à nous questionner sur les significations et les conditions de possibilité

de ces pratiques. Ce faisant, on identifie et on analyse des enjeux d'ordre éthique, logés dans les concepts qui servent de références pour l'action. On peut, par exemple, se demander quel est le sens pour la vie et pour la santé d'une pratique comme la médecine prédictive ou, encore, se questionner sur les conditions épistémologique, historique et socio-politique qui rendent cette pratique possible.

### **3.3.2 En aval: mise en lumière des conséquences pour une nécessaire orientation**

Poser le problème de l'incertitude en aval, c'est reconnaître qu'aucun savoir ne peut tout prévoir et qu'aucune éthique ne peut prétendre à l'infailibilité des jugements ou à la perfection des solutions qu'elle propose. Il faut désormais conjuguer la diversité des savoirs, la pluralité des expériences et la vertu de prudence (BOURGEAULT, 1992, p. 39). Pour BOURGEAULT, nous sommes en quelque sorte acculés à la créativité (1990, p. 91). Ainsi, les questions ne doivent pas se laisser enfermer dans les étroites limites de telle ou telle discipline. D'où la visée de multidisciplinarité.

Ouvrir l'interrogation éthique en aval des pratiques et des actions, c'est tenter de prévoir l'imprévisible, ou du moins le prendre en compte, sachant que, malgré tous les efforts de prévision, il y aura de l'inattendu, des imprévus.

Notre approche de la recherche éthique en aval des pratiques et des actions conduit à nous questionner sur les conséquences sociales et existentielles de la pratique de la médecine prédictive pour les personnes concernées et pour la société, en identifiant les effets, les impacts, les conséquences réelles ou possibles des pratiques et des actions.

### **3.3.3 Au cœur des pratiques: finalités et modalités**

Notre approche de la recherche éthique au cœur des pratiques et des actions nous amène à nous questionner sur les finalités et les modalités de ces pratiques. À ce niveau, la démarche de recherche éthique réside dans l'identification et l'analyse des enjeux normatifs reliés aux finalités et aux modalités de la médecine prédictive et dans la discussion sur l'articulation des objectifs visés (les finalités) et de leur mise en œuvre (modalités). Cette démarche est réalisée en étudiant un exemple concret de cette pratique, soit l'identification et la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale, une prédisposition génétique à une maladie multifactorielle.

En somme, lorsqu'on s'interroge dans une perspective éthique ouverte sur une pratique comme la médecine prédictive, on tente, en fait, de la décortiquer selon les dimensions suivantes:



- **les savoirs (concepts, valeurs, représentations)** qui la structurent et lui donnent une certaine légitimité (conceptions de la santé, du normal et du pathologique, du risque, de la maladie) et les choix socio-politiques qui la rendent possible.
- **les finalités** ou les objectifs visés qui sous-tendent et justifient son action, comme promouvoir la santé des individus et de la collectivité, prévenir les maladies, promouvoir le bien-être des personnes, améliorer leur qualité de vie, etc.
- **les modalités**, c.-à-d. les manières ou moyens employés pour parvenir à ses fins. En l'occurrence, le cadre de la relation entre le médecin et son patient, où se traduit concrètement le processus normatif et où s'évalue l'adéquation des normes aux visées.
- **les conséquences** individuelles et sociales que cette pratique suscite: les impacts sur le plan des valeurs et des représentations, le retentissement existentiel sur l'autonomie, la responsabilité et l'identité, et les implications sociales et politiques.

### 3.4 Cohérence des approches éthique et de recherche

La présentation de notre conception de la bioéthique et de l'approche éthique qui l'accompagne permet de justifier la manière dont nous avons construit notre projet de recherche et témoigne des efforts de cohérence entre l'approche éthique, la conception de la recherche et l'analyse des résultats.

Notre recherche est une interrogation d'ordre éthique qui articule une approche multidisciplinaire et une double démarche, théorique et empirique, pour produire une analyse interprétative d'un exemple de pratique de médecine prédictive. Les approches théorique et empirique sont complémentaires en ce sens qu'elles permettent de traiter les trois dimensions<sup>7</sup> que comprend notre approche éthique dans un processus d'aller-retour, permettant, d'une part, un travail de conceptualisation des problèmes d'ordre éthique en vue de leur étude sur le terrain et, d'autre part, une réévaluation du processus de recherche normatif à la lumière des données empiriques.

Cette présentation permet également de comprendre le lien entre la double visée explicative et normative de notre approche éthique et les choix méthodologiques requis, dont le recours aux données empiriques pour enraciner la réflexion théorique dans le concret de la pratique étudiée.

Enfin, cette présentation de notre conception de la bioéthique, et de l'approche

---

7. 1° les questions éthiques concernant les normes inscrites au cœur de cette pratique, 2° les questions éthiques en amont, qui concernent les conceptions et les représentations sous-jacentes à cette pratique et 3° les questions éthiques en aval, qui concernent les conséquences de cette pratique pour les personnes et pour la société.

éthique à laquelle elle renvoie, permet de comprendre les points de vue adoptés pour l'interprétation des résultats et la manière dont nous avons choisi de les présenter (voir les chapitres 4, 5, 6 et 7).

### **3.4.1 Une double démarche de recherche : le théorique et l'empirique en interaction**

Les méthodes employées au cours de la construction du projet de recherche font appel à la réflexion théorique et à l'étude empirique d'une pratique. L'étude empirique comprend le recueil de données qualitatives à partir d'entretiens auprès de médecins et de personnes concernées afin de centrer l'analyse sur les personnes, leurs expériences, leurs motivations, leurs arguments, leurs représentations.

L'articulation entre les démarches théorique et empirique permet d'enraciner et de mettre à l'épreuve l'effort de problématisation. La démarche théorique permet de raffiner la problématique de recherche, d'identifier les principaux enjeux à examiner sur le terrain et de structurer, via l'élaboration de guides d'entretien, le discours des médecins et des personnes concernées sur des thèmes précis. La démarche empirique met à l'épreuve d'un exemple concret de pratique les hypothèses de départ, fournit la matière à l'interrogation éthique sur les enjeux de la pratique et les enjeux liés aux répercussions existentielles et sociales et sert à enrichir la thèse en construction. Il y a un aller-retour constant entre le point de vue issu de la démarche conceptuelle et les données recueillies sur le terrain.

**La double visée dans l'approche théorique** Dans l'approche théorique, la problématisation prend appui sur la description des implications éthiques des connaissances elles-mêmes : l'évolution des sciences et des technologies dans le domaine de la médecine et de la santé publique offre des possibilités nouvelles d'action (promotion de la santé et prévention des maladies); la transformation des concepts qui justifient l'action (santé, maladie, normal, pathologique, risque) témoigne de l'évolution des valeurs et des représentations.

La visée devient plus spécifiquement normative lorsqu'il s'agit de faire la critique de la structure « connaissance-devoir » qui fonde la médecine prédictive. Il s'agit d'une discussion sur la légitimité accordée à ces savoirs pour qu'ils puissent s'accompagner d'obligations de santé. Ces obligations sont évidemment d'ordre moral puisqu'elles concernent la façon de vivre. Notre approche est donc éthique parce que nous questionnons le fondement et les finalités de l'action préventive en médecine.

Vouloir explorer les transformations conceptuelles dans le champ de la médecine (santé, maladie, risque, etc.) est une manière d'aborder l'examen des représentations qui sont à l'œuvre dans toute justification de l'agir. Puis examiner comment ces savoirs



sont communiqués en pratique, notamment en recueillant le point de vue des médecins, est une manière d'explorer l'actualisation normative de ces savoirs.

Notre approche trouve un appui dans la pensée de AUSTIN pour qui «le langage est une manière d'agir». Communiquer est «une relation dynamique qui vise à modifier le comportement d'autrui. La parole humaine ne se limite pas à une simple transmission d'informations, elle vise à entrer en contact, à influencer la personne qui écoute.» (cité par LEGAULT, 1994, p. 99). Ainsi, la transmission d'informations n'est jamais neutre.

**La double visée dans l'approche empirique** La double visée explicative et normative de l'approche éthique se reflète également dans la partie empirique. Dans l'approche empirique, la problématisation prend appui sur la description des points de vue des personnes concernées, les médecins et les personnes atteintes, dans le cas particulier d'une situation de médecine prédictive, soit le diagnostic et la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale, une prédisposition génétique aux maladies cardio-vasculaires.

En effet, les questions que nous avons posées dans notre guide d'entretien visaient à comprendre et à expliquer comment les personnes impliquées dans cet engagement préventif articulent leurs valeurs aux finalités et aux modalités de cette pratique ainsi qu'à explorer leurs conséquences (existentielles et sociales).

Nous avons aussi cherché à examiner et critiquer les justifications apportées par les personnes pour évaluer la pertinence de faire découler une responsabilité, c.-à-d. un engagement préventif, à partir des savoirs sur leur risque de maladies cardio-vasculaires. Nous avons cherché à comprendre quelles raisons et quelles motivations soutiennent cet engagement préventif. Nous avons porté attention aux jugements que les personnes posent sur leur propre conduite et la conduite des autres.

### **3.4.2 Conséquences pour la présentation des résultats**

L'aller-retour entre la démarche théorique, le guide d'entretien et les données recueillies et analysées fait en sorte qu'il est très difficile, voire impossible de présenter maintenant, après que tout le projet se soit déroulé, le résultat de la démarche théorique en isolation des autres dimensions du projet. La recherche théorique a été transformée par l'apport des acteurs. Dans le même ordre d'idée, il était impossible d'entreprendre une démarche empirique en aveugle, sans tenir compte du bagage théorique existant sur l'ensemble des dimensions se rattachant au sujet.

En fait le processus qui a mené à la construction de l'objet de recherche empirique, c.-à-d. le choix d'étudier l'identification et la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale comme prédisposition génétique à une maladie multifactorielle, constitue également une étape de recherche (voir les chapitres 3 et 4).

## 4 Conclusion

Puisque la bioéthique renvoie à l'éthique, elle est dans une certaine mesure une forme de recherche normative. Mais en même temps, la bioéthique se veut une nouvelle forme d'interrogation éthique qui cherche à s'échapper des anciennes traditions morales et des cadres rigides des déontologies et des éthiques théologiques et philosophiques. C'est pour cette raison que la bioéthique est un domaine de recherche et d'activité où cohabitent des visées descriptive, interrogative, interprétative, évaluative et normative. Ce pluralisme des visées et approches en bioéthique rend nécessaire que soit explicité le lieu d'appartenance du chercheur et par le fait même, de toute recherche, discours ou pratique de bioéthique.

En présentant notre recherche comme un effort de problématisation reposant sur une approche éthique interrogative – position qui, nous l'espérons, trouve sa cohérence dans la manière dont nous avons construit et mené notre projet de thèse –, nous nous situons aux frontières des approches explicative (descriptive) et normative (argumentative) de l'éthique.

Nous adoptons une approche argumentative dans la mesure où nous questionnons le caractère normatif de la médecine prédictive et que nous proposons, quelques repères pour l'action à la lumière d'une réflexion sur les éléments distinctifs de cette pratique. Cependant, nous nous éloignons de l'argumentatif dans la mesure où nous n'analysons pas la problématique de la médecine prédictive à travers un système ou une pensée éthique particulière. C'est d'ailleurs ce qui caractérise la bioéthique et la distingue de l'éthique philosophique, de l'éthique théologique et de l'éthique appliquée.

Nous adoptons une approche explicative dans la mesure où nous nous employons à comprendre ce qui se passe, ce qui est en jeu, quand, dans le contexte de la médecine prédictive, on prescrit une action préventive, on obéit ou non à cette prescription, on la justifie au nom d'un idéal de santé ou de qualité de vie. Néanmoins nous nous éloignons de la simple description lorsque nous nous engageons sur la voie de l'interprétation, mais aussi de l'interrogation de cette pratique.

Dans la mesure où l'intention de la recherche n'est pas de recourir à une forme de production de connaissances qui découle « de la seule vérité qui nous inspire encore » (HOTTOIS, 1998), à savoir le processus de la discussion éthique, on peut néanmoins contribuer à la recherche en bioéthique en proposant, d'une problématique, une interprétation, qui pourra être reprise et critiquée dans un débat plus général.

Notre contribution au débat demeure valable même si elle ne se confronte pas dans l'intersubjectivité critique de la discussion éthique. En effet, elle se pose en démarche rationnelle, puisque le point de vue proposé est le fruit de recherches, d'analyses, de confrontations aux écrits, du recueil de la parole des intervenants touchés par la problématique, etc.

La validité de la recherche sur le plan éthique s'inscrit dans une sorte de démarche dialectique critique qui se déploie tout au long de la recherche. Les hypothèses de départ sont confrontées dans le processus de la recherche théorique et empirique. Elles se raffinent progressivement par l'entremise de lectures diverses, qui aident à interpréter les données qualitatives issues des entretiens. Toutes les sources de savoirs enrichissent l'effort de problématisation, apportent des éléments de réponse à des questions, fournissent des arguments, permettent de documenter certaines conséquences, etc. Le résultat de cette recherche constitue la présente thèse.

## Chapitre 2

# Les rapports entre « génétique » et médecine. Les apports de l'analyse conceptuelle pour la recherche en bioéthique

« Les sciences biologiques, biologie évolutive et génétique, neurobiologie, immunologie, donnent l'impression d'entrer aujourd'hui dans le vif de leur sujet, la complexité des organismes. Ces sciences sont une inégalable école de pensée. Elles modifient profondément notre vision des choses, et par là même notre capacité à affronter les problèmes qui sont les nôtres. Elles nous forcent à devenir plus intelligents, c'est-à-dire plus humbles devant les faits, plus habiles dans la manière de les gouverner, plus capables de maîtriser les conséquences de nos interventions, plus aptes à distinguer les angoisses irrationnelles des difficultés vraies. »

DEBRU, *Philosophie moléculaire*, 1987, p. 216.

### 1 Introduction

CE CHAPITRE REND COMPTE D'UNE RECHERCHE THÉORIQUE illustrant l'importance, pour l'éthique, d'analyser les conceptions de la génétique comme étape préalable essentielle à la problématisation éthique de l'impact des savoirs de la génétique sur la pratique de la médecine.

## 1.1 L'impact de la génétique moléculaire en médecine

Les développements dans le domaine de la génétique moléculaire, incluant l'ambitieux Projet Génome Humain, vont produire une quantité considérable d'informations génétiques. Plusieurs postulent que ces recherches vont transformer la nature et la prestation des soins de santé. Une réflexion a donc été initiée sur les conséquences de ce développement scientifique pour les politiques et les pratiques de santé (ANDREWS *et al*, 1994; HOLTZMAN, 1989; MURRAY *et al*, 1996).

Le transfert des innovations scientifiques vers les pratiques de santé se manifeste notamment par l'utilisation accrue de tests moléculaires pour le diagnostic et le dépistage des maladies monogéniques héréditaires, le raffinement du diagnostic prénatal des syndromes d'origine chromosomique et l'introduction de tests de susceptibilité ou de prédisposition génétique à des maladies communes dites multifactorielles<sup>1</sup>.

Les tests moléculaires ou tests d'ADN visent à identifier des mutations qui sont associées à une probabilité, plus ou moins grande selon les cas, de développer une maladie et/ou de transmettre une maladie héréditaire à ses descendants. Les tests moléculaires sont utilisés dans les situations suivantes<sup>2</sup>:

1. Pour informer un individu ou un couple à risque quant au statut de porteur d'une maladie héréditaire récessive autosomique ou liée à l'X;
2. Pour confirmer ou infirmer chez un individu le diagnostic d'une maladie héréditaire;
3. Pour poser un diagnostic de maladie héréditaire chez un fœtus à risque dans le cadre du diagnostic prénatal;
4. Pour prédire chez un adulte la survenue d'une maladie héréditaire à manifestation tardive;
5. Pour identifier des gènes, qualifiés de susceptibilités ou de prédispositions génétiques, associés à la survenue de formes familiales de maladies communes dites multifactorielles.

---

1. Pour une présentation de l'évolution des technologies de l'ADN et de leur impact sur la pratique médicale voir CASKEY, C.T. « DNA-based medicine: prevention and therapy », dans *The Code of Codes*, D.J. KEVLES et L. HOOD éditeurs, Cambridge, Harvard University Press, pp. 112-135, 1992 et CASKEY, C.T. « Molecular medicine. A spin-off from the helix », *J.A.M.A.*, 269(15):1986-1992, 1993.

2. Voir notamment les travaux du Conseil d'évaluation des technologies de la santé (CÉTS) du Québec qui s'est penché sur la performance des tests et les stratégies de diagnostic et de dépistage familial en vue du transfert clinique d'un certain nombre de ces tests moléculaires. CÉTS. *Dépistage familial et diagnostic moléculaire des dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker*. Montréal, CÉTS, 1997; CÉTS. *Dépistage familial et diagnostic moléculaire de la dystrophie myotonique de Steinert*. Montréal, CÉTS, 1997; CÉTS. *Tyrosinémie héréditaire de type I: contribution de la génétique moléculaire au dépistage familial des porteurs*. Montréal, CÉTS, 1998.

Or les développements des vingt dernières années dans le domaine de la génétique ne sont pas seulement techniques, ils sont également théoriques. Les travaux de l'épidémiologie génétique qui étudie la distribution et la fréquence des caractéristiques génétiques et environnementales associées aux maladies héréditaires et multifactorielles (BOUCHARD et DE BRAEKELEER, 1991; SING et HANIS, 1993; WEISS, 1993a), et l'essor gigantesque de la biologie moléculaire appliquée à l'étude des structures et des fonctions du génome (la génomique), de la cellule et du développement des organismes vivants ont transformé les modèles théoriques de la génétique, construits sur la base des maladies monogéniques mendéliennes et de la représentation de l'ADN comme programme (JACOB, 1970; MAYR, 1982). Cette évolution se reflète clairement dans le changement de titre apporté à la plus récente édition d'un ouvrage de référence en génétique<sup>3</sup>.

## 1.2 La pertinence pour l'éthique d'une connaissance de la génétique

Ce chapitre a pour objectif général d'illustrer la pertinence d'une connaissance des développements théoriques de la génétique comme préalable à l'étude des rapports entre la génétique et la médecine d'une part, et à la problématisation des enjeux éthiques qui s'y rapportent, d'autre part<sup>4</sup>.

La démarche effectuée dans ce chapitre s'inscrit dans la logique de notre approche de recherche éthique, développée au chapitre 1. La problématique des rapports entre la génétique, la médecine et l'éthique est traitée en insistant sur les rapports entre les savoirs<sup>5</sup> et les pratiques dans le cas particulier de l'impact de la génétique sur la pratique médicale.

---

3. Celui-ci est passé de l'intitulé « *The Metabolic Basis of Inherited Disease* » (1960-1989), à celui de « *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease* » (7<sup>e</sup> édition, 1995). SCRIVER, C.R. « Realities and virtual realities of inborn errors of metabolism: biochemical genetics in the molecular genetic era », **American Journal of Medical Genetics**, 69:1-6, 1997.

4. Notre volonté de renouveler l'analyse des rapports entre la génétique, la médecine et l'éthique a fait en sorte que nous avons entrepris la recherche documentaire de manière fort différente de celle que nous aurions adoptée si nous étions partie d'une question ou d'un problème de recherche plus précis, voire d'une hypothèse de recherche. Ainsi, nous n'avons pas procédé à une revue systématique et critique de la littérature, la problématique étant beaucoup trop vaste. Nous avons plutôt rassemblé une littérature traitant, en amont des pratiques, de l'histoire des théories de l'hérédité et de la génétique et des enjeux conceptuels concernant l'impact de la génétique sur les concepts du normal et du pathologique, de la santé et de la maladie, etc.

5. L'utilisation de la notion de « savoirs » n'est pas fortuite. Elle insiste sur le fait que les savoirs sont à la fois explicites et implicites. Les savoirs explicites comprennent les connaissances scientifiques et les croyances (opinions, attitudes et valeurs). Les savoirs implicites renvoient notamment aux représentations sociales. Voir MASSÉ, 1995, chapitre 7.

Cette approche « épistémologique » nous a paru constituer une avenue de recherche intéressante pour renouveler l'analyse des rapports entre la génétique, la médecine et l'éthique<sup>6</sup>. D'autres avant nous (SINDING, 1984 et 1986) ont emprunté cette voie et ont eu une influence marquante sur nos travaux.

En effet, il nous a semblé moins important de cerner les possibilités offertes par l'introduction de nouvelles technologies que d'analyser en amont de celles-ci, les contributions théoriques nouvelles et les utilisations pratiques actuelles des savoirs de la génétique. Un exercice d'approfondissement du développement de ces connaissances théoriques et des métaphores employées pour les expliciter fournit, en effet, un point de vue critique essentiel pour mieux comprendre la place accordée aux modèles scientifiques et aux représentations sociales de la génétique lorsqu'il s'agit d'évaluer le rôle de la génétique dans la santé et la maladie. Ces savoirs agiraient comme un « prisme » qui « diffracte et colore » inévitablement les débats éthiques et sociaux concernant la génétique en médecine<sup>7</sup>.

Enfin, rejoignant la pensée de ATLAN, nous dirons qu'il ne s'agit pas ici de soutenir que la génétique a quelque chose à dire sur la vie, qui est une expérience intérieure et une réalité sociale. La biologie et la génétique sont des sciences qui étudient les systèmes vivants, lesquels ne peuvent être assimilés à la vie (DIX, 1997). Dans un même ordre d'idée, loin de nous le projet de soutenir que la génétique puisse servir de fondement pour une théorie éthique.

Ceci étant dit, notre souci pour la connaissance de la génétique est plutôt animé par une responsabilité éthique de vulgarisation scientifique, en vue de la clarification des enjeux touchant l'impact de la génétique en médecine. Ce travail nous est apparu d'autant plus important que « la génétique est tantôt divinisée, tantôt diabolisée. Le discours vis-à-vis d'elle n'est jamais normal » (ATLAN et BOUSQUET, 1994, p. 12).

---

6. Du moins en bioéthique. Si cette approche est peu usitée en bioéthique, elle est par contre une démarche caractéristique de l'histoire et de la philosophie des sciences. C'est suite à la lecture des travaux de Georges CANGUILHEM en histoire et en philosophie de la biologie et de la médecine, que nous avons développé ce souci pour les savoirs et considéré sa pertinence pour la bioéthique.

7. À cet égard mentionnons des travaux comme ceux d'un groupe de sociologues américains réunis dans une publication du Hastings Center's sous le thème de « Genetic prism : understanding human health and responsibility », dont la prémisse est que les participants au débat sur la génétique jouent un rôle actif dans la manière dont les savoirs sont présentés et modelés, qui fait en sorte que « we plant the seeds of the answers we will arrive at in the way we frame the questions we ask. The genetic knowledge we shape in such a manner will in turn dictate the nature of our social, legal and ethical responsibilities. » BOYLE, P.J. « Introduction », dans *Genetic Grammar, Health, Illness, and the Human Genome Project*. Supplément spécial, *Hastings Center's Report*, 22(4):S1, 1992.



### 1.3 Démarche proposée

Dans un premier temps, le développement de « la génétique »<sup>8</sup> est présenté selon trois périodes historiques distinctes, auxquelles correspondent trois modèles qui fournissent des modes de pensée différents pour les notions de causalité et de normalité, notions qui sous-tendent la question du rôle des gènes dans l'expression des traits et des maladies.

Dans un deuxième temps, cette démarche d'analyse conceptuelle sert de point d'ancrage pour entamer une réflexion sur les apports de la génétique à l'éthique. Ces apports sont illustrés par une discussion sur les fonctions diverses des conceptions de la causalité et de la normalité dans les débats sur la génétique. Cette discussion vise à soutenir que la représentation du rôle de la génétique dans le développement des maladies influence la manière dont les problèmes éthiques et sociaux de la génétique sont posés.

Cette démarche d'analyse conceptuelle sert également de point d'ancrage pour entamer une réflexion sur les apports de la génétique à la médecine. L'impact de la génétique en médecine est analysé en précisant premièrement la définition de deux domaines de la génétique : l'hérédité et le développement. Cette précision permet de distinguer la génétique médicale qui concerne la transmission des maladies héréditaires et la médecine génétique qui concerne la survenue des maladies multifactorielles à composante génétique. Les rapports entre la génétique et la médecine sont présentés en suggérant que la pratique médicale repose sur deux visions du rôle attribué à la génétique dans la survenue des maladies (notion de causalité). La vision « monogénique classique » et la vision « interactionnelle ». Ce point est tout d'abord développé en faisant des rapprochements entre les différentes conceptions du gène proposés par les trois modèles théoriques de la génétique, les deux visions de la causalité génétique des maladies et les conceptions de la maladie qui prévalent en médecine. L'impact de la génétique en médecine est ensuite discuté en supposant que le transfert des connaissances en génétique vers la pratique médicale s'avère un processus complexe qui doit tenir compte de la réceptivité de la pensée en place envers les innovations conceptuelles.

L'argument qui soutient que la façon dont la pensée médicale conceptualise le rôle de la génétique par rapport au développement des maladies oriente la recherche et la pratique médicales est étayé par une discussion qui montre que l'approche qui privilégie la recherche génomique actuelle pour identifier des susceptibilités génétiques à des traits complexes identifie des formes monogéniques héréditaires. Enfin, cette réflexion sur les apports de la génétique en médecine permet de conclure que les

---

8. À défaut de pouvoir mieux expliciter, à ce stade, ce dont il s'agit lorsqu'on parle de la génétique, nous mettons le mot entre guillemets pour signifier qu'il recouvre une multiplicité de sens théoriques qu'il conviendra de clarifier dans les sections subséquentes.



plus récents développements théoriques de la génétique moléculaire n'ont pas encore complètement trouvé leur place en médecine.

L'ensemble de la démarche de ce chapitre vise à proposer que les conceptions médicales et les représentations sociales de la génétique jouent effectivement un rôle central dans la manière dont sont formulés les enjeux éthiques et que la compréhension de la génétique devient un élément essentiel pour poser correctement les problèmes éthiques dans les pratiques qui s'appuient sur les savoirs de la génétique.

## 2 « La génétique » : du concept d'hérédité au concept de génomique

Avec l'avènement de la biologie moléculaire (MORANGE, 1994) et de l'épidémiologie génétique (WEISS, 1993a), « la génétique » a subi des transformations radicales. L'étude de la transmission des caractères héréditaires a cédé la place aux efforts pour déchiffrer la structure des gènes, leurs mécanismes de réplication et d'expression, pour tenter de construire une science des relations entre le génotype et le phénotype par le biais d'études des rapports entre les structures et les fonctions des gènes et des produits des gènes.

Cette préoccupation distincte pour ce qui est **relatif aux gènes**, plutôt que pour ce qui est de l'ordre de **l'hérédité** est assez récente dans l'histoire de la génétique. Elle correspond à la découverte, dans les années cinquante, de l'ADN, le support biochimique de l'hérédité. Depuis ce temps, l'emploi du mot « génétique » peut créer de la confusion parce qu'il renvoie à deux réalités : la transmission héréditaire et ce qui est relatif à l'action des gènes, le développement (RAVIN, 1977).

De nos jours, on utilise le qualificatif de « génétique » autant pour désigner le dépistage de certaines maladies héréditaires à partir de tests biochimiques effectués dans l'urine ou le sang des nouveau-nés, que pour faire référence aux tests de biologie moléculaire effectués sur le matériel génétique d'un individu pour produire son empreinte génétique spécifique. C'est ainsi que, pour distinguer la génétique moléculaire de l'étude des lois de l'hérédité, on a qualifié la première de « nouvelle génétique humaine »<sup>9</sup>. Puis, plus récemment encore, dans la foulée du Projet Génome Humain, on a commencé à employer un nouveau terme pour désigner l'ensemble des analyses de structure et de fonction qui essaient autour des informations génétiques issues du séquençage des génomes : la génomique<sup>10</sup>.

---

9. C'est-à-dire la génétique telle que construite par les récentes contributions de la biologie moléculaire et de l'épidémiologie génétique. Voir par exemples les titres suivants : CRANOR (1994b) ; MARTEAU et RICHARDS (1996) et WHPF (1995), etc.

10. MCKUSICK, V.A. « Genomics: structural and functional studies of genomes. » *Genomics*, 45(2):244-249, 1997.

Si les experts en hérédité, génétique et génomique sont en mesure d'établir les distinctions et les nuances qui s'imposent lorsqu'ils parlent de « la génétique », on peut supposer que ce n'est pas toujours le cas pour les médecins ou les experts provenant des sciences humaines et sociales qui discutent des impacts de « la génétique ». Ce l'est encore moins lorsque tous et chacun en discutent dans le cadre de débats publics.

Or, sans se laisser enfermer dans les détails techniques, nous pensons qu'il est important de savoir de quoi on parle lorsqu'on parle de « la génétique », pour mieux en saisir les problématiques, qu'elles soient scientifiques, éthiques ou sociales. Cette approche, qui privilégie l'analyse conceptuelle, est considérée par certains comme un exercice préalable essentiel à l'élaboration d'arguments sur le rôle de la science en médecine<sup>11</sup>.

Nous allons donc esquisser le développement de « la génétique », depuis la redécouverte des lois de l'hérédité de Gregor MENDEL, jusqu'au plus récent modèle qui applique la théorie des systèmes complexes pour expliquer les processus de l'expression génétique. Cette présentation permettra de dégager les grandes idées qui forment l'arrière-plan des conceptions médicales et des représentations sociales de « la génétique » et de leurs rapports avec le développement des traits et des maladies.

Rappelons que l'objectif poursuivi par cette analyse n'est pas de contribuer aux recherches dans les domaines de l'histoire et la philosophie de la génétique, mais de montrer que la manière dont on se représente « la génétique » a une influence directe sur la manière dont on conçoit les enjeux éthiques et sociaux liés à l'impact de la génétique moléculaire en médecine.

## 2.1 Considérations préalables

La génétique n'a pu se développer qu'au moment où notre compréhension du vivant a acquis les assises théoriques et scientifiques nécessaires à son développement (TIBON-CORNILLOT, 1992, pp. 141-142). Des prémisses théoriques devaient être en place pour que cette évolution puisse avoir lieu. Cette conjoncture s'est réalisée au tout début du 20<sup>e</sup> siècle, ouvrant la voie à **une distinction** entre les théories concernant l'hérédité et les théories concernant le développement des individus (RAVIN, 1977). En effet, depuis Aristote, l'hérédité et le développement des individus étaient confondus et chargés de considérations métaphysiques.

Pour Aristote, la ressemblance d'un individu à un autre résidait dans la matière organisatrice. Aristote pensait que la descendance était produite par la combinaison de la matière et d'une forme. Le père contribuait à la forme, tandis que la mère fournissait

---

11. VAN DER STEEN, W.J. «Toward a practicable methodology for medicine: the impact of conceptual analysis », *Perspectives in Biology and Medicine*, 36(4):580-591, 1993.

la matière. La cause formelle et la cause matérielle étaient sous la gouverne d'une cause finale orientée vers la formation d'un nouvel individu.

Depuis ce temps, les théories concernant l'hérédité et le développement ont toujours oscillé entre deux grands courants de pensée. Un courant matérialiste et un courant vitaliste. Le courant matérialiste refusant toute cause non matérielle et toute finalité extérieure dans les processus biologiques (RAVIN, 1977, pp. 1-3).

### 2.1.1 Mise en place des théories biologiques

Lorsque MENDEL a entrepris ses recherches sur l'hérédité en 1854, on croyait encore que tout nouvel organisme était formé par le mélange des « essences » provenant des organes vitaux de ses parents. Il faut comprendre que depuis l'Antiquité jusqu'au Moyen-Âge, tout était inaccessible au regard du scientifique. Jusqu'au 18<sup>e</sup> siècle, les théories sur l'hérédité ont été empreintes de débats spéculatifs sur le rôle des parents (semence et matrice) dans la reproduction. Ce n'est qu'au 19<sup>e</sup> siècle que l'hérédité apparaît comme objet et comme science<sup>12</sup>. Les recherches de MENDEL ont permis de montrer que les caractères héréditaires étaient des éléments immutables, transmis d'une génération à l'autre comme des unités distinctes, indépendantes et qui ne peuvent être fragmentées (CARLSON, 1966). MENDEL publia ses travaux en 1866.

La synthèse entre la théorie « De l'origine des espèces, par voie de sélection naturelle » de DARWIN (1859), la théorie de MENDEL (1866) et la théorie cellulaire<sup>13</sup> de SHLEIDEN et SCHWANN (1838) a conduit WEISMANN (1885) à postuler que le matériel génétique était localisé dans le noyau des cellules et que la voie germinale était séparée de la voie somatique dès le début du développement. Cette compréhension de la complémentarité des approches mendélienne et darwinienne par le biais de la cellule a permis de rejeter une fois pour toutes la possibilité de l'hérédité des caractères acquis (JACOB, 1970, pp. 232-238).

Ces développements constituent les piliers théoriques fondamentaux qui ont permis d'écarter les interprétations téléologiques et vitalistes de l'hérédité et du développement, pour favoriser un engagement envers des modèles explicatifs strictement mécaniques (TIBON-CORNILLOT, 1992, p. 130).

En somme, ce n'est que vers la fin du 19<sup>e</sup> siècle que « les principes fondamentaux qui permettront le développement ultérieur de la génétique et la mèneront à son approche moléculaire » seront mis en place (TIBON-CORNILLOT, 1992, p. 141). Ce sont justement ces développements qui vont retenir notre attention. Nous les avons

---

12. SARRADON-ECK, A. « Les représentations savantes de l'hérédité, de l'Antiquité au XVIII<sup>e</sup> siècle », *La Revue du Praticien* (Paris), 45:1073-1078, 1995.

13. La théorie énonce que tous les êtres vivants sont composés de cellules et que la cellule est le plus petit commun dénominateur de la matière vivante.

regroupés en trois périodes : La période classique de l'hérédité mendélienne (1902-1940), la période biochimique de l'ADN comme programme (1941-1965) et la période moléculaire (1972- ) de la génomique et des systèmes complexes. Un résumé comparatif de ces trois périodes figure au tableau 2.1, p. 78.

## 2.2 La période classique : l'hérédité mendélienne

Ce que nous avons convenu d'appeler la période classique (1902-1940) de la génétique débute au moment où sont redécouverts les principes de l'hérédité de MENDEL<sup>14</sup>. La génétique va s'intéresser à la fois à l'immutabilité (MENDEL) et à la variation (DARWIN) du vivant. Nous allons suivre son évolution à travers trois notions-clés : le concept de gène, le concept de mutation et l'individualisation progressive de deux caractéristiques du matériel génétique : sa transmission et son expression phénotypique.

Au cours de la période dite classique, la génétique s'intéresse à l'hérédité mendélienne, c.-à-d. aux lois de la transmission des caractères héréditaires telles qu'énoncées par MENDEL. BATESON invente le terme de génétique en 1906 (CARLSON, 1991, p. 475) et formule la distinction entre les caractères dominants et les caractères récessifs.

La génétique raffine progressivement les observations initiales réalisées sur les organismes et leurs gamètes en se tournant vers l'étude des chromosomes. Les travaux de MORGAN sur les drosophiles montrent que les gènes se succèdent sur les chromosomes à la manière d'un ensemble de perles sur un collier (WATERS, 1994, p. 170). Lorsqu'une portion ou un chromosome entier n'est pas bien transmis lors de la reproduction, cela produit un phénotype particulier chez la drosophile.

### 2.2.1 Le gène comme véhicule des caractères héréditaires

Au cours cette période, le gène se présente comme une unité physique responsable de la transmission héréditaire d'un trait spécifique (CARLSON, 1991, p. 476). Sa structure interne ne fait pas l'objet d'une définition claire. Cette connaissance n'est d'ailleurs pas essentielle pour la compréhension du processus de l'hérédité. Ce qui est postulé quant à la structure interne du gène se résume à ces trois assertions : 1° la structure du gène est relativement stable, 2° la structure du gène est répliquée avant la division chromosomique lors de la méiose<sup>15</sup> et 3° les mutations de la structure interne du gène sont aussi répliquées (WATERS, 1994, p. 170).

---

14. Ce découpage semble faire consensus chez les historiens des sciences. Voir notamment CARLSON, 1991 ; MORANGE, 1994 ; WATERS, 1994.

15. Processus de division cellulaire par lequel sont produits les gamètes.

### 2.2.2 Une relation génotype-phénotype est établie

Puisque des facteurs ou des gènes peuvent déterminer des caractéristiques qui s'expriment au cours du développement d'un organisme, on est en mesure d'établir une relation fondamentale entre le génotype<sup>16</sup> et le phénotype, c.-à-d. les manifestations observables du génotype (WATERS, 1994, p. 165). Les mots génotype et phénotype sont proposés par JOHANNSEN en 1909 (MORANGE, 1994, p. 23), sans toutefois être rattachés à l'élaboration d'un modèle physico-chimique particulier expliquant cette distinction (RAVIN, 1977, p. 27). Le génotype est ce qui est transmis de manière stable d'une génération à l'autre, tandis que le phénotype renvoie au développement des caractéristiques héréditaires.

À cette époque on ne fait qu'observer l'impact d'un génotype mutant sur le phénotype d'un organisme également mutant. L'organisme mutant est identifié notamment par son apparence, par sa capacité ou son incapacité à produire certains éléments, par sa viabilité, par sa résistance dans des milieux donnés, etc.

Tout ce que la génétique est en mesure d'affirmer, c'est qu'une différence dans la transmission des gènes cause une différence dans le phénotype (WATERS, 1994, p. 172). Ces connaissances suffisent à établir une relation causale entre le génotype et le phénotype même si les mécanismes de la contribution du génotype au phénotype constituent une sorte de boîte noire<sup>17</sup>. Le rapport entre le génotype et le phénotype s'exprime par une « différence observable ». Les différences génétiques d'un organisme produisent, dans un contexte génétique et un milieu donnés, des différences phénotypiques.

### 2.2.3 La mutation comme source de différence

À cette époque, on attribue les différences phénotypiques observées à des différences dans le génotype. Ces différences sont appelées mutations. Ces mutations ne sont pas encore comprises comme des variations fines dans la séquence d'un gène, mais plutôt comme des différences de quantité et de structure du matériel chromosomique transmis.

On considère qu'un locus (l'emplacement d'un gène sur un chromosome) ne comporte qu'un nombre restreint d'allèles<sup>18</sup>. Ces allèles sont identifiés et répertoriés en

---

16. Le génotype constitue une partie ou la totalité du génome, lequel est l'ensemble des gènes portés par un organisme individuel.

17. JACOB considère que la génétique classique utilise une méthode d'analyse qu'il qualifie de boîte noire. Cette expression signifie que la génétique ne cherche pas à dissocier l'organisme en ses constituants, mais s'interroge plutôt sur la mécanique de l'hérédité, en limitant ses observations à la surface de l'organisme, c.-à-d. à l'examen des caractères visibles (JACOB, 1970, pp. 245-246).

18. Un allèle est une forme particulière que peut prendre un gène à un locus donné. Il sera découvert

fonction des différences phénotypiques observables. Par conséquent, le taux de mutation (production d'un nouvel allèle) se définit comme un taux de transition entre les formes alléliques possibles correspondant à un nombre fini de phénotypes observés.

Vers la fin des années trente, la synthèse entre la théorie de MENDEL et la théorie de DARWIN amène à conclure que seules les variations héréditaires causées par des mutations du matériel génétique dans les cellules germinales peuvent faire l'objet de la sélection naturelle. Mutation, recombinaison et sélection deviennent les trois causes conjointes de l'évolution. Les mutations sont la source des changements au niveau du génotype permettant la production d'allèles nouveaux. La reproduction permet la recombinaison de ces différents allèles. La sélection naturelle permet à certains individus comportant de nouveaux allèles de survivre ou non.

En résumé, cette première période du développement de la génétique nous permet de définir nos concepts-clés de la manière suivante :

**Le gène :** un endroit physique (locus) sur le chromosome, qui fonctionne comme un véhicule des caractères héréditaires lors de la reproduction. Sa structure interne est inconnue, mais considérée stable.

**La mutation :** une source de différences observables, c.-à-d. une source de changements au niveau du génotype qui permet la production d'allèles nouveaux. Ces allèles sont définis comme une différence dans le génotype, associée à une différence observée dans le phénotype. La mutation est également comprise comme un des facteurs responsables de l'évolution des espèces.

**La relation génotype-phénotype :** le génotype est ce qui est transmis de manière stable d'une génération à l'autre. Le phénotype est le résultat du développement des caractères héréditaires. Une relation de causalité est établie entre les deux en observant que des mutations dans le génotype sont associées à la production d'un organisme mutant.

### 2.3 La période classique et les concepts de causalité et de normalité

Durant ce que nous avons convenu d'appeler la période classique de la génétique, les problèmes immémoriaux de la ressemblance et de la différence et par le fait même, de l'identité des individus, trouvent leur point d'ancrage dans la relation de causalité qui s'établit entre le génotype et le phénotype et dans la conception des rapports entre l'individu et la population.

---

plus tard que ces différentes formes sont le résultat de séquences différentes d'ADN.



### 2.3.1 La causalité est établie, mais demeure une boîte noire

La relation causale entre les gènes et le développement des organismes vivants implique un processus de mutation des gènes. Ce premier concept de **causalité génétique** permet d'appréhender très grossièrement les relations entre le génotype et le phénotype. La relation entre le génotype et le phénotype constitue encore une boîte noire dont la complexité ne sera dévoilée qu'au cours des développements ultérieurs de la génétique.

### 2.3.2 La continuité individu-population et la notion de type

La mutation est définie en rapport à une différence observable, qui qualifie de « mutant » l'organisme qui la porte. Or, dans une population de drosophiles par exemple, la plupart des drosophiles se ressemblent lorsqu'on les observe. Les drosophiles qui présentent une différence observable possèdent un génotype muté. Par ailleurs, puisque c'est à partir des phénotypes mutants répertoriés qu'on dénombre les mutations, on considère qu'il y a un nombre fini de formes possibles de gènes mutés.

En définissant la mutation comme produisant nécessairement une différence observable, la génétique classique n'est pas en mesure de distinguer le « fait » de la mutation de sa « valeur sélective » pour l'organisme. En attribuant *a priori* une valeur sélective à la mutation, le concept de valeur sélective perd son sens initial (qui se rattache aux variations dans la population) pour devenir un attribut individuel.

Cette confusion survient lorsque les observations et les modèles théoriques construits pour les organismes individuels (MENDEL) sont confondus ou servent d'interprétation aux observations et modèles théoriques construits pour les populations (DARWIN). Alors que du point de vue populationnel on peut affirmer que l'ensemble des variations individuelles que constitue le « pool » génétique ne comporte pas de type représentatif, on prétend néanmoins que le foyer de l'identité de l'espèce se loge au sein de chaque individu<sup>19</sup>.

Cette introduction de la nature spécifique de l'espèce au sein de chaque individu a des conséquences importantes pour la conception du rapport de l'individu à la population. Elle contribue à renforcer l'idée d'une homogénéité de type entre l'individu et la population.

---

19. Cette confusion serait attribuable au généticien FISHER, qui dans les années trente aurait réinterprété la théorie de la sélection naturelle (MATHIOT, 1993, p. 199).

### 2.3.3 La mutation comme déviation du type normal

Parce que la mutation est identifiée et définie par ses effets sur le phénotype d'un organisme, elle est nécessairement évaluée en fonction de critères de normalité de l'organisme (compatibilité avec la vie, apparence physique, fonctionnement) qui font appel à une comparaison avec le reste de la population.

Dans cette perspective, on peut se représenter l'ensemble des génotypes possibles de la drosophile comme une distribution normale (courbe de GAUSS). Ainsi la majorité des génotypes correspondent au phénotype normal ou sauvage (*wild-type*). Un nombre fini de génotypes mutés existe, mais à des fréquences beaucoup plus faibles. Ces génotypes mutés constituent donc des écarts par rapport à la moyenne, une déviation par rapport au type sauvage. Cette conception permet de concevoir la possibilité d'un génotype moyen, c.-à-d. ce qui constitue la normalité pour l'espèce drosophile.

Les mutants sont donc considérés comme des exceptions (anormaux du point de vue statistique) dans la population des organismes d'une espèce donnée. Un génotype muté est un génotype anormal puisqu'il produit un organisme inhabituel quant à l'ensemble des autres organismes de son espèce.

Cette conception statistique du normal est basée sur la prémisse que les caractéristiques similaires d'une population excèdent les différences<sup>20</sup>. Or, durant la période classique de la génétique, le seul moyen pour trancher la question des ressemblances et des différences des individus au sein d'une même espèce est celui de l'observation. Mais les observations issues de lignées de drosophiles élevées en laboratoire ne fournissent pas les mêmes conclusions que les observations des espèces en milieu naturel. «[D]ans la nature, les gènes se transmettent individuellement, et non en bloc comme dans les races artificielles élevées en laboratoire» (ATLAN et BOUSQUET, 1994, p. 188). Ceci pourrait expliquer pourquoi il était possible de penser que les ressemblances excédaient les différences au sein d'une même espèce.

C'est seulement lorsque la biologie moléculaire permettra de constater l'immense variabilité des individus au niveau de leur génotype que la conception statistique du rapport à l'espèce (les caractéristiques moyennes) sera remise en question.

## 2.4 La période biochimique : l'ADN comme programme

La période biochimique (1941-1965) se distingue de la période classique par son attention soutenue pour les mécanismes biochimiques à l'œuvre au niveau cellulaire et par les efforts déployés pour extraire des cellules et isoler *in vitro*, les enzymes

---

20. Cette réflexion vaut également pour la maladie. Sur la conception statistique du normal, voir SPAETH et BARBER, 1980.



et les produits des réactions enzymatiques. Fait également important, la génétique commence à tisser des liens avec la médecine<sup>21</sup>.

#### **2.4.1 Le gène : une séquence d'ADN qui contrôle la structure et la fonction d'une enzyme**

Plusieurs développements dans le domaine de la génétique biochimique contribuent à préciser la conception classique du gène (WATERS, 1994, p. 173). Un premier apport est celui de la redécouverte, en 1941, par BEADLE et TATUM, des travaux de GARROD publiés en 1909 sur les « erreurs innées du métabolisme »<sup>22</sup>. Les travaux de GARROD sur l'alcaptonurie permettent d'élucider une des étapes de la contribution du génotype au phénotype en montrant que des maladies métaboliques sont le résultat d'un défaut enzymatique qui est en relation étroite avec la constitution génétique d'un individu.

En proposant GARROD comme le fondateur de la génétique biochimique, BEADLE lui attribue le concept de « un gène - une enzyme » (LIMOGES, 1994, p. 113). Ce concept signifie que les gènes exercent une influence sur les voies métaboliques en contrôlant la structure et la fonction des enzymes.

Par la suite, l'identification de l'ADN comme base biochimique du matériel héréditaire, la caractérisation de sa structure en double hélice par WATSON et CRICK en 1953, de même que le décryptage d'un code génétique quasi universel constitué de quatre bases (A, C, T, G) sont à l'origine d'une transition importante. Le gène est dorénavant compris comme une séquence linéaire d'ADN (CARLSON, 1991 ; WATERS, 1994). Mais c'est au plan de la relation entre le génotype et le phénotype que ces découvertes ont eu le plus de retentissements.

---

21. Cette période débute en 1941 avec le postulat de « un gène - une enzyme » proposé par BEADLE et TATUM (LIMOGES, 1994 ; WATERS, 1994). La plupart des historiens de la génétique distinguent seulement deux grandes périodes, la période classique et une période dite moléculaire (JACOB, 1970 ; MAYR, 1982 ; MORANGE, 1994). Or, en poursuivant l'étude des développements de la génétique jusqu'à nos jours (1998), nous avons préféré distinguer trois périodes : la période classique, une période biochimique qui va de 1941 à 1965, c.-à-d. jusqu'au début de la découverte de la complexité des mécanismes de l'expression des gènes (MORANGE, 1994) et une période moléculaire que nous faisons débiter en 1972, avec l'émergence des techniques de l'ADN recombinant.

22. GARROD n'est pas reconnu seulement pour son concept des erreurs innées du métabolisme. Deux autres aspects méritent une attention particulière. Il s'agit de la notion d'individualité chimique qui, selon certains, préfigure la notion plus actuelle de prédisposition génétique à la maladie (SCRIVER et CHILDS, 1989) et de sa vocation de « médecin-scientifique » en contraste avec celle du « médecin au chevet du malade », mise de l'avant par OSLER (CHILDS, 1995). Pour un récit historique du parcours intellectuel de GARROD, voir BEARN (1993).

### 2.4.2 Les propriétés de l'ADN et la distinction entre hérédité et développement

Ces découvertes amènent à concevoir l'ADN comme une molécule capable de s'autorépliquer. Elles permettent d'établir deux fonctions du matériel génétique : une fonction de réplication associée à la transmission des caractères héréditaires et une fonction de traduction des informations génétiques associée au développement de l'organisme (RAVIN, 1977).

L'usage de plus en plus fréquent du mot génétique est associé à une juxtaposition de sens. Parfois il se substitue au terme héréditaire, parfois il renvoie plus généralement à ce qui est relatif aux gènes<sup>23</sup>.

### 2.4.3 Le développement vu comme l'accomplissement d'un programme

Les mécanismes de l'expression génétique se conçoivent selon de nouveaux critères regroupés sous l'appellation de « dogme central » (WATERS, 1994, pp. 174-176). Le dogme central s'explique comme suit : l'information génétique qui participe aux fonctions physiologiques de l'organisme est transmise à partir de l'ADN et se propage par le biais de l'ARN messager pour former une séquence d'acides aminés, c'est-à-dire une protéine, qui elle assume des fonctions physiologiques. Or, ce processus est considéré comme unidirectionnel, c'est-à-dire que l'information ne peut passer d'une protéine à une protéine ou encore d'une protéine à un acide nucléique (MORANGE, 1994, pp. 180-181).

Le dogme central postule une relation de causalité linéaire entre le gène (ADN), son message (ARN messager) et son produit (protéine) (MORANGE, 1994, pp. 180-181). La métaphore informationnelle, issue du développement de l'informatique durant les années cinquante (ATLAN et BOUSQUET, 1994, pp. 166-170) devient la métaphore de référence pour la constitution des modèles théoriques. Dans cette perspective, le gène est un programme, c'est-à-dire un ensemble d'instructions qui d'ores et déjà, contient le plan (*template*, *blueprint*) du développement de l'organisme.

Les métaphores proposées au cours de la période biochimique pour définir le gène confèrent à ce dernier des capacités de reproduction (autoréplication) et de coordination du développement, à cause de ses propriétés de transcription et de traduction du code génétique. Or, l'ADN seul est incapable de se reproduire et encore moins de coordonner le développement d'un organisme (LEWONTIN, 1992b). Ces capacités

---

23. Or, le mot génétique ne découle pas du mot gène. Bien que ces deux termes aient une racine grecque commune *gen* qui signifie origine, le terme génétique provient du grec *gennêtikos* qui signifie genèse et renvoie plutôt au développement. C'est par extension qu'il est utilisé pour désigner ce qui est relatif aux gènes, ce qui contribue à la confusion entre le gène (structure) et le génétique (fonction).

sont propres aux organismes vivants. En ce sens, ces métaphores sont basées sur un raccourci qui rend possible d'attribuer au gène un statut d'organisme (RAVIN, 1977).

#### 2.4.4 La mutation en tant qu'erreur

C'est au cours de cette période que la notion d'erreur fait son entrée dans le vocabulaire de la génétique (LIMOGES, 1994, pp. 114-115). La mutation se présente de plus en plus comme une erreur de réplication de l'ADN. Des enzymes sont identifiées ayant pour seule fonction de corriger ces erreurs. Cette conception n'est pas en contradiction avec la définition classique de la mutation. Elle contribue à définir le mécanisme d'apparition des mutations.

En résumé, la période biochimique du développement de la génétique nous permet de définir nos concepts-clés de la manière suivante :

**Le gène :** le gène est une séquence d'ADN qui code pour une enzyme, laquelle est impliquée dans un processus métabolique. Ce message, que constitue l'information génétique, est transmis de manière unidirectionnelle et contrôle le développement de l'individu. Cette conception du gène n'est pas en contradiction avec la conception classique du gène (WATERS, 1994, p. 183). Elle spécifie sa structure interne et lui attribut les propriétés de transmission et d'expression des informations génétiques.

**La mutation :** la mutation est définie comme une erreur de réplication de l'ADN. Cette conception n'est pas en contradiction avec la définition classique de la mutation. Elle contribue à définir le mécanisme d'apparition des mutations.

**La relation génotype-phénotype :** le génotype est comme un message codé qui se transmet selon les règles du dogme central. La relation de causalité entre le génotype et le phénotype qui en découle est considérée comme linéaire et unidirectionnelle. Le génotype est considéré comme un plan qui contient déjà toutes les informations pour le développement du phénotype, ce qui renforce une vision déterministe de l'action des gènes.

## 2.5 La période biochimique et les concepts de causalité et de normalité

La période biochimique de la génétique permet de découvrir et de décrypter la matière première de ce qui fait la constitution biologique de l'individu. Cette matière première est une séquence d'ADN qui fournit des informations en vue du développement de l'individu. L'étude de la réplication et de la transcription de l'ADN conduit à suggérer que les mutations sont des changements dans la séquence d'ADN. Elles sont produites au cours d'erreurs de réplication du génome.

La métaphore de l'ADN comme programme considère que l'ADN est à la fois la structure permanente de l'hérédité, l'héritage (le donné), et le lieu où sont inscrites les instructions pour le développement de l'individu. La métaphore du programme renforce l'idée qu'il existe un « principe d'organisation » qui gouverne les fonctions biochimiques et physiologiques. Le dogme central suppose une causalité génétique unidirectionnelle qui conçoit le développement de l'individu comme le déploiement de ses caractéristiques, données à l'origine (essentialisme).

Les rapports instaurés entre la génétique biochimique et la médecine renforcent la conception linéaire et essentialiste des rapports entre le génotype et le phénotype, notamment avec la conception monocausale « un gène - une enzyme - une maladie » qui se dégage de la caractérisation des erreurs innées du métabolisme. Ainsi, la relation de causalité établie durant la période classique entre le génotype et le phénotype, mais non caractérisée par manque d'informations, trouve sa première explication.

### 2.5.1 Causalité programmée et déterminisme

Cette conception de la causalité entre le génotype et le phénotype, définie comme une transmission unidirectionnelle d'informations, spécifiée par les caractéristiques du programme génétique, fait place à un déterminisme génétique qui, poussé à la limite, suppose que la cause ultime des traits et des maladies réside au niveau du génome.

La métaphore du programme et le dogme central réaffirment l'impossibilité de l'hérédité des caractères acquis. Ces conceptions sont, en quelque sorte, l'aboutissement d'une démarche qui visait à évacuer toutes contributions vitaliste et téléologique extérieures au processus de **transmission héréditaire**. Mais en procédant ainsi, la génétique a pris le risque d'occulter les contributions matérielles bien réelles de l'environnement au processus de **l'expression génétique**, favorisant ainsi une représentation déterministe du rôle des gènes dans le développement des traits et des maladies. C'est alors que la destinée est devenue inscrite au fond du génome.

Le génome, faisant figure de molécule autonome, capable de s'autorépliquer et de produire les éléments nécessaires au fonctionnement cellulaire est, en fin de compte, perçu comme un organisme. Cette conception du génome comme programme et comme organisme contribue à renforcer l'idée que l'identité et la finalité de l'individu est inscrite dans ses structures biologiques. Ce processus d'incorporation à la fois du processus de développement et de son résultat, le phénotype, aux structures du génotype sous la forme d'un « code » conduit à condenser une suite d'événements spatio-temporels au sein d'une structure matérielle. Cette assimilation du devenir de l'individu à ses données physico-chimiques est à la base du déterminisme biologique (FOX KELLER, 1994, pp. 90-95) et laisse la place à un nouveau type d'idéalisme (NEWMAN, 1988, p. 362), voire d'idéologie (LEWONTIN, 1992a), permettant des prétentions telles que le génome constitue le « livre de la vie » (DOYLE, 1994, p. 56-57).

### 2.5.2 De l'erreur de copie à l'a-normalité originaire

La qualification de la mutation en tant qu'erreur laisse supposer l'existence d'une forme idéale du génome, exempte de toute erreur, à laquelle les génomes individuels peuvent se comparer. Cette notion d'erreur suggère un rapport étroit avec l'idée de conformité à une norme ou un ordre, voire avec celle de vérité<sup>24</sup>.

Lorsque l'erreur de réplication de l'ADN est assimilée à une « erreur génétique » – le mot génétique pouvant ici renvoyer au sens de genèse –, la mutation glisse subrepticement de l'erreur de copie vers l'a-normalité originaire. Ce glissement est rendu possible par la référence à la métaphore informationnelle qui inscrit la norme de l'organisme dans ses structures originaires (son génome) et non dans son rapport au milieu. Ainsi comprise, l'erreur exprime la non-conformité aux spécifications du programme génétique et devient une a-normalité originaire.

Or contrairement à la définition de la période classique, l'a-normalité n'est pas ici définie comme un écart statistique par rapport à une moyenne. Il s'agit plutôt d'une a-normalité individuelle de départ, une tare génétique. La raison de ce changement vient du fait que le normal n'est plus défini en comparant l'aspect d'un individu par rapport à son groupe. Il est évalué par le biais de son fonctionnement biochimique et physiologique individuel, qui constitue le point de vue privilégié de la période biochimique.

### 2.5.3 À la frontière du vivant et du non-vivant

En considérant que les gènes sont des molécules d'ADN avec la possibilité de s'autorépliquer, il devient tentant d'accorder des propriétés vitales à une molécule chimique. C'est par le biais de la notion d'information que l'identité et la finalité de l'individu ont été associées au génome (MATHIOT, 1993, p. 198). Il semble que la métaphore informationnelle, qui assimile le génome à un programme codé, ait permis d'enraciner, dans l'ADN, la matière et la forme dont parlait Aristote (RAVIN, 1977, pp. 35-36), c.-à-d. l'essence de la vie.

Cette représentation paraît pourtant illogique puisqu'il faudrait alors accorder au génome des caractéristiques vitales qui débordent ses structures physico-chimiques (ATLAN, 1994, p. 9). En effet, l'ADN en tant que molécule est incapable de s'autorépliquer. L'ADN ne peut se répliquer qu'avec l'aide de la machinerie cellulaire qui comprend les enzymes dédiées à cette fin. En outre, l'ADN est une des molécules

---

24. Selon le Robert : « Erreur : II. (Sens objectif) 1. Chose fausse, erronée par rapport à une norme (différence par rapport à un modèle ou au réel). Voir faute, inexactitude. 2. Chose erronée, élément inexact, dans certaines opérations particulières ». Quant au mot exactitude, il signifie « la conformité avec la réalité, la vérité. Ce qui est dans l'ordre logique ». Il renvoie aux mots correction, fidélité, justesse, rigueur, véracité et vérité.

biologiques les moins réactives et les plus stables. C'est pour cela qu'il est possible de récupérer de l'ADN sur des fossiles ou encore sur des parties du corps (cheveux, ongles, peau, salive) pour en faire l'analyse (LEWONTIN, 1992b, p. 33).

La puissance d'évocation de ces métaphores nous montre qu'il ne faut pas sous-estimer le poids de plusieurs siècles de confrontation entre des approches vitalistes et matérialistes du vivant.

## 2.6 La période moléculaire : génomique et complexité

Depuis les années soixante-dix, les recherches dans le domaine de la biologie moléculaire, du génie génétique, de la biologie du développement et de la génétique des populations rendent possible un regard nouveau sur les individus et les populations (GRAY, 1992 ; LABERGE, 1991 ; SING et HANIS, 1993 ; WEISS, 1993a). Grâce à l'approche moléculaire, l'observation n'est plus limitée aux phénotypes observables dans les populations. Elle porte dorénavant sur leurs génotypes. Ces observations révèlent, d'une part, que « Le Génome » n'existe pas. Il n'y a que des génomes individuels extrêmement diversifiés du point de vue des séquences d'ADN. Cette diversité est notamment reflétée par l'étude des polymorphismes génétiques individuels (LABERGE, 1991, p. 487 ; SING et HANIS, 1993).

D'autre part, l'étude moléculaire du fonctionnement biologique et du développement de plusieurs organismes (insectes, poissons, mammifères) fait découvrir la multitude de molécules présentes dans une cellule, de même que la complexité des processus d'acheminement des signaux partant du noyau vers le cytoplasme et inversement, ou provenant de la surface cellulaire acheminés vers le noyau, lequel contient le matériel génétique. Ces observations attestent de la grande complexité des relations entre les génomes, leur environnement cellulaire et l'environnement extracellulaire, forçant à renoncer à toute conception simpliste et déterministe de la relation entre le génotype et le phénotype (BOERWINKLE et HALLMAN, 1993 ; WEISS, 1993a et 1993b).

Du point de vue des biotechnologies, les années soixante-dix sont celles de l'essor du génie génétique (MISSA et PINSART, 1993 ; MORANGE, 1994, pp. 238-245). On isole la majorité des enzymes impliquées dans les processus de réplication et de réparation de l'ADN et on réussit à reproduire des fonctions cellulaires (génétique et biochimique) en laboratoire. Le matériel génétique peut alors être manipulé. Celui-ci est extrait, modifié par mutagenèse dirigée, coupé, recollé, inséré dans des organismes différents (virus, bactérie, etc.). Les techniques du génie génétique permettent notamment la production d'un bon nombre de protéines ayant des effets biologiques et thérapeutiques (insuline, interféron, hormone de croissance humaine, etc.), qui étaient auparavant difficiles à produire ou à isoler (MISSA et PINSART, 1993, p. 246). Ne connaissant pas les conséquences éventuelles des techniques de recombinaison de l'ADN sur les



bactéries utilisées, un moratoire de sept mois est initié en 1974 par les généticiens. Il se termine lors d'une conférence à Asilomar en 1975 où sont définies des règles de sécurité (MORANGE, 1994, pp. 245-248).

En 1990, un grand projet international de cartographie et de séquençage du génome humain débute<sup>25</sup>. Le Projet Génome Humain a pour objectif de cartographier et séquencer les quelques 100 000 gènes du génome humain. En fait, le Projet Génome Humain vient accélérer les recherches déjà en cours dans le domaine de la génétique humaine en constituant de façon systématique un support logistique de plus en plus puissant (les cartes, les marqueurs, les amorces, etc.). Si ce projet de séquençage permet d'identifier un nombre croissant de gènes, il reste beaucoup de chemin à parcourir pour approfondir les connaissances sur la fonction de ces gènes. Les recherches actuelles en génomique s'emploient justement à réaliser les analyses de structure et à découvrir les fonctions des séquences génomiques.

On découvre par ailleurs de nouvelles formes d'hérédité extra-géniques qui remettent en question le dogme central énoncé au cours de la période biochimique, lequel stipulait que toute information génétique (hérédité et développement) devait provenir de l'ADN génomique. Initialement considérées comme des anomalies, ces nouvelles formes d'hérédité font maintenant partie du paysage de la génétique moléculaire. Aussi appelées « héritabilités épigénétiques », ces formes d'hérédité n'impliquent pas la séquence d'ADN du génome principal (WEISS, 1993a, pp. 274-285).

Ces formes comprennent notamment l'hérédité mitochondriale<sup>26</sup> qui concerne les molécules d'ADN des mitochondries, qui sont des organites situés dans le cytoplasme entourant le noyau. Il existe également des mécanismes héréditaires associés au génome principal, qui cependant n'affectent pas la séquence d'ADN : notons par exemple la méthylation de l'ADN (l'ajout du groupe chimique méthyl sur certaines bases de l'ADN) et le phénomène de l'impression génomique<sup>27</sup>.

---

25. Pour une mise en lumière des tenants et aboutissants de la mise sur pied de ce projet, voir COOK-DEEGAN, R. *The Gene Wars. Science, Politics, and the Human Genome*, New York, W.W. Norton and Company, 1994.

26. La mitochondrie est l'organe respiratoire de la cellule. Elle contient plusieurs molécules circulaires d'ADN. Chaque cellule contient une centaine de mitochondries et donc un millier de molécule d'ADN mitochondrial. L'ADN mitochondrial est transmis par la voie maternelle puisque ce sont les gamètes féminins, et non le sperme, qui contiennent les organes cellulaires. L'ADN mitochondrial est également sujet à des mutations qui sont associées à des maladies héréditaires. Voir LUFT, R. « The development of mitochondrial medicine », *P.N.A.S.*, 91:8731-8738, 1994 et WALLACE, D.C. « Mitochondrial DNA sequence variation in human evolution and disease », *P.N.A.S.*, 91:8739-8746, 1994.

27. Le fait qu'un allèle puisse fonctionner différemment dans une cellule somatique, selon son origine maternelle ou paternelle. Ce phénomène est une exception de la loi de l'hérédité de Mendel qui stipule que les deux allèles fournis par les deux parents sont exprimés de manière égale. Le processus d'impression génomique est réalisé dans les cellules germinales. Cette mémoire parentale est conservée durant le développement de la progéniture. Ce phénomène est impliqué dans certains cancers (YUN,



### 2.6.1 Le gène entre une donnée et un processus

La complexité de la structure des gènes, de même que le déplacement progressif du centre d'attention des scientifiques du gène vers l'environnement génique et moléculaire entourant ce gène (ATLAN, 1994), sont des facteurs qui contribuent à modifier les conceptions anciennes du gène. En effet, ce dernier n'est plus le seul joueur impliqué dans l'expression des informations génétiques.

Cette nouvelle perspective produit au moins deux points de vue sur le gène. Le gène peut se définir par sa structure physico-chimique, son ADN, ou par ses propriétés fonctionnelles de réplication et de transmission d'informations.

Ceux qui le définissent par sa structure (gène-ADN), considèrent le gène comme un élément parmi d'autres, **une donnée** d'un processus d'interactions complexe, impliquant des séquences de nucléotides, des enzymes et d'autres molécules (ATLAN, 1994). Les gènes sont comme des données qui participent à tous les processus métaboliques. Dans cette perspective, le génétique (au sens de genèse, de développement) n'est pas dans le gène (ATLAN, 1994, p. 8) mais dans l'association entre l'ADN et la machinerie cellulaire comprenant des enzymes et d'autres protéines.

Ceux qui définissent le gène par sa fonction (gène-ensemble ADN-protéines), considèrent le gène comme une unité fonctionnelle (WATERS, 1994) et de ce fait, continuent à localiser le «génétique» au niveau du gène. Cette conception moléculaire et dynamique du gène définit ce dernier par un ensemble de séquences linéaires de nucléotides (ADN, ADN complémentaire, ARN rétroviral) codant pour des séquences linéaires de produits (ARN de transfert, ARN ribosomique, ARN messenger, protéines) qui sont générés à différentes étapes du processus de l'expression génétique.

Selon cette dernière perspective, le gène représente des états possibles intervenant dans le processus dynamique de la transcription (ADN vers ARN) et de la traduction (ARN vers protéine) du génome. Ce processus fait intervenir des mécanismes de contrôle génétiques, mais aussi des réseaux d'interactions épigénétiques qui influencent les réponses du génome aux signaux de l'environnement (STROHMAN, 1994).

### 2.6.2 Le rapport génotype-phénotype et la métaphore des systèmes complexes

Si la période biochimique repose sur la métaphore du programme pour tenter d'expliquer les rapports, d'une part, entre la structure et la fonction de l'ADN et, d'autre part, les mécanismes de l'expression des phénotypes, la période moléculaire fait

---

K. «Genomic imprinting and carcinogenesis», *Histology & Histopathology*, 13(2):425-435, 1998) et dans certains syndromes chromosomiques (NICHOLLS, R.D., SAITOH, S. et HORSTHEMKE, B. «Imprinting in Prader-Willi and Angelman syndromes», *Trends in Genetics*, 14(5):194-200, 1998).

face à un énorme défi : prendre en compte tous les niveaux d'organisation biologique, c'est-à-dire l'individu, la cellule et le génome (WEISS, 1993b).

Alors que la période biochimique représente l'aboutissement d'une approche statique et réductionniste, la période moléculaire représente un revirement radical. Elle tente d'étudier les dynamiques d'organisation en maintenant une visée de globalité, du moins dans sa pensée théorique<sup>28</sup>.

En replaçant le génome dans une « construction » à plusieurs paliers d'intégration (GRAY, 1992, pp. 175-183) et en se représentant les rapports entre le génotype et le phénotype comme un système ouvert capable d'évolution et de conservation de ses états d'équilibre (ATLAN, 1994), la perspective moléculaire contribue à relativiser le rôle des facteurs génétiques dans l'ensemble du développement de l'individu.

La métaphore en vigueur s'inspire de la théorie des systèmes complexes<sup>29</sup>. Celle-ci permet d'expliquer comment se déroule l'expression des fonctions physiologiques à partir des informations génomiques, des informations cellulaires et des informations provenant du « terrain » individuel (SING et REILLY, 1993). Le modèle proposé pour décrire les rapports entre ces différents niveaux d'interactions (informations, action et régulation) comporte quatre caractéristiques :

- un réseau systémique ;
- des propriétés émergentes ;
- des causes multifactorielles ;
- un processus dynamique.

Le réseau systémique est constitué de processus moléculaires et cellulaires interdépendants qui forment des relations cohérentes<sup>30</sup> entre les différents systèmes biochimiques et physiologiques (SING et REILLY, 1993, p. 142). Ces systèmes sont à la base de l'expression de « traits intermédiaires », c.-à-d. de valeurs biochimiques et de signes physiologiques qui se manifestent entre le niveau du génome et le niveau du phénotype.

La notion de propriété émergente implique que les attributs d'un système complexe ne peuvent être prédits de la somme des parties. Le tout est plus que la somme des parties. Par conséquent, la seule chose qui peut être affirmée est une probabilité (SING et REILLY, 1993, p. 144).

---

28. Cette approche théorique en génétique est l'expression d'un mouvement intellectuel plus vaste, qui s'applique aussi aux conceptions de la santé, de la maladie et du handicap (voir tableau 2.3, p. 97). Nous constaterons que cette pensée globale et complexe est difficilement applicable en pratique.

29. Voir à ce sujet DE ROSNAY, J. *Le macroscope*, en particulier le chapitre 2 sur « La révolution systémique : une nouvelle culture », Paris, Seuil, pp. 83-128, 1975.

30. La cohérence signifie que les variations de chaque trait et la covariation entre les traits se situent à l'intérieur d'une certaine limite permettant de maintenir l'équilibre homéostatique (autorégulation) tout en offrant une capacité de réponse adaptée aux perturbations du milieu.

La multiplicité des facteurs en cause, génétiques et environnementaux, agissent de manière hiérarchique au sein du réseau des traits intermédiaires associés au développement du phénotype (SING et REILLY, 1993, p. 144).

Enfin, il s'agit d'un processus dynamique qui se traduit par une grande variabilité interindividuelle dans la manifestation d'un phénotype donné (par exemple une maladie à composante génétique) (SING et REILLY, 1993, p. 146).

Le «**modèle systémique complexe**» que nous venons de présenter redonne donc une place centrale à l'environnement (BOERWINKLE et HALLMAN, 1993). La raison est que ni l'ADN, ni les systèmes biochimiques et physiologiques, ni l'organisme individuel n'existent indépendamment de leur rapport à l'environnement.

### 2.6.3 La mutation devient une variation avec du potentiel

La découverte de l'ampleur des variations interindividuelles pour un même gène d'une part et, d'autre part, pour l'ensemble des gènes sur les génomes individuels a fait basculer la conception classique de la mutation génétique (WEISS, 1993b, p. 8). Celle-ci a cessé de signifier un générateur de différences observables pour devenir un générateur de variations alléliques. Par conséquent, la mutation se dissout dans le concept de variation.

Or, contrairement à la définition habituelle de la mutation, les variations constatées au sein des génotypes ne sont pas nécessairement associées à un phénotype mutant. Chaque variation ne provoque pas nécessairement une différence phénotypique observable, un défaut enzymatique et encore moins un phénotype pathologique. L'approche moléculaire permet de constater le fait des variations indépendamment de leur valeur sur le plan physiologique. Par ailleurs, l'ampleur de la variation dans une population peut signifier que différents génotypes vont converger vers l'expression d'un phénotype particulier, notamment une maladie (WEISS, 1993a, p. 203 ; WEISS, 1993b p. 9).

Certes, «l'ADN est toujours en changement et il existe un taux de mutation de ses séquences et de son organisation linéaire qui permet l'accumulation de variations» (LABERGE, 1991, p. 484), mais ce processus est extrêmement lent. L'étude moléculaire des gènes et des protéines au sein des populations montre que l'essentiel de la variation génétique dans les populations ne provient pas de mutations nouvelles qui apparaissent à chaque génération, mais tient plutôt de la réorganisation des mutations préexistantes par le processus de recombinaison. En somme, il y a deux grandes catégories de facteurs qui modifient la fréquence des allèles. La mutation et la sélection naturelle constituent la première catégorie de facteurs. Ceux-ci agissent très lentement. Par contre, la culture humaine, son histoire et ses facteurs sociologiques sont des éléments beaucoup plus rapides et efficaces pour transformer la fréquences des allèles dans une population (LABERGE, 1991, p. 483).

Les études moléculaires des populations montrent que chaque individu est un hétérozygote unique à chaque locus, ce qui veut dire qu'il possède deux allèles différents, à un même locus et que cette paire d'allèles est différente d'un individu à l'autre (WEISS, 1993b, p. 8). La variation est ce qui permet d'enraciner biologiquement l'unicité de chaque individu. De plus, chaque génome individuel peut contenir de 5 à 7 allèles délétères, sans provoquer de maladies chez l'individu. Cette nouvelle perception des génomes individuels force à abandonner l'idée de l'existence d'un génome parfait.

En outre, la génétique moléculaire des populations montre qu'il est inapproprié, par exemple, de concevoir la variation génétique comme une « erreur » et, de ce fait, de lui accorder *a priori* une valeur sélective négative. Une telle évaluation n'est possible qu'*a posteriori*, c.-à-d. après qu'on ait démontré que cette variation contribue à l'expression d'un phénotype pathologique. Dans cette perspective, la mutation est d'abord et avant tout une variation. Cette variation s'inscrit dans une dynamique complexe où elle contribue plus ou moins fortement à l'expression d'un phénotype dont les caractéristiques ne peuvent être prédites qu'en terme de probabilité.

Dorénavant, qu'elles soient soumises à la pression sélective ou non, qu'elles soient physiologiquement silencieuses ou non, toutes les variations ou mutations des génomes individuels peuvent servir à l'identification des caractéristiques d'un individu. Cette possibilité, ouverte par la génétique moléculaire, force à réfléchir à la signification des différences génétiques pour l'état de santé des individus. C'est parce que la variation peut facilement glisser vers l'idée d'erreur qu'il vaut mieux expliciter sa signification biologique réelle (notamment son caractère probabiliste) et demeurer prudent quant à sa signification médicale.

En résumé, la période moléculaire du développement de la génétique nous permet de définir nos concepts-clés de la manière suivante :

**Le gène :** en tant que séquence d'ADN, le gène est une donnée qui participe au processus d'acheminement d'informations pour les fonctions de l'organisme. En tant qu'unité fonctionnelle, le gène est un état d'activité à un moment donné du processus dynamique de production de protéines impliquées dans les fonctions de l'organisme.

**La mutation :** du point de vue des séquences d'ADN dont sont constitués les génomes individuels d'une population, la mutation perd ses caractéristiques de différence et se dissout dans la notion de variation. La variation est ce qui permet d'enraciner biologiquement l'unicité de chaque individu. La variation ne conduit pas nécessairement au pathologique, elle exprime plutôt une probabilité.

**La relation génotype-phénotype :** elle se représente comme un processus dynamique d'interactions causales, incluant les mécanismes épigénétiques, qui redonne une place centrale à l'environnement. Un réseau systémique avec des propriétés émergentes.

## 2.7 La période moléculaire et les concepts de causalité et de normalité

### 2.7.1 Multicausalité et système complexe

Les plus récentes théories appliquées à la compréhension des relations entre les génotypes et les phénotypes fournissent un modèle si complexe de causalité qu'il devient difficile, voire impossible, de séparer la composante génétique des autres composantes causales qui interagissent à tous les niveaux du fonctionnement de l'organisme : physiologique, biochimique et génomique.

En effet, la multiplicité des facteurs impliqués dans les rapports entre le génotype et le phénotype offre un concept de causalité génétique radicalement transformé par rapport à la causalité linéaire des modèles biochimique et classique de la génétique. Il s'agit dorénavant d'un *spectre causal* des effets génotypiques, cellulaires et individuels sur l'expression phénotypique (BOERWINKLE et HALLMAN, 1993, p. 93 ; WEISS, 1993b, p. 10). Cette nouvelle conception de la causalité nous met en garde contre la tentation de prédire un état du système à partir d'un seul facteur causal, y compris la composante génétique.

De même, les notions de gène et de mutation deviennent plus difficiles à cerner parce que leurs définitions oscillent entre des conceptions statiques et dynamiques et entre les points de vue populationnel et individuel.

### 2.7.2 Entre génotype et environnement : la norme de réaction

Un même génotype dans des environnements différents aura des développements différents comme c'est le cas pour différents génotypes dans un milieu donné. C'est le concept de norme de réaction (GRAY, 1992 ; LEWONTIN *et al*, 1984) qui permet de saisir cette réalité. La norme de réaction d'un génotype c'est l'ensemble des phénotypes qui peuvent résulter de ce génotype lorsqu'il s'exprime dans différents milieux. Chaque génotype a sa propre norme de réaction.

On peut constater ces effets dans le domaine de la génétique des végétaux. Par exemple, les hybrides de maïs actuels sont plus performants lorsque plantés à haute densité dans des sols pauvres, tandis que les hybrides anciens sont plus performants lorsque plantés à faible densité dans des milieux riches. Cela ne veut pas dire que les hybrides actuels sont les meilleurs, ils sont simplement mieux adaptés aux conditions de culture qui prévalent actuellement.

### 2.7.3 Entre l'individu et son environnement : l'homéostasie

Les traits et les maladies s'exprimant chez un individu témoignent du phénomène dynamique du développement. Ce développement s'inscrit dans un milieu changeant qui implique des processus d'adaptation et de transformation du milieu en vue de maintenir un équilibre (MURRAY, 1979; ROSE, 1984).

Le concept physiologique fondamental dont nous disposons pour expliquer cette relation entre l'individu et son environnement est celui de l'homéostasie<sup>31</sup>. L'équilibre homéostatique dépend d'une part de l'unicité de chaque individu – unicité déterminée par le génotype et l'environnement physiologique, c.-à-d. l'individualité biologique<sup>32</sup> – et, d'autre part, reflète le processus dynamique du rapport de cet individu à son milieu.

### 2.7.4 Unicité individuelle et normalité

En passant à l'échelle moléculaire, on découvre que les variations génétiques sont si communes au sein des populations que ce qui s'avère la norme pour un individu, c'est d'être différent et de posséder un génome unique.

Les mutations sont, au sein du génome, plutôt des variations de séquences nucléotidiques dont le caractère pathologique ne se définit plus *a priori* en comparaison à un génome standard dit normal, puisque tous les génomes individuels sont extrêmement variés. La qualification pathologique d'une variation spécifique ne peut être évaluée qu'*a posteriori* par son association à un phénotype pathologique, lequel est le résultat d'un ensemble de facteurs de causalité en interaction.

Par conséquent, la période moléculaire apporte une vision radicalement nouvelle en ce qui concerne le rapport au normal et au pathologique. Ce qui fait que l'état d'un individu est normal ou pathologique ne se rattache plus à un attribut de cet individu, mais à l'équilibre, maintenu ou perdu, entre un génotype, des mécanismes épigénétiques, des processus physiologiques et l'environnement.

La norme de l'organisme provient alors de l'organisme lui-même. Cette normativité propre signifie que chaque individu doit être comparé avec lui-même. Le normal n'est plus la ressemblance au type (période classique) ou la conformité à un génome sans tare (période biochimique), il est une normativité propre à l'individu, une sorte d'autonomie<sup>33</sup>.

---

31. CANNON, W.B. *The Wisdom of the Body*. Boston, Harvard University Press, 1932.

32. Voir l'ouvrage de GARROD, « The Inborn Factors in Disease » (1931), reproduit dans SCRIVER et CHILDS (1989).

33. Voir JACQUARD, A. *L'héritage de la liberté*, notamment au chapitre 4 portant sur « Complexité et auto-organisation », Paris, Seuil, pp. 58-74, 1986.



Chacun des trois modèles théoriques de « la génétique » constitue un point de vue particulier sur les concepts-clés de la génétique. Cette présentation successive de trois modèles ne doit pas être entendue comme la critique d'un modèle par un autre qui serait plus évolué. Chacun des modèles repose sur des observations et possède des apports théoriques valides, de même que des difficultés. Comme dirait ATLAN (1994, p. 6), «entre la vision d'un programme d'ordinateur inscrit dans les séquences nucléotidiques des gènes, et celle de données mémorisées traitées par un réseau de réactions métaboliques... la réalité doit se trouver quelque part entre les deux...»

**Tableau 2.1** – *Caractérisation des trois modèles théoriques de « la génétique » selon les concepts-clés du gène, de la mutation et du rapport entre le génotype et le phénotype (causalité).*

<b>Période</b>	<b>Classique</b>	<b>Biochimique</b>	<b>Moléculaire</b>
<b>Modèle de la « génétique »</b>	Hérédité mendélienne	ADN comme programme	Génomique et complexité
<b>Conception du gène</b>	Locus	Organisme	Séquence d'ADN et unité de traduction
<b>Fonction du génome</b>	Support de l'hérédité	Autoréplication et algorithme du développement	Données d'un processus cellulaire dynamique
<b>Rapports génotype-phénotype</b>	Boîte noire	Programme linéaire	Réseau systémique
<b>Conception de la mutation</b>	Différence observable	Erreur	Variation

### 3 Les apports de « la génétique » à l'éthique

En général, l'éthique concerne les actions, de même que les finalités et les modalités des interventions sur les personnes. En ce sens, l'éthique vise à baliser les actions et les interventions de manière à respecter ces personnes et pour ce faire, elle se traduit souvent sous forme de principes, tels le respect de l'autonomie, la volonté de bienfaisance, la visée d'un traitement juste, etc. Le caractère éthique d'une pratique repose sur au moins trois approches d'évaluation qui se distinguent selon les critères suivants : 1° la concordance de cette pratique avec une certaine norme éthique (approche déontologique), 2° les conséquences individuelles et sociales de cette pratique



(approche conséquentialiste et utilitariste), et 3° la légitimité de cette pratique par rapport à une représentation du bien ou du juste (approche téléologique).

Les dimensions éthiques des rapports entre les savoirs de la génétique et la pratique de la médecine touchent, d'une part, des questions qui se situent en amont de la pratique : les savoirs sur lesquels se fondent les pratiques médicales sont-ils valides ? l'utilisation de ces savoirs dans le cadre de cette pratique est-elle appropriée ? D'autre part, les dimensions éthiques touchent les pratiques elle-mêmes : en quoi cette pratique est-elle justifiée ? quels sont les objectifs visés ?

Les concepts de causalité et de normalité sont essentiels pour l'analyse des dimensions éthiques logées dans les rapports entre la génétique et la médecine parce que ces concepts viennent appuyer les arguments invoqués pour juger de l'opportunité et de l'efficacité d'une intervention<sup>34</sup>.

### 3.1 La notion de causalité dans les débats sur la génétique

La causalité génétique joue un rôle majeur dans les débats sur « la génétique ». Autant ceux qui supportent que ceux qui s'opposent aux progrès de la nouvelle génétique humaine, utilisent la notion de causalité comme fondement de leur argumentation normative (CRANOR, 1994b, pp 125-126).

La génétique connaît de nombreuses conceptions de la causalité (tableau 2.2, p. 83). Les maladies héréditaires évoquent une causalité linéaire liée à un seul gène, tandis que la majorité des traits et des maladies sont le fruit d'une interaction complexe entre plusieurs gènes, produits cellulaires, signaux extracellulaires, états biochimique et physiologique d'un individu dans un milieu de vie en constante évolution. L'importance accordée à l'une ou l'autre des conceptions de la causalité a une influence directe sur la manière de se représenter le rôle de la génétique dans le développement d'un individu.

À cet égard, certaines compréhensions de la causalité favorisent le déterminisme<sup>35</sup> et ses corollaires, le réductionnisme et l'essentialisme (LEWONTIN *et al*, 1984 ; HARRIS et SCHAFFNER, 1992 ; RUSE, 1994 ; SHUSTER, 1992). Le déterminisme génétique signifie que le gène est une cause nécessaire et suffisante pour qu'un trait, une maladie ou un comportement s'actualise. Cela implique que le gène doit contenir toutes les causes et instructions pour le développement de ce trait. Cela implique aussi que toute autre influence provenant de l'environnement, de la volonté du sujet et des ressources sociales qui l'entourent est négligeable dans le processus d'apparition de ce trait.

34. La causalité et la normalité nous semblent jouer un rôle similaire à celui que jouent « la suffisance des liens » et « l'acceptabilité des prémisses » pour l'évaluation d'une argumentation (BLACKBURN, P. *Logique de l'argumentation*. Saint-Laurent, ERPI, 1994).

35. Le déterminisme n'est pas limité à la pensée biologique. Il est également présent dans la culture.

### 3.1.1 Les fonctions diverses des arguments de causalité

Dans les débats sur les rapports entre la génétique et la médecine, l'argument de causalité sert, d'une part, à juger de la pertinence de la génétique pour la prévention des maladies et, d'autre part, à orienter les recherches et les pratiques dans le domaine de la génétique médicale (HULL, 1979 ; LAPPÉ, 1979 ; MURRAY, 1979).

Il existe dans la pratique médicale et dans les discours de bioéthique deux visions de la causalité génétique. La **vision monogénique classique** qui accorde une importance déterminante au rôle des gènes dans les maladies héréditaires et la **vision « interactionnelle »** qui considère les gènes comme un élément du spectre causal et qui suppose que la survenue des maladies communes, dites multifactorielles est le résultat de l'interaction entre le génotype et l'environnement.

Les débats qui tentent d'opposer ces deux visions nous apparaissent stériles puisque chaque vision a sa validité propre selon les maladies concernées. Dans le cas des maladies héréditaires monogéniques, il serait inapproprié de considérer la contribution génétique comme un élément parmi d'autres, car ce dernier est déterminant. Par contre, dans le cas d'une maladie commune dite multifactorielle, limiter les recherches et les interventions à cerner les facteurs génétiques est une attitude réductionniste incohérente avec la réalité multifactorielle de la maladie.

La réalité des maladies monogéniques mendéliennes et la réalité des maladies communes dites multifactorielles nous invitent plutôt à concevoir le rôle des gènes dans l'expression des maladies comme un continuum. Les positions extrêmes valent pour les cas extrêmes et ne nous apparaissent pas constituer une approche qui colle à la réalité. La métaphore de la complexité suggère que toutes les maladies ont une composante génétique, qui agit de manière différente selon la maladie en cause, l'individu concerné, ses habitudes de vie et son environnement. Cette interprétation nous invite plutôt à évaluer cas par cas le rôle des facteurs génétiques dans l'expression d'une maladie.

Au delà de la question d'établir quelle est la vision appropriée de causalité dans un cas particulier, le problème de la causalité renvoie à des dimensions éthiques particulières qui tiennent aux diverses fonctions des arguments de causalité. Il y a en effet plusieurs manières de comprendre la notion de causalité : celle-ci a tantôt une visée explicative, tantôt une visée pratique de contrôle, tantôt une visée morale de responsabilité (CRANOR, 1994b, p. 127).

Premièrement, la notion de cause est employée pour expliquer le cours normal (au sens de habituel, naturel) des choses ou bien les raisons qui font que ce cours est perturbé. Les causes sont vues comme des contingences. Les explications causales sont alors dépendantes du contexte dans lequel les événements se produisent et des intérêts de ceux qui recherchent ces explications (CRANOR, 1994b, p. 128).

Deuxièmement, la notion de cause peut servir à cibler un ou plusieurs facteurs impliqués dans un processus complexe en vue de modifier ce dernier. Les critères qui président au choix d'une cause dépendent alors de la possibilité de contrôler celle-ci et du résultat que sa modification produit (CRANOR, 1994b, p. 129).

Dans le domaine de la génétique, cette visée pratique se reflète de deux manières. Dans les cas de maladies héréditaires monogéniques récessives pour lesquelles le gène a été identifié et sa fonction caractérisée, l'identification du gène comme « la cause » peut conduire à développer des stratégies thérapeutiques telle la thérapie génique. Mais dans la plupart des cas, la cause privilégiée en thérapeutique visera plutôt la modification des habitudes de vie, lorsque c'est « la cause » modifiable la plus efficace.

En somme, l'identification de « la cause » d'une maladie n'est pas seulement liée aux critères de nécessité et de suffisance, mais dépend également de son intérêt instrumental, c.-à-d. du pouvoir d'action associé à cette cause et de la possibilité de son contrôle (WHITBECK, 1977).

Troisièmement, la notion de cause sert à attribuer une responsabilité, voire un blâme. Ce recours à la causalité va plus loin que le seul fait de décrire les raisons qui font que le cours normal des choses est perturbé. En attribuant la cause non pas à un fait mais à un agent moral doué de volonté, la cause est inscrite dans le comportement de cette personne. L'identification de « la cause » permet alors de relier un tort ou une maladie à une action ou un comportement (CRANOR, 1994b, p. 130).

Si la responsabilité personnelle de transmettre une maladie monogénique héréditaire est toujours écartée – nous ne sommes pas responsables de notre héritage génétique –, la responsabilité personnelle face à la prévention de la survenue d'une maladie est tout à fait envisageable. Dans ce contexte, le blâme demeure un risque important<sup>36</sup>. Dans le cas des maladies multifactorielles à composante génétique, plusieurs causes peuvent être ciblées. La prévention est orientée vers les causes modifiables de sorte qu'elle mise sur la modification des habitudes de vie. Si la cause « habitudes de vie » n'est pas remise dans le contexte plus global de la multiplicité des causes, il y a risque de blâmer les personnes pour leur maladie.

La causalité a donc des fonctions multiples qui ont un rapport avec l'éthique. Selon les modèles théoriques de la génétique, la causalité entre les gènes et les maladies est soit déterminante, soit relative à un ensemble d'autres causes en interaction, dont les effets demeurent dans l'ordre des probabilités. Sur cette base, elle peut servir à justifier la pertinence d'une intervention, mais également justifier l'attribution d'une responsabilité.

---

36. Ce sujet sera repris dans le cadre de l'étude empirique qui sera présentée dans les chapitres suivants. Voir notamment SACHS, L. «Causality, responsibility and blame – core issues in the cultural construction and subtext of prevention », *Sociology of Health and Illness*, 18(5):632-652, 1996.

### 3.2 La notion de normalité dans les débats sur la génétique

Les conceptions de la normalité sont multiples et proviennent de points de vue très différents<sup>37</sup>. D'abord utilisé en médecine, le mot normal – en référence à l'état normal et opposé à l'état pathologique – est devenu polysémique. On utilise le mot normal pour qualifier les populations, les comportements, les signes cliniques et les gènes. Dans son usage courant, le mot normal recouvre une multiplicité de sens tels que naturel, habituel, régulier, adéquat ou encore légitime (HACKING, 1990, p. 162).

Les scientifiques et les professionnels de la santé se réfèrent constamment à la notion de normalité, même si cette référence est le plus souvent implicite. Or, cette notion mérite d'être analysée parce qu'elle constitue un argument essentiel pour juger de la légitimité d'une intervention (CULVER et GERT, 1982; DAVIS et BRADLEY, 1996; FABREGA, 1981).

#### 3.2.1 Les conceptions de la normalité en génétique

La question de la normalité ou, plus précisément, celle des critères de la distinction entre ce qui est défini comme normal et ce qui est défini comme a-normal (ou pathologique) a été explorée à travers nos trois modèles théoriques de la génétique. Ces analyses ont permis de dégager trois conceptions différentes du normal (voir le tableau 2.2, p. 83) :

- une conception statistique qui renvoie à un type ;
- une conception fonctionnelle qui renvoie à un standard ;
- une conception « interactionnelle » qui renvoie à une normativité propre.

La période classique de la génétique met de l'avant un concept statistique du normal en définissant les rapports d'appartenance de l'individu à l'espèce. Cette conception est axée sur la prémisse que les ressemblances excèdent les différences et que dans cette ressemblance, se trouve une norme – la nature propre de l'espèce, c.-à-d. le type – qui sert de fondement pour définir et évaluer les individus qui composent le groupe.

La période biochimique met de l'avant un concept idéaliste du normal, qui postule l'existence d'une forme parfaite ou standard du génome et qui définit les formes différentes comme des tares. Ce concept idéaliste du normal se traduit en qualifiant la mutation comme une erreur. Or, pour arriver à identifier un gène et une mutation en ces termes, il faut faire appel à un autre concept du normal, qui est biochimique et fonctionnel. C'est en référant à un état pathologique qu'une séquence d'ADN peut

---

37. La question de la normalité a déjà fait l'objet d'une analyse conceptuelle approfondie de la part de Georges CANGUILHEM. Celle-ci a été traitée dans le contexte de la médecine (*Le normal et le pathologique*) de même que dans le domaine des sciences biologiques (*Idéologie et rationalité dans les sciences de la vie*).

être qualifiée d'a-normale. L'erreur est définie en comparant cette séquence a-normale avec des séquences d'ADN associées à un état non-pathologique.

Enfin, la période moléculaire fait appel à une conception du normal qui prend en considération la totalité de l'organisme en relation d'adaptation et de transformation avec son milieu. Cette conception souligne que la norme réside dans le rapport entre l'organisme et le milieu. Le critère qui permet de juger de l'état normal est celui d'équilibre entre l'organisme et son milieu. Cet équilibre peut être défini en faisant appel aux concepts d'adaptation et de capacité de transformation (tableau 2.2, p. 83).

**Tableau 2.2** – Conceptions de la causalité et de la normalité associées aux modèles théoriques de « la génétique »

Période	Classique	Biochimique	Moléculaire
Modèle de la « génétique »	Hérédité mendélienne	ADN comme programme	Génomique et complexité
Conception de la causalité	Boîte noire	Programme linéaire	Réseau systémique
Rapport gène-causalité	Condition de possibilité	Cause-effet	Probabilité
Conception de la normalité	Statistique: moyenne/déviation	Intrinsèque: normal/anormal	Interactionnelle: degré d'autonomie
Rapport gène-normalité	Sauvage/mutant	Normal/défectueux	Variation/susceptibilité
Rapport organisme-milieu	Sélection du milieu	Adaptation au milieu	Adaptation et transformation du milieu
Lieu normatif	Espèce: type	Génome: standard	Individu: norme de réaction

### 3.2.2 Les fonctions normatives des arguments de normalité

Les compréhensions multiples de la normalité qui accompagnent les différents modèles de la génétique se distinguent selon deux catégories: les conceptions qui définissent la normalité selon des normes extérieures à l'individu et une conception qui définit la normalité en rapport à l'individu lui-même.

La première catégorie comprend le concept statistique et le concept fonctionnel de la normalité, concepts issus des périodes classique et biochimique. De telles conceptions de la normalité justifient l'intervention sur la base de critères objectifs ou extérieurs à la personne. Seul le concept de normalité que nous avons associé à la période moléculaire met l'accent sur « l'autonomie » de l'individu. En effet les lieux normatifs identifiés pour chaque conception de la normalité en génétique (tableau 2.2) montrent que la norme peut provenir de l'espèce, d'un génome standard ou du rapport entre l'individu et son milieu.

Les critères qui définissent le partage entre ce qui est normal et ce qui est a-normal ou pathologique sont souvent invoqués pour justifier une intervention (médicale ou sociale). Une intervention peut se justifier sur la base d'un besoin individuel, de la constatation d'une situation anormale (une maladie, un phénomène inhabituel, quelque chose d'inacceptable), d'une norme sociale voire d'un idéal (SINDING, 1984).

Les arguments de normalité servent également à définir le succès de l'intervention. Selon la conception retenue, le succès peut se définir en fonction des finalités suivantes : se conformer à une norme établie, retrouver une fonction normale, établir des conditions de vie acceptables ou encore instaurer, pour une personne, une situation qui lui soit adéquate. Par conséquent, les arguments qui font appel à la normalité ont une fonction normative, dans la mesure où elles guident l'évaluation des interventions.

En médecine, la distinction entre le normal et le pathologique fait appel, d'une part, au récit du malade et, d'autre part, à l'examen clinique du médecin. Ce double référent laisse entrevoir le conflit possible – mais la nécessaire complémentarité – entre l'appréciation « objective » de la normalité et son appréciation subjective<sup>38</sup>.

Or, ce caractère objectif (statistique et fonctionnel) de la normalité doit néanmoins être considéré dans le contexte plus large des normativités sociales et éthiques. Même dans le cadre de la médecine qui s'intéresse à la singularité de l'individu, la question de définir ce que constitue une fonction normale fait quand même appel à une négociation entre des valeurs personnelles, des valeurs biomédicales et des valeurs sociales (LLOYD, 1994, p. 106, SINDING, 1984).

Dans la mesure où la bioéthique accorde une place centrale aux choix individuels, la provenance des normes qui justifient une intervention sur des personnes et leur adéquation avec la norme de l'éthique est un élément crucial des débats éthiques en génétique.

---

38. CARON, L. « Le normal et le pathologique », *Au chevet*, (16):9-12, 1996.



### 3.2.3 Le passage des faits aux valeurs

Le normal est une notion ambiguë qui brouille la distinction entre les faits et les valeurs (HACKING, 1990, p. 160). Dire que quelque chose est normal, c'est soit faire appel à un fait (si normal veut dire habituel ou fréquent), soit faire appel à une norme, voire à un idéal. En médecine, les conceptions de la normalité sont chargées de valeur, parce qu'elles concernent tout d'abord un organisme vivant individuel et au surplus un être humain.

Cette situation n'épargne pas la génétique. Même si ses approches moléculaire et populationnelle lui ont permis de redéfinir la mutation en tant que variation, dès qu'il s'agit de discuter de leurs effets possibles sur la santé, ces variations sont le plus souvent considérées comme des anomalies génétiques. Or, cette notion constitue un exemple paradigmatique de la manière dont la science passe du fait à la valeur.

**L'anomalie génétique où le passage du fait à la valeur** Le mot anomalie signifie : qui présente un caractère d'irrégularité par rapport à un type ; qui n'est pas identique aux autres individus du même genre, qui s'écarte du type, de la norme<sup>39</sup>.

Sur la base d'une telle définition, il n'est pas surprenant qu'une confusion de sens ait persisté, depuis le début du 19<sup>e</sup> siècle, entre les termes anomalie et anormal (CANGUILHEM, 1994). Prise isolément, l'anomalie est un fait. C'est dans sa traduction au sein d'un organisme individuel situé dans un environnement particulier que cette anomalie prend une valeur. La confusion s'explique lorsqu'on distingue les prérogatives de la science et celles de la médecine. La science se préoccupe de décrire des faits et de fournir des théories ou des modèles généralisables. La médecine se préoccupe du pathologique et de la situation singulière des individus.

Avec le concept de mutation comme erreur, la génétique classique et biochimique fournit une description de l'anomalie qui s'apparente au traitement qu'en fait la médecine, tout simplement parce que la référence à un état pathologique est requis pour identifier l'erreur.

Par contre, du point de vue de la génétique des populations, qui met de l'avant le concept de variation, la génétique redonne à l'anomalie le sens d'une différence, sans que celle-ci soit *a priori* comparée à un état normal ou à un type. Dans la perspective moléculaire, l'anomalie devient « le fait de la variation individuelle qui empêche deux êtres de se substituer l'un à l'autre de façon complète » (CANGUILHEM, 1994, p. 85).

La signification que prend l'anomalie est tributaire du point de vue qu'on a d'elle. Dans le domaine de la santé des individus, une variation génétique possède d'ores et déjà « une valeur ». Elle est soit neutre, défavorable ou favorable selon le milieu de

---

39. Grand Robert de la langue française, Paris, 2<sup>e</sup> éd., 1986.



vie donné. En outre cette valeur peut changer avec le temps et les interactions entre le génotype et l'environnement (MURRAY, 1979, p. 75). Dans tous les cas, porter un jugement de valeur sur l'anomalie exigerait, selon GOLDSTEIN, des références qui nous font complètement défaut :

« Généralement, nous le formulons en nous basant sur des phénomènes fortuits d'un environnement très concret et en tenant compte de plus, des particularités moyennes, corporelles et psychiques, avant tout, des préjugés régnants qui, eux aussi, sont co-déterminants. C'est pour cette raison que les mêmes anomalies peuvent être appréciées aux différentes époques tout à fait différemment » (GOLDSTEIN, 1951, pp. 366-367).

Cette constatation nous amène à mieux comprendre que même si la notion de variation a remplacé la notion de mutation, l'identification d'une variation génétique chez un individu demeure toujours sujette à une forme ou une autre de jugement normatif. En outre, même si le concept de variation est considéré comme neutre du point de vue statistique et du point de vue fonctionnel (médical), il peut toujours se charger de significations sociales ou morales.

### 3.3 Types de discours de bioéthique sur la génétique

Le développement d'une perspective éthique qui s'interroge sur les composantes normatives logées dans les rapports entre les savoirs de la génétique et la pratique médicale ne peut pas faire l'économie d'une discussion sur les discours de bioéthique qui portent sur la génétique et ses applications médicales.

La distinction entre le concept de causalité basé sur une représentation de l'ADN comme programme (ou organisme) et celui basé sur la représentation de l'ADN comme composante d'un réseau systémique complexe a une valeur heuristique pour l'analyse des discours de bioéthique qui concernent l'impact de la génétique en médecine. Elle nous permet de dégager trois approches courantes :

1. celles qui critiquent la génétique en insistant sur le caractère réductionniste et déterministe de son approche. Cette critique s'adresse à une conception de la génétique qui renvoie aux modèles monogénique classique et biochimique du rôle des gènes dans la transmission et la survenue des maladies. On vise habituellement à mettre en lumière des problèmes sociaux exacerbés par une telle conception de la génétique ;
2. celles qui visent à éduquer le public en mettant de l'avant les plus récents développements de la génétique qui tiennent compte du rôle de l'environnement et de la complexité des rapports entre le génotype et le phénotype. On vise généralement à dédramatiser, en distinguant la génétique de ses effets pervers et de ses utilisations sociales ;

3. celles qui diabolisent ou louangent la génétique pour ses pouvoirs de transformation du vivant. Les craintes exprimées dans ces discours concernent l'eugénisme et la menace pour l'identité humaine (essentialisme). Bien qu'ils véhiculent des points de vue opposés, ces discours ont un élément en commun car ils procèdent habituellement d'une vision anthropomorphique et vitaliste de la génétique.

Notre objet n'est pas de retracer et ou d'explicitier ces types de discours. En proposant un tel schéma, nous avons voulu montrer que notre propre recherche ne se place ni en dehors, ni au dessus de ces discours et qu'elle rejoint le discours « scientifique et éducatif ». Notre objectif est, avant tout, d'illustrer que tous les discours portant sur la génétique comportent une part d'idéologie<sup>40</sup>.

Notre étude des développements théoriques de la génétique et de ses différentes métaphores nous permet de mieux comprendre quelques-unes des ramifications de l'essentialisme et du déterminisme génétiques, deux problèmes éthiques centraux qui procèdent d'une compréhension réductrice et naturalisante des caractères humains. Certains enjeux éthiques retrouvés dans la littérature de bioéthique sont, en fait, des problèmes mal posés parce qu'ils découlent de compréhensions erronées des modèles de la génétique (LEWONTIN, 1997). Si les représentations sociales de la génétique telles que décrites dans la littérature (CONDIT *et al*, 1998 ; NELKIN et LINDEE, 1995) ont évolué en intégrant progressivement la notion d'interaction gène-environnement (CONDIT *et al*, 1998), l'essentialisme génétique demeure une figure prépondérante dans l'imaginaire social.

Les croyances relatives à la génétique dans la population américaine (NELKIN et LINDEE, 1995), correspondent assez fidèlement à une vision qui considère l'ADN comme un programme contenant le destin de l'individu et le génome comme le lieu sacré de l'essence humaine. Ainsi, lorsqu'il s'agit d'aborder les problématiques reliées à la génétique, « on redoute moins la transgression de principes moraux traditionnellement respectables, sinon toujours respectés (comme celui de la liberté individuelle, qui se traduit par la règle de ne rien tenter sur autrui sans son consentement), que le franchissement de barrières « naturelles », qui ouvrent des possibles au regard desquels aucune norme éprouvée n'est pertinente » (FAGOT-LARGEAULT, 1986, p. 33).

---

40. De l'ouvrage de FOUREZ, *La construction des sciences*, au chapitre 7 intitulé « sciences et idéologies », pp. 129-139, 1988, nous retenons qu'un discours idéologique est un discours qui se présente comme une représentation adéquate du monde, mais qui possède, en plus de son caractère descriptif, un caractère de légitimation. Si le discours scientifique peut servir à critiquer les idéologies, les sciences peuvent elles-mêmes se présenter comme des idéologies, surtout lorsqu'elles prétendent donner des réponses objectives et neutres, plutôt que de reconnaître qu'elles sont relatives et historiquement déterminées. Enfin, les sciences sont impuissantes à clarifier entièrement les questions éthiques. Par exemple, la définition scientifique du moment où commence la vie humaine sera toujours le résultat d'un choix, d'une décision épistémologique.

Les discours sur la génétique prennent facilement un caractère idéologique (au sens péjoratif). La génétique touche l'individu et l'espèce dans leur développement respectif (ontogenèse et phylogenèse). Elle contribue à expliquer la transmission des caractères d'une génération à l'autre (théorie de MENDEL) et à fournir une base biologique pour l'évolution des espèces (théorie de DARWIN). Avec les progrès plus récents de l'épidémiologie et de la biologie moléculaire, la génétique contribue à la compréhension des interactions entre le génotype et le phénotype. La génétique continue à alimenter les débats sur les dualismes de l'animé et de l'inanimé, de l'inné et de l'acquis, de la nature et de la culture (SINDING, 1991, p. 251).

Certains considèrent que le Projet Génome Humain renforce le déterminisme biologique et le « prisme génétiste », ce qui contribue à dissoudre la distinction opérée entre la nature et la culture et à y substituer une distinction plus générale entre le normal et l'anormal (FOX KELLER, 1992, p. 298). Dans ce contexte, la prudence recommande de ne pas utiliser la connaissance de la génétique pour traiter d'autre chose que de ses objets propres. Cette prudence invite à faire deux remarques.

Premièrement la biologie n'est pas une science de la vie. La biologie est plutôt une science de l'organisation moléculaire, du fonctionnement des systèmes physiologiques, de l'étude de l'évolution des espèces, etc. La biologie n'étudie pas le vivant en ce qui le distingue du non-vivant. La vie se situe à un tout autre niveau, celui des perceptions et de l'expérience subjective (ATLAN et BOUSQUET, 1994, p. 49). On peut en dire autant de la santé. KANT a fait une remarque très lucide lorsqu'il a affirmé qu'il n'y avait pas de science de la santé et que seules les maladies pouvaient faire l'objet d'observations scientifiques (CANGUILHEM, 1990, p. 13). Comme la vie, la santé se situe au niveau de la perception et de l'expérience subjective, celle d'être bien portant.

Si on admet que la vie et la santé ne peuvent être définies par la connaissance scientifique (si ce n'est que de manière arbitraire), il vaut mieux éviter de conférer aux objets de la génétique (ADN, gènes, chromosomes, etc.) des propriétés vitales ou un caractère sacré, même lorsqu'il s'agit de protéger la dignité de la personne humaine. À la célèbre phrase « le gène n'est pas la maladie et la maladie n'est pas la personne », nous rajoutons que « le vivant n'est pas dans la génétique », « la santé n'est pas dans les gènes » et « l'humain n'est pas dans le génome ». En somme il ne faut pas prendre un signe de l'identité pour le siège de l'identité.

Deuxièmement, la complexité des relations entre le génotype et le phénotype, ainsi que le rôle important de l'environnement, sont des arguments souvent utilisés par les scientifiques et les experts avertis pour contrer le discours qui suppose que les technologies génétiques nous permettent de manipuler à notre guise les génomes individuels. L'argument de la complexité est de plus en plus évoqué pour réfréner les « emballements idéologiques », pour corriger les « mauvaises représentations » de la génétique dans le

public. Or, à la suite de cette présentation, nous dirions plutôt que ces compréhensions font référence à d'anciens modèles théoriques qui sont ou ont été des représentations savantes. Par ailleurs, le discours de la complexité n'est pas à l'abris de ses propres emballements idéologiques (voir notamment KNOPPERS et LABERGE, 1997).

## 4 Les apports de « la génétique » à la médecine

En privilégiant une approche historique, l'analyse conceptuelle nous a permis de préciser l'autonomisation de deux champs de savoirs et de pratiques de « la génétique ». Le plus ancien est le domaine de l'hérédité et de la reproduction, ouvert aux savoirs et à l'action par la génétique mendélienne. Le second, en émergence depuis l'avènement de la biologie moléculaire et de la caractérisation de l'ADN, est le domaine des relations entre le génotype et le phénotype. Ce dernier champ se traduit pratiquement sur le plan de la prévision du pronostic clinique suite à un diagnostic génétique (prénatal, présymptomatique, prédictif).

Cette distinction est éclairante pour saisir la transformation graduelle de la pratique de la génétique médicale par l'avènement de la génétique moléculaire. En effet, les apports de la génétique en médecine ont, d'entrée de jeu, concerné l'hérédité et la reproduction. Ce n'est que depuis le milieu des années quatre-vingts qu'on associe des susceptibilités génétiques à certaines maladies communes multifactorielles.

Dans les populations où des maladies se manifestent avec des prévalences plus élevées que dans la population générale, la recherche des causes de cette prévalence élevée peut prendre plusieurs directions. Elle peut s'orienter vers les risques environnementaux partagés par les membres de ce groupe, elle peut porter sur les facteurs de risque communs, qui sont culturellement hérités, ou encore elle peut s'intéresser aux prédispositions biologiquement transmises comme les susceptibilités génétiques (SCRIVER, 1991).

En ce qui concerne le domaine des relations entre le génotype et le phénotype, l'épidémiologie génétique<sup>41</sup> fournit deux représentations pour expliquer les relations causales entre les gènes et les maladies :

- La vision « monogénique classique » : Il s'agit d'une représentation monocausale linéaire issue de la période classique de l'hérédité mendélienne et caractérisée durant la période biochimique comme une relation causale linéaire entre un gène et une maladie ;

---

41. L'épidémiologie génétique est issue de la biologie moléculaire et de la génétique des populations et a pour tâche de préciser les relations entre les variations géniques et l'expression des maladies.

- La vision «interactionnelle» : Il s'agit d'une représentation multicausale qui met de l'avant la relation entre les gènes et l'environnement. Cette représentation découle des récents développements de la biologie moléculaire, de la biologie du développement et de l'épidémiologie génétique en regard des maladies communes dites multifactorielles.

En quoi ces visions du rôle des gènes dans la survenue des maladies sont-elles utiles pour la compréhension de l'impact de la génétique moléculaire en médecine? À travers les notions de causalité et de normalité, les modèles théoriques de la génétique s'accordent avec les diverses représentations de la santé (HERZLICH, 1984), de la maladie (CHILDS, 1995; MASSÉ, 1995) et du handicap (DORVIL *et al*, 1994; EBERSOLD, 1992; FOUGEYROLLAS *et al*, 1996. Voir le tableau 2.3, p. 97).

Puisque les conceptions de la maladie déterminent en partie l'étendue des responsabilités professionnelles et la nature de la relation entre le médecin et le patient<sup>42</sup>. On peut supposer que la génétique peut influencer ces rapports et ces responsabilités, notamment à travers les explications qu'elle fournit pour la causalité des maladies (HULL, 1979; LAPPÉ, 1979; MURRAY, 1979; PLOTZ, 1997).

Comment analyser l'impact des récents développements de la génétique moléculaire en médecine? Premièrement en demeurant prudent face aux affirmations précoces qui accordent à la génétique le pouvoir de révolutionner la médecine ou d'y instaurer un nouveau paradigme<sup>43</sup>. L'histoire des sciences nous enseigne que la question n'est pas si simple<sup>44</sup>. Pensons seulement aux découvertes de GALILÉE, d'EINSTEIN et de DARWIN et à la réception que leurs innovations conceptuelles ont pu avoir. Il n'en faut pas plus pour comprendre que les nouveaux développements théoriques ne sont pas toujours immédiatement acceptés par la pensée en place. La question de l'impact de « la génétique » en médecine ne fait pas exception. Nous pensons que cet impact doit être analysé en tenant compte des concordances plus ou moins fortes que les différents modèles proposés par la génétique sont en mesure de tisser avec la pensée médicale déjà en place (MATHIOT, 1993).

Dans cette perspective, l'appréciation des questions de l'impact et de l'intégration de la génétique en médecine dépend, d'une part, de ce qu'on met sous le vocable de « la génétique » et, d'autre part, de la volonté, sinon de la capacité de l'institution médicale

---

42. Selon ENGEL, «the importance of how physicians conceptualize disease derives from how such concepts determine what are considered the proper boundaries of professional responsibility and how they influence attitudes toward and behavior with patients.» (ENGEL, G.L. «The need for a new medical model: a challenge for biomedicine», *Science*, 196:129-131, 1977).

43. Voir à cet effet le traitement qui est fait des contributions de la génétique moléculaire à la médecine dans l'éditorial de MCLENDON, W.W. «Celebrating 40 years of the double helix. From a theory of biology to the care of patients», *J.A.M.A.*, 269(15):1993-1994, 1993.

44. Voir à ce sujet la discussion de MAYR (1982, pp. 839-858) concernant la maturation des théories et des concepts en biologie et les rôles du milieu social et des progrès techniques.

à intégrer les modèles proposés par la génétique<sup>45</sup>. À cet égard, nous pensons que les différentes possibilités pratiques d'intervention, que suggèrent les deux visions de la causalité génétique, jouent un rôle prépondérant dans leur intégration à la pratique médicale.

## 4.1 Deux visions de la causalité génétique des maladies

En plus d'illustrer les deux référents (hérédité et développement) qui constituent la toile de fond des pratiques de « la génétique », notre analyse permet d'identifier les caractéristiques et implications de deux visions de la causalité génétique des maladies. La vision « monogénique classique » est issue de la période classique de l'hérédité mendélienne et caractérisée durant la période biochimique comme une relation causale linéaire entre un gène et une maladie. La vision « interactionnelle » est issues des récents développements de la biologie moléculaire, de la biologie du développement et de l'épidémiologie génétique en regard des maladies communes dites multifactorielles. Cette vision postule une distribution des susceptibilités génétiques au sein de la population. Ces susceptibilités sont définies par la contribution, plus ou moins forte selon les individus et les familles, de facteurs génétiques multiples dans la survenue des maladies communes dites multifactorielles (WEISS, 1993b, p. 25). Ces deux visions de la contribution des gènes à l'expression des maladies conduisent à des compréhensions différentes de la causalité génétique. La première est davantage déterministe, tandis que la seconde est fortement probabiliste.

### 4.1.1 La vision monogénique classique

La vision monogénique classique de la causalité est issue des conceptions causales fournies par l'hérédité mendélienne et la génétique biochimique, lesquelles s'accordent respectivement aux conceptions traditionnelles de la maladie: la conception ontologique et la conception anatomo-pathologique.

**Hérédité mendélienne et conception ontologique de la maladie** YOXEN (1984) considère que la médecine recherche un modèle étiologique simple comme celui des maladies infectieuses. La conception du gène comme « véhicule des caractères héréditaires », qui est offerte par la génétique mendélienne, remplit bien cette fonction,

---

45. Citant CHILDS (1977), YOXEN (1984) souligne que quatre facteurs feraient obstacle à l'intégration de la perspective génétique dans l'ensemble des pratiques de santé : 1° la relation singulière entre le médecin et le patient, qui va à l'encontre d'un souci pour les apparentés, 2° le caractère épisodique de la pratique médicale et le peu de temps consacré à la prévention, 3° l'accroissement des spécialisations médicales, 4° le manque d'intérêt des médecins pour l'action politique visant la diminution des risques liés à l'environnement.



car elle montre des affinités évidentes avec une conception ontologique de la maladie. Ces affinités concernent notamment l'idée d'une entité qui peut être transmise non pas horizontalement comme les agents infectieux, mais verticalement, c.-à-d. d'une génération à l'autre. Cette conception du gène (une unité dont les mutations causent des différences phénotypiques) est à la base des études familiales ou de population réalisées à des fins d'inférence généalogique et de conseil génétique.

### **Génétique biochimique et conception anatomo-pathologique de la maladie**

La conception biochimique du gène est, comme nous l'avons vu plus haut, une conception qui repose sur une approche médicale du pathologique. Cette conception établit une relation monocausale linéaire entre un gène et une enzyme, lesquels sont responsables d'une maladie héréditaire. L'idée que la maladie découle directement d'une erreur dans le gène est renforcée par le fait que les maladies héréditaires monogéniques ont dans bien des cas une pénétrance complète, c.-à-d. qu'elles sont le plus souvent déjà exprimées du point de vue clinique dès la naissance.

La conception mendélienne du gène et la conception biochimique du gène sont complémentaires. Alors que la première est utilisée pour décrire la transmission des caractères héréditaires, la seconde est employée pour décrire le processus de pathogenèse entre le gène et la maladie. La conception biochimique du gène, qui considère l'ADN comme un programme, vient en fait spécifier la fameuse boîte noire de la période classique.

Ces deux premières conceptions du gène et de la causalité forment ce que nous définissons comme une vision monogénique classique de la causalité en médecine. Cette vision est-elle adéquate pour expliquer le rôle des gènes dans les maladies? D'une part, elle s'applique seulement à un ensemble restreint de maladies héréditaires qui doivent être distinguées des susceptibilités génétiques (WACHBROIT, 1994).

D'autre part, ces maladies monogéniques héréditaires forment une portion relativement restreinte du fardeau attribué aux maladies en général. Si la contribution des facteurs génétiques (héritabilité) aux maladies observées dans nos sociétés va en grandissant – notamment parce que nous avons réussi à contrôler d'autres facteurs de maladies comme les agents infectieux et les problèmes d'hygiène –, les situations où un gène muté produit une maladie sont néanmoins considérées comme une rareté, affectant environ 2-3% des naissances (ANDREWS *et al*, 1994, p. 1 ; STROHMAN, 1993, p. 113).

Or de nombreuses observations montrent que, même dans les cas de maladies monogéniques classiques, la relation entre le gène et la maladie est complexe (SPAETH et BARBER, 1980). En effet, l'expression de plusieurs maladies dites monogéniques dépend de la mutation impliquée et du milieu de vie.



#### 4.1.2 La vision «interactionnelle»

Contrairement à l'épidémiologie classique, «le propre de l'épidémiologie génétique est de faire porter l'observation non plus sur les populations malades, mais sur les individus atteints de cette maladie et les raisons pour lesquelles ils le sont» (SCRIVER, 1991, p. 369). L'épidémiologie génétique, tout comme la génétique médicale, se penche sur les individus et leurs particularités biologiques, leurs habitudes de vie, leur milieu familial et culturel.

De plus, contrairement à la génétique des populations qui s'interroge sur les transformations qui ont cours au sein des génotypes dans le cadre de l'évolution, l'épidémiologie génétique s'intéresse au rapport entre les génotypes et les maladies. Il s'agit de déterminer «si le génotype a une influence quelconque sur le phénotype, car du point de vue individuel, c'est le phénotype qui est soumis à la sélection. Le génotype n'est qu'une prédisposition ou encore une simple susceptibilité» (LABERGE et KNOPPERS, 1992, p. 150).

C'est de là que provient la vision «interactionnelle» pour expliquer le rôle des gènes dans les maladies. Le mot «interactionnel» vient souligner que la composante génétique est modulée par l'environnement et que la maladie résulte d'une mésadaptation entre la constitution génétique et un environnement donné (CHILDS, 1977, 1995 ; LABERGE, 1991).

**Complexité et vision interactionnelle** Il semble que l'approche de l'épidémiologie génétique constitue une interprétation «interactionniste» du modèle systémique complexe. Cette interprétation «interactionniste» suppose que chaque composante de l'interaction (gène-environnement) peut être identifiée et son effet isolé indépendamment des autres composantes (STROHMAN, 1993). La vision «interactionnelle» se distingue du modèle systémique complexe de la génétique qui a été décrit plus haut, car ce dernier va plus loin dans son explication de la causalité. Il postule qu'il est, à toute fin pratique, impossible de prédire la maladie, même si on connaît la contribution de chacune des composantes causales, parce que le tout est plus que la somme des parties. Or ce modèle entraîne des difficultés pratiques considérables. La vision proposée par l'épidémiologie génétique est interactionniste car elle s'intéresse aux populations où la prévalence des maladies est plus élevée que dans la population générale. Dans ces populations, l'épidémiologie génétique peut supposer que les contributions respectives du génotype et de l'environnement à l'expression des maladies sont suffisamment significatives qu'il est possible de les séparer.

**Les facteurs de risque génétiques** Le modèle systémique complexe suppose, dans la population générale, que toutes les maladies ont à divers degrés une composante

génétique contribuant à leur développement. À la limite, le modèle systémique complexe signifie qu'il n'y a pas de maladies génétiques et de maladies non-génétiques. Il n'y a que des maladies avec une composante génétique plus ou moins grande. Par conséquent, le génotype n'est plus « une cause ». Il représente désormais un ensemble de facteurs de risque parmi d'autres, dont l'effet peut être plus ou moins important. Ainsi, il ne s'agit plus d'identifier une mutation pathologique associée à une maladie, mais les génotypes qui sont associés à des risques accrus de développer des maladies, qu'elles soient héréditaires ou multifactorielles (WEISS, 1993a). Les variations génomiques ainsi identifiées se voient attribuer un potentiel de risque pour la santé.

La reconnaissance progressive de la diversité des déterminants de la santé et de la maladie (biologiques, habitudes de vie, facteurs socio-économiques, système de soins) signifie qu'un ensemble de facteurs de risque contribuent à divers degrés à la survenue des maladies. Dans cette perspective, l'épidémiologie est placée devant le défi de compléter son approche linéaire des associations causales par une approche systémique et d'élaborer des modèles de prédiction probabilistes hautement sophistiqués, ce qui ne va pas sans difficultés (PHILLIPE et MANSI, 1998).

À l'heure actuelle, la contribution principale de la génétique moléculaire dans le domaine de la caractérisation des maladies communes dites multifactorielles est d'identifier des prédispositions et des susceptibilités génétiques. Cette activité s'applique à l'ensemble des maladies communes dite multifactorielles dont la composante génétique est assez forte pour pouvoir être identifiée<sup>46</sup>

## 4.2 Le modèle génétique privilégié en médecine

Malgré les progrès théoriques dans la compréhension du rôle de la constitution génétique dans le développement des maladies, certains soutiennent (CHILDS, 1977 et 1995 ; STROHMAN, 1993) que la médecine et la recherche biomédicale fonctionnent toujours avec le modèle monogénique classique basé sur la théorie mendélienne de l'hérédité et la théorie biochimique de l'expression génétique (un gène - une enzyme - une maladie) développées durant les années trente à soixante. Or, cette représentation serait un obstacle important à la compréhension des implications de la nouvelle génétique humaine (NEWMAN, 1988).

Selon ces auteurs, la médecine continue de promouvoir une conception ontologique du gène et une conception anatomo-pathologique de la maladie<sup>47</sup>. La médecine re-

---

46. Des précisions seront apportées au chapitre 3 à propos de la différence entre les gènes identifiés dans les cas de formes familiales héréditaires de maladies communes (cancers et maladies cardiovasculaires) et les autres formes de maladies pour lesquelles des facteurs de risque génétiques ont été associés (diabète, etc.).

47. Le recours à la métaphore de « l'anatomie morbide du génome » pour décrire le processus de cartographie et de séquençage du génome humain n'est pas seulement une figure de style. MCKUSICK,

tient de la génétique l'idée que le gène constitue la composante étiologique la plus fondamentale. Le gène est considéré comme un quasi-pathogène permettant de distinguer certaines maladies de « génétiques », ce qui exprime une conception essentialiste du pathologique (YOXEN, 1984). Le gène est considéré comme la cause ultime, la plus petite lésion anatomo-pathologique visible, qui peut soit expliquer une maladie déjà exprimée ou indiquer une prédisposition à la maladie. D'autres soutiennent que les conceptions biomédicales de la maladie agissent comme des filtres qui favorisent une interprétation particulière des savoirs en émergence de la génétique moléculaire (CAPLAN, 1992; CHILDS, 1995).

Notre présentation des deux visions de la causalité génétique et de leur concordance aux conceptions ontologique et fonctionnelle de la maladie appuie la thèse de ces auteurs et souligne la tendance à privilégier la conception monocausale applicable aux maladies héréditaires pour penser le rôle des gènes dans la survenue des maladies. Si cette vision est adaptée à la réalité des maladies héréditaires graves qui surviennent à la naissance, elle pose problème pour la majorité des maladies qui sont multifactorielles et qui apparaissent le plus souvent à l'âge adulte.

#### 4.2.1 Une nouvelle médecine moléculaire ?

Au début de cette recherche spéculative sur l'impact de la génétique moléculaire en médecine, nous pensions, avec d'autres, que la génétique était en train de révolutionner la pratique médicale. Cette démarche d'analyse des développements théoriques de la génétique nous a appris au moins une chose : la « révolution de la génétique moléculaire » ne réside pas dans l'intégration de ses innovations conceptuelles, mais plutôt dans son pouvoir d'identifier et de caractériser les gènes (génomique).

**Une prolongation des anciennes visions** Les recherches actuelles en génomique, soutenues par le Projet Génome Humain, notamment celles qui visent à positionner les gènes associés aux traits complexes sur le génome, cherchent avant tout à « disséquer » la complexité pour la réduire au modèle plus simple des maladies monogéniques héréditaires<sup>48</sup>. En prenant par exemple un trait complexe comme le cancer du sein, la génomique s'attaque principalement aux formes familiales et aux formes les plus sévères, tant sur le plan clinique qu'en ce qui concerne l'âge de survenue.

Une telle approche permet essentiellement de sélectionner les cas de cancer du sein où la composante génétique est prépondérante. Les gènes identifiés concernent

V. « Medical genetics. A 40-year perspective on the evolution of a medical specialty from a basic science », *J.A.M.A.*, 270(19):2351-2356, 1993.

48. LANDER, E.S. et SCHORK, N.J. « Genetic dissection of complex traits », *Science*, 265:2037-2048, 1994.

des formes familiales de cancer bien spécifiques, touchant au plus 5% de tous les cancers du sein. Les formes identifiées sont en fait des formes héréditaires monogéniques. Même si le modèle systémique complexe de la génétique suggère que le rôle des gènes dans l'expression des maladies est un phénomène complexe, polygénique et multifactoriel, les recherches génomiques actuelles fournissent encore des résultats qui encouragent une vision monogénique classique du rôle de la génétique dans les maladies. On reconnaît toutefois en théorie la complexité et l'importance de l'interaction avec le milieu. En somme, on ne sacrifie pas la logique linéaire des causes aux effets, mais on constate qu'il est nécessaire de faire des recherches pour mieux cerner les mécanismes de l'influence de l'environnement sur le développement du génotype (LEWONTIN *et al*, 1984).

Or, en persistant à décrire ces formes monogéniques héréditaires comme des susceptibilités ou des facteurs de risque génétique, il y a un danger de confondre les deux types d'informations génétiques et, par le fait même, d'attribuer un poids plus déterminant au risque qui provient des polymorphismes de l'ADN (comparativement aux risques qui proviennent de l'alimentation ou de l'exposition à des carcinogènes), sur la base des observations effectuées au sujet des formes monogéniques héréditaires impliquées dans les maladies communes multifactorielles.

Nous pensons que les formes héréditaires monogéniques identifiées dans les maladies communes multifactorielles ne sont pas représentatives de tous les polymorphismes génétiques qui peuvent constituer des susceptibilités ou des facteurs de risque. Alors qu'on peut affirmer avec une certaine confiance que les formes monogéniques héréditaires ont effectivement plus de poids que les autres types facteurs de risque, du fait qu'ils sont présents dès la naissance et qu'ils sont associés à des formes familiales plus sévères, rien n'est moins sûr en ce qui concerne les polymorphismes de l'ADN qui constituent des facteurs de risque génétiques.

Autrement dit, la confusion entre la forme monogénique héréditaire et le facteur de risque (susceptibilité) génétique contribue à donner l'illusion que les facteurs de risque génétiques ont plus de poids que les autres types facteurs de risque. Or, dans le contexte des maladies communes multifactorielles, ce n'est pas parce qu'un facteur est génétique (qui se rapporte à une séquence d'ADN) que sa contribution relative au processus pathologique est nécessairement plus importante que celle des autres types de facteur de risque.

On constate donc que malgré ses prétentions à vouloir identifier des facteurs génétiques associés à des maladies communes dites multifactorielles, la pratique de la génomique n'est qu'à un stade embryonnaire et que les chercheurs dans ce domaine devront être prudents dans la manière de qualifier les séquences d'ADN qu'ils rattacheront aux maladies communes multifactorielles, s'ils ne veulent pas entretenir de confusion entre la vision monogénique classique de la génétique et la vision multicausale

systémique complexe de la génomique. Cette distinction est essentielle pour l'éthique, notamment pour la formulation des risques rattachés aux recherches génomiques et pour la conceptualisation des enjeux d'ordre médical, éthique, légal et social qui touchent la génomique.

Le risque est de prolonger une vision linéaire de la causalité, « revampée » d'une conception « interactionnelle » des rapports gènes-environnement, pour expliquer l'effet des susceptibilités génétiques sur la survenue des maladies commune multifactorielles.

En conclusion, nous sommes d'accord avec STROHMAN (1993 et 1994) et CHILDS (1977 et 1995) qui affirment que la médecine actuelle fonctionne toujours avec les modèles issus de la période biochimique de la génétique. Le modèle biochimique s'intègre beaucoup plus facilement aux conceptions biomédicales prévalentes de la maladie. Le modèle systémique complexe de la génétique a encore du chemin à faire avant de « transformer le regard médical » et de se traduire sur le plan pratique.

**Tableau 2.3** – *Rapprochements entre les conceptions de la maladie, du handicap et de la santé et les modèles théoriques de « la génétique »*

Période	Classique	Biochimique	Moléculaire
Modèle de « la génétique »	Hérédité mendélienne	ADN comme programme	Génomique et complexité
Conception de la maladie <sup>49</sup>	Ontologique (germe)	Anatomo-pathologique (lésion/dysfonction)	Mésadaptation
Conception du handicap <sup>50</sup>	Fardeau (exogène)	Infirmité (endogène)	Situation (rapport)
Conception de la santé <sup>51</sup>	Absence de maladie (état)	Faculté de résistance (attribut)	Équilibre (processus)

49. D'après notre interprétation des travaux de CHILDS (1995).

50. D'après notre interprétation des travaux de EBERSOLD (1992) et FOUGEYROLLAS *et al* (1996).

51. D'après les travaux de HERZLICH (1984).

### 4.3 Génétique et prévention personnalisée

Nous entrons dans l'ère de l'identification des individus à risque élevé de développer des maladies communes multifactorielles. La prévention se tourne désormais vers l'identification des prédispositions, susceptibilités ou facteurs de risque génétiques, pour tenter de diminuer le risque par des traitements préventifs spécifiques, des interventions sur les habitudes de vie et par une surveillance médicale accrue. Cette pratique est construite sur la vision « interactionnelle » et mise sur la modification de l'environnement en vue de la prévention.

En plus de la génétique médicale, on voit se développer une médecine génétique préventive qui comprend un volet diagnostique, la médecine dite prédictive, et un volet préventif. L'apport principal de la vision « interactionnelle » à la médecine génétique préventive est double. Dans un premier temps, elle met de l'avant le caractère unique de chacun des individus face à la maladie. La constitution génétique d'un individu est une composante de son individualité biologique, ce qui permet d'établir un profil de risque personnalisé. Dans un deuxième temps, elle s'occupe de la prévention des maladies communes qui surviennent chez l'adulte. Cette forme de prévention diffère de la prévention des maladies héréditaires graves qui se limite le plus souvent à l'avortement des fœtus atteints. La médecine génétique préventive prédictive s'apparente plutôt à la médecine préventive habituelle, sauf qu'elle permet un diagnostic prédictif et qu'elle se préoccupe davantage des familles.

## 5 Conclusion

Au cours du 20<sup>e</sup> siècle, la génétique a connu un essor considérable. Son intégration au domaine médical est cependant un phénomène récent dont on ne mesure pas encore toute l'ampleur. Depuis la fin des années cinquante, la génétique permet une prise en charge médicale des maladies héréditaires, des syndromes chromosomiques et des malformations congénitales. Avec le développement de la génétique moléculaire pendant les années soixante-dix, puis la mise sur pied au début des années quatre-vingt-dix du Projet Génome Humain, la génétique étend son champ d'action aux maladies communes, dont la survenue est associée, à divers degrés, à des composantes génétiques.

Cette étude des développements théoriques de la génétique nous a servi de grille pour analyser le fossé qui existe entre les savoirs scientifiques les plus récents en génétique, les visions de la causalité génétique retrouvées dans la pratique et la recherche médicales et celles qui traversent les représentations sociales.

Nous avons tenté de montrer que la manière de se représenter « la génétique » a un impact sur la teneur des discours en bioéthique et qu'une vision insuffisamment éclairée peut nuire à la formulation et à l'analyse des enjeux éthiques. La réalité des maladies monogéniques mendéliennes et des maladies communes dites multifactorielles nous invite plutôt à concevoir le rôle des gènes dans l'expression des maladies comme un continuum.

L'étude des enjeux conceptuels qui sous-tendent ces significations et qui contribuent à problématiser les enjeux éthiques – notamment par l'analyse des fonctions associées aux notions de causalité et de normalité – est particulièrement pertinente pour les domaines de la génétique médicale et de la médecine prédictive, puisque c'est sur la base de la communication de savoirs, bien plus que sur la base d'interventions techniques curatives, que sont établies ces pratiques.

Si les questions éthiques soulevées en rapport aux développements de la génétique sont multiples et font principalement référence aux impacts psychologiques et à la gestion sociale de l'information génétique, il n'en demeure pas moins que tous ces enjeux renvoient ultimement à la signification et à la « valeur » accordée à l'information génétique, par les scientifiques, les médecins, les personnes touchées et par la société.

Avec le Projet Génome Humain, des tests moléculaires deviendront disponibles pour un nombre croissant de maladies. La production et la communication de ces nouveaux savoirs sur le risque de maladie offrent des possibilités additionnelles pour l'action préventive. Le **chapitre 3** est donc consacré à la problématisation des dimensions éthiques de la médecine dite prédictive.



# Chapitre 3

## Les enjeux de la médecine prédictive

### 1 Introduction

**P**OUR FAIRE SUITE AU CHAPITRE 2 qui caractérisait les développements théoriques de la génétique à travers ses concepts fondamentaux – pour tenter de formuler une réponse à la question de savoir si « la génétique » conduisait à un changement de paradigme en médecine –, nous orientons maintenant nos efforts d’analyse vers une pratique qui découle directement des récents développements de la génétique moléculaire en médecine, la médecine prédictive.

Le présent chapitre traite de la médecine prédictive et en expose la problématique éthique, en portant une attention particulière à la manière dont sont utilisés les savoirs prédictifs pour la prise en charge médicale du risque et pour la constitution d’un « engagement préventif »<sup>1</sup> des personnes concernées. En effet, nous croyons avec d’autres « [qu’on] ne peut se satisfaire d’une réflexion éthique qui veillerait seulement à ce que les procédures médicales soient exécutées dans le respect des règles bioéthiques communément admises. » (THÉVOZ, 1998, p. 261). Ce qui fait l’intérêt pour l’éthique d’une pratique comme celle de la médecine prédictive tient à la possibilité pour le savoir biomédical d’investir le domaine de la conduite humaine au nom de la santé et du bien-être individuel et collectif.

Nous présentons d’abord une définition de la médecine prédictive et de ses principales caractéristiques, en explicitant comment le « potentiel de prévision » varie selon les maladies en cause. Suit une revue des problèmes associés à la pratique de la médecine prédictive dans les études publiées, qui permet de dégager et de catégoriser les enjeux selon quatre perspectives différentes, mais complémentaires.

---

1. Nous devons cette expression à MARTIN (1996).

Sur cette double base d'une définition de la médecine prédictive et de la revue des problèmes et des enjeux généralement considérés, nous disons dans la dernière partie du chapitre – posant les repères de ce que nous pourrions appeler le cadre théorique de notre recherche – pourquoi nous nous intéressons plus spécialement à la production, à la communication et aux répercussions individuelles et sociales des savoirs dans le cadre du diagnostic d'une prédisposition génétique et de sa prise en charge préventive.

Les éléments qui seront esquissés concernent notamment : 1° l'évolution conceptuelle des notions de santé et de maladie, leurs dimensions multiples et leur rôle dans la justification des interventions ; 2° le recours au concept de risque comme assise de l'intervention préventive, la complexité de son évaluation, l'ambiguïté de son application à une situation individuelle, et l'incertitude inhérente à son caractère probabiliste et 3° « l'engagement préventif » et le partage des responsabilités. Ces thèmes seront analysés plus en détails dans le cadre de l'exemple du diagnostic et de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale (HF), exemple qui sera présenté aux chapitres suivants.

## 2 Définition de la médecine prédictive

Le diagnostic d'une prédisposition génétique individuelle et les possibilités d'intervention préventive ouvertes par la connaissance de cette vulnérabilité avant son possible retentissement clinique confèrent à la médecine un caractère prédictif<sup>2</sup> en amont du pronostic traditionnel.

Alors que le pronostic renvoie au jugement que porte le médecin, suite à un diagnostic, sur la durée, le déroulement et l'issue d'une maladie, le diagnostic prédictif

---

2. Nous utilisons cette expression déjà « consacrée », mais nous sommes d'accord avec ceux qui ont des réserves quant à la notion de prédiction et préfèrent utiliser des expressions moins fortes, telles le diagnostic de prévision (CCNE, 1996, p. 5 ; SINDING, 1991, p. 245) ou le diagnostic présomptif (MATTÉI, 1996, p. 1307). Prédiction vient de prédire, qui signifie « annoncer une chose probable comme devant se produire, par conjecture, raisonnement, intuition, etc. ». Prévision vient de prévoir, qui signifie « considérer comme probable, imaginer un événement futur. » Ainsi, la notion de prédiction demeure plus proche du déterminisme que celle de prévision. Or, l'usage le plus répandu de l'expression de médecine prédictive témoigne du fait que le modèle complexe et probabiliste de la période moléculaire n'est pas encore intégré et qu'il subsiste dans la pensée en place le fantasme de pouvoir révéler le destin des personnes à partir de leur constitution génétique (voir le chapitre 2). BOURGÉAULT (1990, p. 82) souligne que la prédiction est un terme d'origine théologique qui renvoie plus exactement à la prophétie, tandis que le mot prévision, également d'origine théologique, a fait son entrée dans le domaine scientifique au 19<sup>ème</sup> siècle et concerne désormais les probabilités. Dans le domaine de l'éthique et de la morale on fait plutôt référence à la notion de prévoyance, qui est « l'attitude de celui qui prend les dispositions nécessaires pour faire face à une situation prévue. » Cet exercice sémantique nous suggère que « l'engagement préventif », dont il est question dans ce chapitre et les suivants, est une forme de prudence morale relative à la santé.

implique, d'abord et avant tout, un jugement de probabilité (risque) sur la survenue même de la maladie.

En génétique médicale, le concept de risque ou de « prédiction de la maladie » n'est pas un phénomène nouveau quand il s'agit du **risque de transmission** d'une maladie héréditaire aux descendants. En effet, l'évaluation et la communication de ce risque sont à la base du conseil génétique à des fins de reproduction (VLEK, 1987).

Le diagnostic prédictif dont il est question dans ce chapitre ne concerne pas le risque de transmission d'une maladie héréditaire, mais le **risque de survenue** d'une maladie à composante génétique, qu'elle soit héréditaire ou non<sup>3</sup>. Il s'agit d'une activité de prévention dans la mesure où l'individu « prévenu » par un diagnostic prédictif positif n'est ni malade, ni complètement en santé, il est « à risque ». Ce risque n'est cependant qu'une probabilité accrue de développer une maladie, dont il est également difficile de prévoir la gravité.

## 2.1 Les caractéristiques de la médecine prédictive

La médecine prédictive reflète une certaine évolution de la médecine. En plus de ses activités diagnostiques, thérapeutiques et palliatives, la médecine s'ouvre de plus en plus à des activités de conseil, d'éducation et de surveillance. Cette tendance s'explique par le rôle croissant des développements scientifiques en médecine.

La médecine actuelle tire ses origines de la démarche anatomo-clinique. Celle-ci s'est considérablement raffinée et permet d'identifier les causes des maladies avec toujours plus de précision, allant de l'organe vers la cellule, les voies métaboliques, jusqu'au génome. La médecine actuelle est également le fruit d'une démarche issue de l'hygiène publique et plus récemment d'une approche sociale et préventive qui porte plutôt son attention sur les facteurs environnementaux et les facteurs sociaux responsables des maladies.

Cette reconfiguration de la pratique médicale dans le contexte plus global des pratiques de santé, fait en sorte que la médecine ne se limite plus à la prise en charge des personnes malades. Le volet préventif de la médecine est de plus en plus promulgué, si bien que la pratique médicale intègre des activités de prévention et de promotion de la santé, en situant ces dernières dans le cadre de la relation médecin-patient.

---

3. Ce sujet aurait pu être traité en prenant l'exemple du diagnostic prénatal. En effet le diagnostic prénatal comporte une composante de prévision, mais dans la plupart des cas, le fœtus est atteint d'une maladie monogénique héréditaire ou d'un syndrome chromosomique et la difficulté porte sur le pronostic. Notre propos se situe ailleurs. Nous voulons explorer la dimension éthique de la prévention et des implications individuelles et sociales du diagnostic prédictif chez les adultes qui risquent de développer une maladie commune multifactorielle, lorsque ce risque est associé à une prédisposition ou une susceptibilité génétique.

La médecine préventive « conseille et surveille » de plus en plus de personnes en bonne santé, mais à risque. La médecine prédictive en constitue le prolongement.

### 2.1.1 Cibler des personnes en bonne santé

La médecine prédictive a pour objectif la prévention de la maladie, dont la probabilité de survenue est révélée par un test biologique avant l'apparition de signes cliniques ou de symptômes. En ce sens, elle s'adresse à des personnes en bonne santé :

« On range sous le terme de médecine prédictive l'ensemble des démarches diagnostiques et pronostiques qui portent sur les prédispositions génétiques d'individus à telle ou telle maladie ou qui permettent d'anticiper l'apparition d'une maladie à un stade pré-clinique. Ce qui justifie ces démarches, c'est avant tout la possibilité de proposer des mesures de prévention ou, à défaut, de « gestion anticipée » de ces pathologies. On pourrait donc aller vers une prévention sur mesure, qui tienne mieux compte des vulnérabilités spécifiques de chacun » (MAURON, 1997, p. 3).

Le diagnostic et la prise en charge préventive des personnes avec une prédisposition génétique se fait dans le cadre de la pratique médicale, même si elle concerne des personnes apparemment en bonne santé (DAUSSET, 1997). Cette activité préventive se distingue de la santé publique dans la mesure où le risque associé aux prédispositions ou susceptibilités génétiques identifiées est un risque « personnalisé ». Cependant, la médecine prédictive a une portée « publique » par son souci des familles et les possibilités de dépistage des personnes à risque (KHOURY, 1996).

### 2.1.2 Attribuer un profil de risque personnalisé

C'est le concept de risque qui a permis l'extension du champ de la médecine au delà du pathologique, en abolissant la distinction entre santé et maladie (ARMSTRONG, 1995). Ainsi, le risque peut être illustré comme un continuum sur lequel viennent s'arrimer la santé d'un côté et la maladie de l'autre.

L'évolution des connaissances, en ce qui a trait aux déterminants biologiques, sociaux et environnementaux de la santé et de la maladie, a par ailleurs fait émerger un nouvelle cible pour l'intervention médicale : le profil de risque.

La notion de profil de risque est, pour un individu donné, à un moment donné, le portrait global de la contribution de l'ensemble des facteurs de risque associés à une maladie multifactorielle, comme un cancer ou les maladies cardio-vasculaires (MCV). La contribution relative des facteurs génétiques au profil de risque d'un individu va varier selon la maladie concernée, la force avec laquelle ces facteurs génétiques sont associés à la maladie et la présence d'autres facteurs de risque.

En épidémiologie, le risque de maladie est souvent un risque environnemental extérieur : le milieu physique, les conditions sociales de vie, les habitudes de vie personnelles, les habitudes culturellement transmises, etc. Ces facteurs de risque sont déterminés par des études de populations et s'appliquent généralement à tous ceux qui sont exposés.

Le risque associé à une susceptibilité ou à une prédisposition génétique est un facteur « interne », propre à la personne qui porte tel gène (BAIRD, 1990). En outre, cette personne est « exposée » dès la naissance (DAVISON, 1996). L'identification de ces facteurs génétiques permet de construire des profils de risque personnalisés (DAUSSET, 1997 ; DAVISON *et al*, 1994 ; DAVISON, 1996).

Le discours visant la prévention et la promotion de la santé peut alors s'individualiser en fonction des vulnérabilités particulières des personnes<sup>4</sup>.

### 2.1.3 Agir sur « l'environnement » génétique

En médecine prédictive, la prévention est articulée autour de la vision « interactionnelle » de la causalité des maladies, vision que nous avons présentée au chapitre 2. Cette dernière met l'accent sur l'interaction entre les gènes et l'environnement (WILLIAMS, 1988). La médecine prédictive repose sur le fait qu'on ne peut pas modifier la constitution génétique (si ce n'est dans les rares cas de thérapie génique). Elle diffère par ailleurs de la situation prénatale, où la prévention de la maladie est le plus souvent réalisée en évitant la naissance d'un fœtus atteint.

La prévention chez l'adulte est généralement axée sur la modification du terrain<sup>5</sup> et des habitudes de vie de l'individu : chirurgies préventives, alimentation, traitement pharmacologique, surveillance accrue. La transmission culturelle des habitudes de vie au sein des familles est un élément jugé aussi important que la transmission héréditaire de la prédisposition génétique.

Deux avenues de prévention sont alors possibles. La première concerne la promotion générale de la santé par l'amélioration des habitudes de vie reconnues pour constituer des facteurs de risque modifiables, présents dans la majorité des maladies communes : tabagisme, alcoolisme, obésité, mauvaise alimentation, sédentarité. La seconde voie est plus spécifique à la maladie visée. Elle concerne une surveillance accrue des manifestations cliniques, des traitements pharmacologiques, médicaux et chirurgicaux adaptés (BACH, 1996 ; DAUSSET, 1997).

---

4. Le concept d'individualité biochimique développé par GARROD en 1931 est ici repris avec toute sa force (SCRIVER et CHILDS, 1989, pp. 185-243 ; SINDING, 1991, p. 245).

5. En médecine, la notion de terrain (diathèse) renvoie à la constitution biologique particulière de l'individu. Il s'agit de l'environnement génétique, cellulaire et physiologique qui influence l'expression du gène de prédisposition diagnostiqué.

#### 2.1.4 Partager les responsabilités

Le suivi de la personne « à risque » se fait dans le cadre de la relation médecin-patient et mise sur la participation active de la personne (BRETT, 1984; MARTIN, 1987, pp. 139-147).

« Cette médecine qui institue un rapport nouveau au temps de la maladie est aussi une médecine de l'information. On attend du patient qu'il absorbe des renseignements complexes, qu'il les comprenne, qu'il agisse en conséquence, en un mot : on fait du patient le co-gestionnaire (avec le médecin) de ses problèmes de santé et cela dans une perspective à long terme » (MAURON, 1996, p. 305).

Cette participation à la gestion du risque implique que la personne adopte un rôle de surveillant de sa propre santé. La personne à risque se transforme en « bien portant soucieux » (MAURON, 1996), attentif à la survenue des premiers signes ou symptômes de sa maladie.

Cette auto-surveillance n'est pas une responsabilité nouvelle, ni spécifique à la médecine prédictive. Elle fait partie des méthodes de la santé publique. Elle a constitué un pilier central des stratégies de lutte contre le cancer. En effet, la justification de l'auto-surveillance repose sur l'idée que « le cancer peut être guéri, s'il est traité à ses débuts. »<sup>6</sup>.

Avec la prédiction d'une vulnérabilité génétique individuelle, il ne suffit plus de se surveiller de manière générale et « comme tout le monde ». Le risque est attribué personnellement. Une responsabilité particulière se précise, qui requiert de « faire attention » pour diminuer les risques prévus. Ce deuxième type de responsabilité déborde la surveillance passive et la promotion générale de la santé pour s'engager sur la voie de l'action préventive proactive individualisée.

Enfin, le respect de l'autonomie individuelle étant la pierre angulaire de l'éthos de la génétique médicale<sup>7</sup>, il est également de la responsabilité de la personne à risque de communiquer l'information aux autres membres de la famille.

---

6. Voir PINELL, P. *Naissance d'un fléau. Histoire de la lutte contre le cancer en France (1890-1940)*, Paris, Éditions Métailié, p. 245, 1992. L'auteur traite de l'avènement du « patient sentinelle ». Il s'agit d'un individu apparemment en bonne santé auquel on demande de s'observer à la manière du clinicien, en vue de détecter les premiers signes de pathologie.

7. La génétique médicale fut, bien avant la médecine en général, une spécialité particulièrement sensibilisée aux enjeux de l'exercice des libertés individuelles, notamment en matière de choix reproductifs. Toutefois, dans le contexte de la médecine prédictive, les questions des choix reproductifs et du diagnostic prénatal ne se posent pas avec autant d'acuité du fait que les maladies communes multifactorielles surviennent à l'âge adulte. Comme nous le verrons plus loin, cette spécificité de la médecine prédictive questionne la nécessité de maintenir le principe de non-directivité, central en génétique médicale.



### 2.1.5 S'occuper des familles

Puisque l'information génétique ne concerne pas seulement un individu mais aussi les membres de sa famille, le diagnostic génétique prédictif identifiant une personne à risque signifie que des membres de la famille de cet individu sont potentiellement à risque. Cette situation peut amener le médecin à promouvoir auprès de son patient l'importance du dépistage familial<sup>8</sup>, ce qui élargirait ses responsabilités en les situant en quelque sorte entre la santé publique et la génétique médicale.

La définition de la médecine prédictive et de ses caractéristiques montre que pour la médecine il n'y a plus de frontière entre la santé et la maladie. Le concept central est celui du risque. La santé et la maladie sont désormais fonction de l'expression d'un risque et, de ce fait, font partie d'un continuum. Par ailleurs, la santé et la maladie sont des concepts normatifs lorsque ceux-ci servent de baromètre à l'intervention préventive. Or la dimension biologique de la santé et de la maladie ne constitue pas la seule réalité signifiante lorsqu'il s'agit de se représenter ce qu'est être en santé et être malade. Ces aspects de la définition de la santé et de la maladie, mis en jeu dans la pratique de la médecine prédictive, méritent d'être approfondis quant à leurs implications éthiques.

Enfin, la personnalisation du risque que confère la composante génétique constitue une « donnée » qui motive la mise en œuvre d'une responsabilité pour l'avenir. Le risque étant cependant un concept très abstrait, ce dernier peut être perçu différemment selon les personnes. Cette perception peut également évoluer selon les circonstances et l'expérience de celles-ci. Enfin, le fait d'être à risque comporte un élément d'incertitude qui joue un rôle central dans la définition et le vécu de cette responsabilité pour l'avenir.

Globalement, la responsabilité est partagée entre le médecin, la personne à risque et sa famille. Cette responsabilité de prévention concerne à la fois le savoir (prendre connaissance du risque) et l'action (prévenir l'expression du risque). Dès lors, la responsabilité ne découle pas seulement du fait d'être prévenu, mais également du fait de pouvoir disposer de moyens d'action, en l'occurrence d'interventions préventives.

---

8. Cette activité pose la question du dépistage et du diagnostic de prédispositions chez les enfants, question que nous ne traiterons pas. Notons toutefois qu'elle fait l'objet de débats et de lignes directrices qui indiquent qu'il n'est pas recommandé de faire subir un test prédictif pour une maladie à déclaration tardive à un enfant s'il n'y a pas de bénéfices directs curatifs ou préventifs pour celui-ci. Voir les énoncés et textes d'opinion suivants : ASHG/ACMG (American Society of Human Genetics Board of Directors et American College of Medical Genetics Board of Directors) « Points to consider : Ethical, legal, and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents », *American Journal of Human Genetics*, 57:1233-1241, 1995 ; HARPER, P.S. et CLARKE, A. « Should we test children for adult genetic disease ? », *Lancet*, 335:1205-1206, 1990 ; WERTZ, D.C., FANOS, J.H. et REILLY, P.R. « Genetic testing for children and adolescents : who decides ? », *J.A.M.A.*, 272:875-881, 1994.



Les trois cas de médecine prédictive que nous allons présenter témoignent non seulement des différences pouvant exister dans le potentiel de prévision, mais aussi des écarts dans la disponibilité des moyens d'action, deux composantes essentielles qui viennent moduler les implications éthiques de la production, de la communication et des conséquences du savoir prédictif.

## 2.2 Les gènes identifiés offrant un potentiel de prévision

Comme nous l'avons précisé au chapitre 2, la « dissection » des traits complexes effectuée par la génomique, fait en sorte que parmi les marqueurs génétiques associés aux maladies communes multifactorielles, la plupart de ceux qui ont été identifiés jusqu'à présent sont des conditions monogéniques qui prédisposent les individus à développer ces maladies de manière précoce<sup>9</sup>.

### 2.2.1 L'exemple particulier de la maladie de Huntington

Le premier exemple associé à la pratique de la médecine prédictive est celui de la maladie de Huntington, une maladie neuro-dégénérative grave se manifestant généralement au cours de la quarantaine. La question de la « prédiction » de la maladie s'est posée dès qu'un diagnostic direct de la mutation a été rendu disponible<sup>10</sup>.

Cet exemple n'est toutefois pas représentatif de la médecine prédictive des maladies communes multifactorielles<sup>11</sup>. En effet la maladie de Huntington est une maladie monogénique héréditaire à déclaration tardive pour laquelle le diagnostic prédictif constitue plutôt un diagnostic « présymptomatique » puisque la probabilité de survenue de la maladie est de 100 pour cent.

---

9. En médecine on procède toujours par l'observation et la description du pathologique pour tenter de comprendre le fonctionnement dit « normal ». Ainsi, il n'est pas surprenant si la plupart des exemples rapportés dans la littérature concernent des prédispositions ou des susceptibilités à des maladies. Très peu de gènes sont associés à une résistance. À cet égard, l'exemple le plus souvent cité concerne le gène associé à l'anémie falciforme, parce que la forme hétérozygote confère une résistance à la malaria. Notons aussi certains allèles du système HLA qui sont associés à des réponses immunitaires variables face aux agents infectieux (ANDREWS *et al*, 1994, p. 98).

10. À l'origine, le calcul du risque était réalisé par reconstruction généalogique. La possibilité de faire un diagnostic présymptomatique s'est progressivement concrétisée par l'avènement des tests indirects par marqueurs génétiques (1983) et a culminé par la venue de tests génétiques directs, suite à l'isolation du gène associé à la maladie (1993) et à la caractérisation des mutations impliquées.

11. Il est en effet assez rare que les conditions héréditaires à déclaration tardive aient une pénétrance complète, de sorte que le gène identifié constitue une cause nécessaire et suffisante pour que se développe la maladie. Les conditions monogéniques qui prédisposent aux maladies communes multifactorielles requièrent le plus souvent une exposition à long terme à des facteurs de l'environnement pour que survienne la maladie.

Néanmoins, c'est la distance créée entre le moment de la découverte de la condition génétique et le moment de survenue de la maladie qui donne au diagnostic de la maladie de Huntington un caractère prédictif et ce, même si on ne peut prévoir la sévérité de l'atteinte.

Dans le cas particulier de la maladie de Huntington, l'enjeu éthique principal tient au fait que la maladie est incurable<sup>12</sup>. Cette réalité a eu une influence prépondérante sur la démarche des spécialistes de génétique pour développer et rendre disponible les tests diagnostiques. Des précautions importantes ont été prises tant en ce qui a trait aux arguments invoqués pour légitimer le développement de projets pilotes de diagnostic et de dépistage intrafamilial que dans la manière dont ces projets ont été élaborés.

Les projets ont notamment reposé sur la participation étroite des associations de malades<sup>13</sup>. Le diagnostic moléculaire direct de la mutation a permis de clarifier sans aucun doute le statut des personnes potentiellement à risque du fait d'une histoire familiale.

Le fait de pouvoir disposer de ce savoir à l'avance offrirait la possibilité de mieux planifier sa vie et ses choix reproductifs. Mais la gravité et l'incurabilité de cette maladie sont des facteurs qui font que, malgré la disponibilité du test, l'encadrement psychologique et le conseil génétique, le recours au service est demeuré prudent<sup>14</sup>.

### 2.2.2 Prédispositions et susceptibilités génétiques

Les situations plus représentatives de ce que nous entendons par la médecine prédictive concernent des cas où le gène identifié confère seulement une probabilité accrue de survenue. Selon le degré de contribution de la composante génétique, on distingue les prédispositions monogéniques et les susceptibilités génétiques (MOTULSKY, 1994).

L'anomalie génétique est considérée comme une **prédisposition** lorsqu'elle se rattache à une **condition monogénique héréditaire** associée à la survenue précoce

---

12. Pour une approche historique (1968-1989) du questionnement éthique au sujet du diagnostic présymptomatique de la maladie de Huntington, voir MÉLANÇON, M.J. « Les marqueurs génétiques : les dilemmes éthiques du savoir/non-savoir sur la condition génétique pour les personnes et familles à risque », dans *Histoire d'un génôme*, sous la direction de G. BOUCHARD et M. de BRAEKELEER, Sillery, Québec, pp. 543-587, 1991.

13. TERRENOIRE, G. « Huntington's disease and the ethics of prediction », *Journal of Medical Ethics*, 18:79-85, 1992.

14. Voir notamment BABUL, R., ADAM, S., KREMER, B., DUFRASNE, S., WIGGINS, S., HUGGIN, M., THEILMANN, J., BLOCH, M. et HAYDEN, M.R. « Attitudes toward direct predictive testing for the Huntington disease gene. Relevance for other adult-onset disorders », *J.A.M.A.*, 270(19):2321-2325, 1993.

et hautement probable d'une maladie commune multifactorielle, même si la survenue peut dépendre à divers degrés d'autres facteurs de risque reconnus ou inconnus. L'anomalie génétique peut également être qualifiée de **susceptibilité** ou **facteur de risque** lorsqu'elle est associée à une maladie commune multifactorielle, mais que l'association causale est moins spécifique (d'autres variations génétiques peuvent également y contribuer) et/ou moins forte (d'autres facteurs de risque non génétiques y sont impliqués).

En somme, les prédispositions jouent un rôle déterminant dans la survenue des maladies communes multifactorielles et sont associées à des formes familiales de ces maladies. Les susceptibilités génétiques sont plutôt des facteurs de risque d'ordre génétique<sup>15</sup>.

Une des premières associations documentées entre un marqueur génétique et une maladie commune multifactorielle concerne la spondylarthrite ankylosante et un gène du système HLA (DAUSSET, 1997 ; HARRIS, 1983)<sup>16</sup>. Actuellement, on retrouve des prédispositions génétiques pour la maladie d'Alzheimer, pour différents cancers et pour l'athérosclérose. Des susceptibilités génétiques sont également retrouvées dans les maladies génétiques multifactorielles telles les maladies cardio-vasculaires, l'hypertension, les cancers d'origine complexe, des maladies du système immunitaire et des maladies mentales (ANDREWS, *et al*, 1994, pp. 86-99 ; CCNE, 1996, pp. 14-20 ; WHPF, 1995, pp. 6-13).

**Les prédispositions au cancer du sein** Un des exemples les mieux étudiés est celui de la prédisposition au cancer du sein. Certains gènes (BRCA1 et BRCA2) ont été identifiés dans des familles où le cancer s'exprime avec une probabilité beaucoup plus grande que dans la population générale. Les gènes BRCA1 et BRCA2, isolés et caractérisés en 1994 et 1996 respectivement<sup>17</sup>, expliquent environ 50 à 70% des cancers du sein héréditaires. Les cancers du sein héréditaires comptent pour environ 5 à 10% de tous les cancers du sein (CCNE, 1996, pp. 14-15 ; THÉVOZ, 1998, pp. 255-258.). Les formes sporadiques (non-héréditaires) constituent donc la majorité des cancers du

---

15. Cette classification est cependant en évolution. À mesure que les connaissances progressent, on peut découvrir que certaines susceptibilités génétiques sont en fait des formes monogéniques héréditaires, par exemple les gènes BRCA1 et BRCA2 dans le cancer du sein (CLARKE, 1997).

16. Le système de défense immunitaire est basé sur la reconnaissance de soi (identité biologique) par les lymphocytes T, si bien que ces derniers vont seulement s'attaquer aux constituants étrangers. Le soi est essentiellement défini par les allèles du système HLA, dont l'extraordinaire variabilité est comparée par DAUSSET (1997) à un code-barre individuel.

17. TAVTIGNIAN, S.V., SIMARD, J., ROMMENS, J., COUCH, F., SHATTUCK-EIDENS, D. *et al* «The complete BRCA2 gene and mutations in chromosome 13q-linked kindreds », *Nature Genetics*, 12(3):333-337, 1996.

sein<sup>18</sup>. Même dans les formes héréditaires de cancer du sein, le fait d'identifier le gène de prédisposition ne signifie pas nécessairement que le cancer du sein va se développer, bien que le risque, déjà plus grand du fait de l'appartenance familiale, est ajusté à la hausse dans le cas d'un test prédictif positif.

Contrairement au cas de la maladie de Huntington, la pénétrance du gène BRCA1 est incomplète et augmente avec l'âge dans les familles à risque étudiées. Il est de 60% à 50 ans et grimpe à plus de 80% à 70 ans<sup>19</sup>. Si le fait de disposer de ce savoir à l'avance permet d'envisager des avenues préventives comme la mammographie, la chirurgie ou l'entrée dans un protocole de recherche pharmacologique, celles-ci sont parfois radicales (la mastectomie et l'ovariectomie préventives) et n'ont pas démontré leur efficacité (THÉVOZ, 1998, pp. 256-257).

**Les prédispositions aux maladies cardio-vasculaires** Les formes familiales de maladies cardio-vasculaires (MCV) constituent un autre exemple. Les MCV sont le résultat d'un ensemble de facteurs de risque qui proviennent de la constitution biologique, des habitudes de vie, de facteurs sociaux et environnementaux.

Dans la progression vers les MCV, au moins deux états physio-pathologiques sont déterminants: 1° l'athérosclérose (obstruction des vaisseaux par les plaques d'athéromes et diminution de l'élasticité des parois) et 2° l'hypertension artérielle. Les composantes génétiques associées à l'hypertension artérielle incluent les variations du gène ACE qui code pour l'enzyme de conversion de l'angiotensine (CCNE, 1996, pp. 18-19).

Parmi les composantes héréditaires associées à l'athérosclérose précoce on trouve les troubles du métabolisme des lipoprotéines (GAGNÉ et GAUDET, 1997). L'exemple le plus connu est celui de HF à l'état hétérozygote, la condition monogénique autosomique dominante la plus fréquente au monde (1 sur 500). Le gène code pour le récepteur des LDL (lipoprotéines de basse densité), des particules qui transportent le cholestérol sanguin au foie (pour un résumé des connaissances et un portrait de la situation québécoise, voir le chapitre 4).

Le gène de HF est parfois classé avec les prédispositions monogéniques (ANDREWS *et al.*, 1994, p. 91), parfois avec les susceptibilités génétiques aux MCV (ANDREWS *et al.*, 1994, p. 95; CCNE, 1996, p. 18-19; MOTULSKY, 1994, p. 603). Cela dépend du point de vue adopté sur 1° le groupe de personnes à risque (population générale ou

---

18. Le cancer est une maladie multifactorielle qui peut également être causée par des mutations spontanées dans le matériel génétique d'une cellule durant la vie d'un individu, sans pour autant que ceci n'affecte ses cellules germinales et que la pathologie soit transmise à ses descendants. Voir CORNELISSE, C.J. et DEVILEE, P. «Facts in cancer genetics», *Patient Education and Counseling*, 32(1-2):9-17, 1997.

19. CORNELISSE et DEVILEE, 1997, *op. cit.*, p. 15.

familles à risque plus élevé) et 2° l'objet servant de comparaison : le gène ou le trait biochimique intermédiaire (cholestérolémie). En effet, si dans les formes familiales d'athérosclérose précoce on retrouve le plus souvent un gène de prédisposition ou un gène de susceptibilité, dans la population en général, l'athérosclérose peut s'expliquer par un ensemble de facteurs.

Contrairement à la maladie de Huntington, il existe des traitements pour les MCV et la prévention est possible par la réduction des facteurs de risque. Néanmoins, le nombre élevé de mutations (plus de 230 dans le monde) associées au gène HF, la grande variabilité des manifestations cardio-vasculaires au sein d'une même famille et la possibilité de mesurer la cholestérolémie par des tests biochimiques sont souvent invoqués comme des obstacles au développement du diagnostic et du dépistage génétique (ANDREWS, *et al.*, 1994, p. 91 ; CCNE, 1996, p. 19 ; WHPF, 1995, pp. 14-15). Pour le moment, le test d'ADN est surtout utilisé en recherche ou pour confirmer un diagnostic clinique équivoque<sup>20</sup>.

La situation est différente au Québec où un effet fondateur (un nombre restreint d'ancêtres) et le peu d'apport génétique extérieur dû à l'isolement géographique de la population, ont limité le nombre de mutations présentes dans la population (GAGNÉ et GAUDET, 1997). Ceci a également eu pour effet d'augmenter la prévalence de la forme hétérozygote au Québec, qui est deux fois plus élevée que la fréquence mondiale (SCRIVER, 1991, p. 384). Dans l'Est du Québec, cette fréquence est encore plus importante (1 pour 150), ce qui a conduit à élaborer une approche d'intervention communautaire<sup>21</sup>. Cet exemple illustre bien que dans une région comme le Québec, le problème des maladies génétiques se situe entre la médecine préventive individuelle et la santé publique<sup>22</sup>.

Alors que le diagnostic génétique a été largement utilisé dans le cadre de la recherche, il n'y a toujours pas de service clinique établi de diagnostic et de dépistage intrafamilial utilisant le test d'ADN au Québec. Le diagnostic de HF est possible cliniquement et ne nécessite une confirmation par le biais du diagnostic moléculaire que dans de rares cas. Cet exemple constitue néanmoins un cas de médecine prédictive, car ce qui caractérise cette dernière, ce n'est pas l'utilisation du test moléculaire, mais la possibilité de prévision et de prévention rattachée à l'identification d'une prédisposition génétique.

---

20. Pour une analyse de la situation actuelle et l'opportunité d'effectuer un dépistage de HF à l'aide d'un test moléculaire voir HUMPHRIES, S.E., GALTON, D. et NICHOLLS, P. « Genetic testing for familial hypercholesterolaemia : practical and ethical issues », *Q. J. Med.*, 90:169-181, 1997.

21. GAUDET, D., TREMBLAY, G., PERRON, P., GAGNÉ, C., OUADAHI, Y. et MOORJANI, S. « L'hypercholestérolémie familiale dans l'Est du Québec : un problème de santé publique ? », *Union médicale du Canada*, 124(2):54-60, 1995.

22. Bien que la dimension santé publique soit un enjeu important de la médecine prédictive, notre thèse se limite à l'analyse des enjeux éthiques de la médecine préventive personnalisée.

Ce survol de trois cas de médecine prédictive suggère que si certains enjeux éthiques des tests prédictifs sont reliés au caractère prématuré et à la complexité entourant l'implantation de ces tests, il n'en demeure pas moins que c'est la disponibilité de moyens préventifs efficaces qui demeure le premier élément justifiant cette pratique. Toutefois, la rencontre de ces deux critères n'épuise pas l'ensemble des enjeux éthiques.

En effet, une des raisons qui ont motivé le choix de HF comme exemple pour notre étude empirique, c'est que nous avons voulu explorer les « enjeux éthiques résiduels », c'est-à-dire ceux qui demeurent une fois que la fiabilité du diagnostic est établie et qu'il existe des interventions préventives efficaces qui ne soumettent pas la personne à des risques indus.

Mais avant de nous attarder plus particulièrement au cas de HF (chapitre 4 et suivants), nous passons en revue les problèmes identifiés dans les études publiées au sujet de la médecine prédictive.

### 3 Problématique de la médecine prédictive

La médecine prédictive et le diagnostic prédictif sont des réalités relativement récentes. La littérature médicale, sociologique et bioéthique qui fait spécifiquement référence à cette activité a émergé durant la seconde moitié des années quatre-vingts. La maladie de Huntington, les cancers et la maladie d'Alzheimer sont les exemples les plus souvent étudiés.

Dans une revue de cette littérature, DAVISON *et al* (1994) soulignent que la plupart des problèmes soulevés par rapport aux tests prédictifs sont d'ordre spéculatif. Peu d'études empiriques ont été réalisées sur le terrain pour documenter les enjeux éthiques, psychologiques, sociaux, politiques et culturels de cette pratique en émergence. En outre, de nombreuses questions ne sont pas spécifiques à cette pratique et rejoignent des problèmes de la génétique médicale et des enjeux qui touchent les pratiques plus générales du dépistage et de la gestion des risques pour la santé.

#### 3.1 Perspectives disciplinaires

Dans la littérature consultée, le traitement de la problématique de la médecine prédictive dépend du point de vue disciplinaire adopté. Une analyse sommaire du questionnement sur la médecine prédictive permet de dégager un certain nombre de perspectives que nous présentons sous forme de catalogue. Puis les enjeux répertoriés sont simplement présentés, selon un découpage en quatre catégories. L'objectif de cette revue générale est de dresser la trame des enjeux pour mieux situer notre apport et identifier ceux qui seront approfondis dans l'étude empirique.



**Les perspectives scientifique et médicale** Les études intégrant ces perspectives font valoir le côté positif qui privilégie les bienfaits du savoir prédictif. D'un point de vue individuel, le dépistage d'une prédisposition génétique permet de «mettre toutes les chances de son côté» et, sinon de prévenir, du moins de diminuer les risques de développer la maladie, voire de réduire la gravité des complications associées à la maladie. D'un point de vue familial, le dépistage d'une prédisposition génétique permet d'informer les membres de la familles de leur risque et d'instaurer les habitudes préventives le plus tôt possible dans la vie des individus. Si des interventions pharmacologiques ou de surveillance sont possibles, elles peuvent être entreprises dès qu'elles sont indiquées. Enfin, d'un point de vue collectif, la pratique de la médecine prédictive mise sur la prévention et, de ce fait, sur les gains économiques que celle-ci représente par rapport aux coûts des traitements de la maladie.

**Les perspectives philosophiques et psychologiques** Les études intégrant ces perspectives s'interrogent notamment sur l'impact possible de la médecine prédictive sur nos représentations les plus fondamentales : le rapport à la mort et la volonté de maîtriser les aléas de la vie, les définitions, de même que les valeurs individuelles et sociales rattachées à la santé et à la maladie, à la liberté, à la responsabilité et à la solidarité (HENN, 1998 ; MARTIN, 1996 ; ROSENBERG, 1995 ; THÉVOZ, 1997, 1998). Est également discuté l'impact de la médecine prédictive sur la nature de la relation entre le médecin et la personne à risque (JONSEN, 1996 ; LECLERC, 1993b ; MAURON, 1997).

**Les perspectives éthico-juridiques** Les études intégrant ces perspectives portent le plus souvent sur l'aménagement de cette pratique afin qu'elle respecte les Chartes des droits et libertés, les lois, les règles de déontologie, les principes d'éthique professionnelle, tout en s'insérant dans le contexte d'une éthique sociale d'équité, de démocratie et de solidarité (ANDREWS *et al*, 1994 ; CCNE, 1996 ; KNOPPERS, 1991 ; MARSHALL, 1996a ; MARSHALL, 1996b ; MATTÉI, 1996 ; MAURON, 1996 ; MURPHY, 1994 ; MURRAY, 1993 ; SHARPE, 1996 ; WHPF, 1995).

**Les perspectives socio-politiques et culturelles** Seulement quelques études faites selon ces perspectives traitent spécifiquement de la médecine prédictive (DAVISON *et al*, 1994 ; DAVISON, 1996 ; HENN, 1998 ; LIPPMAN, 1992 ; MAURON, 1996 ; MURRAY *et al*, 1996 ; THÉVOZ, 1997). Les autres études jugées pertinentes que nous avons retenues dans ce corpus ont pour objet d'analyse le concept d'information biologique (NELKIN et TANCREDI, 1989), le concept de risque pour la santé (KENNEN, 1996 ; LUPTON, 1995) ou considèrent plus généralement l'évolution de la médecine contemporaine (HERZLICH et PIERRET, 1991), les enjeux de la prévention (BENSAÏD, 1981 ;



CRAWFORD, 1981 ; MARTIN, 1996 ; MIRINGOFF, 1989 ; TESH, 1988) et de la promotion de la santé (RADLEY, 1994). Les questions soulevées par ces ouvrages concernent l'impact que peut avoir le diagnostic d'une prédisposition génétique ou d'un risque sur l'identité personnelle, la vie en société, l'organisation sociale, le système de santé, les politiques publiques, etc.

## 3.2 Enjeux répertoriés

D'entrée de jeu, mentionnons les enjeux portant sur l'encadrement des procédures selon la bonne pratique médicale. Ceux-ci regroupent les questions de la fiabilité des tests (BACH, 1996 ; CLARKE, 1997), de la compétence des intervenants et du respect des personnes. Ce respect se traduit par la prise en considération des aspects suivants : les conditions de proposition du test, l'information relative au test et la nécessité du consentement en accord avec le respect de l'autonomie ; l'annonce des résultats, incluant la manière de les communiquer et le respect de la volonté de ne pas savoir ; les conditions pour la réalisation d'études familiales, incluant les tests effectués chez les enfants ; le respect de la vie privée à travers la relation de confiance entre le médecin et la personne à risque et la confidentialité dans la conservation et l'utilisation des données (CCNE, 1996).

Dans une perspective multidisciplinaire plus large, nous pouvons découper les autres enjeux de la médecine prédictive selon quatre grandes catégories : 1° la pertinence et la légitimité de cette pratique, 2° les rôles et les responsabilités du médecin et de la personne à risque, 3° le contexte culturel de cette pratique et 4° les conséquences socio-politiques.

### 3.2.1 Pertinence et légitimité de la médecine prédictive

La pertinence et la légitimité de la médecine prédictive et des savoirs sur lesquels cette pratique repose, ne sont pas sans poser problème. « [D]e grandes incertitudes existent sur la valeur des prévisions, sur la possibilité réelle d'empêcher ces maladies et sur le bénéfice pour l'individu et la société de cette forme de prévention » (CCNE, 1996, p. 5).

Ceci amène à s'interroger notamment sur l'efficacité de cette pratique : réussit-on à prévenir lorsqu'il s'agit d'une prédisposition génétique ? Comment tenir compte des obstacles socio-culturels à la prévention et des résistances des personnes à modifier leurs habitudes de vie ? Enfin, considérant que les « actions conséquentes » ne découlent pas toujours des savoirs communiqués, les prétentions économiques d'une telle pratique sont-elles fondées ? Des coûts et bénéfiques pour qui ?

Les impacts psychologiques de cette pratique sont aussi soulevés par la discussion des limites des effets rassurants du savoir prédictif (BRETT, 1984; THÉVOZ, 1997), de l'incertitude qui demeure (DAVISON *et al*, 1994), en particulier par rapport à l'effet escompté (LIPPMAN, 1992) et de l'angoisse que peut générer la communication de ce savoir (KENEN, 1996). Dans ces circonstances, on insiste sur l'importance d'une présentation critique et nuancée des connaissances scientifiques pour favoriser un consentement éclairé (BRETT, 1984; LECLERC, 1993b; MARSHALL, 1996b).

La question de savoir ce qui constitue une prise de décision rationnelle est également un enjeu qui concerne l'exercice de cette pratique (BRETT, 1984).

Ce type de questionnement s'apparente à une critique interne parce qu'il se situe à l'intérieur même de la pratique pour en analyser le bien-fondé. Cette forme de réflexion s'ouvre également sur la question de la finalité de la médecine prédictive : les efforts consentis par les personnes pour éviter la maladie – sans savoir si elles vont s'en sauver et sans savoir si leurs efforts sont efficaces – valent-ils la peine, si oui au nom de quoi ?

### 3.2.2 Rôles et responsabilités du médecin et de la personne à risque

D'après les caractéristiques de la médecine prédictive énoncées plus haut, il apparaît clairement que se dessine un partage et donc une redéfinition des rôles et des responsabilités du médecin et de la personne à risque. Ces rôles et ces responsabilités s'inscrivent dans le contexte plus général de la médecine préventive.

Or, ce n'est pas parce que la prévention n'est pas une intervention physiquement invasive qu'elle ne doit pas être soumise au regard critique de l'éthique (SKRABANEK, 1990). Il est faux de prétendre que la prévention est un bien en soi. La prévention doit comme toute autre intervention faire l'objet d'une analyse de l'équilibre entre les bienfaits attendus et les inconvénients ou risques possibles. Ceci est d'autant plus important que les bienfaits sont définis premièrement comme l'absence de survenue de la maladie et deuxièmement comme l'amélioration probable de la qualité de vie dans le futur. Les inconvénients sont, par contre, bien réels et immédiats.

Une intervention préventive qui serait inefficace ne doit pas être considérée sans gravité. Une telle affirmation repose sur une compréhension réductrice des torts. La prévention peut entraîner des impacts physiques, psychologiques et sociaux qu'il ne faut pas négliger (MARSHALL, 1996a). À cet effet, l'enjeu le plus souvent invoqué dans le domaine de la médecine prédictive est celui de la possibilité de savoir, sans pouvoir offrir des solutions efficaces (BACH, 1996; MATTÉI, 1996). Ce déséquilibre entre les savoirs et les pouvoirs risque de grandir avec la découverte d'un nombre croissant de marqueurs génétiques dans le cadre des recherches génomiques. La médecine pourrait alors évoluer d'une science active à une science « contemplative » (JONSEN, 1996).

La médecine prédictive, comme toute action de prévention primaire, ne représente pas la relation habituelle entre le médecin et son patient. Premièrement, la personne est en bonne santé. De plus, elle ne peut se servir de son expérience subjective de la maladie pour juger de la légitimité du diagnostic (LECLERC, 1993b).

La médecine prédictive consiste en une « colonisation du futur ». En fondant son action sur le risque, il y a un danger de confondre la possibilité de survenue de la maladie avec son actualité (JONSEN, 1996).

La génétique médicale a toujours insisté sur le principe de non-directivité en matière de conseil génétique à des fins de reproduction ou lorsqu'il n'y a pas de traitement, comme dans le cas de la maladie de Huntington. Bien que dans tous les cas, la réalité pratique de la non-directivité peut être remise en question (RAPP, 1988), dans le contexte spécifique de la médecine prédictive, certains considèrent que ce principe n'est pas approprié s'il existe des moyens de préventions sûrs et efficaces. Ainsi, la disponibilité des moyens d'action justifierait l'abandon du principe de non-directivité au profit des recommandations médicales (ANDREWS *et al*, 1994 ; MOTULSKY, 1994).

### 3.2.3 Le contexte culturel

Trois éléments forment le paysage culturel où s'inscrit la médecine prédictive : 1° le culte de la santé et les contraintes économiques des systèmes de santé des pays occidentaux, 2° la recherche de sécurité et la volonté croissante de maîtriser les risques et de s'assurer contre les mauvais imprévus, 3° la mise en marché (commercialisation et consommation) du souci pour la santé.

Depuis la seconde moitié du 20<sup>e</sup> siècle, on note un intérêt grandissant pour la santé. On parle de moins en moins de maladie et de médecine, et de plus en plus de « problèmes de santé » et de « pratiques de santé ». Ce changement est important car la santé n'est pas de même nature que la maladie. Comme nous l'avons esquissé au chapitre 2, la santé ne peut pas faire l'objet d'une science. La santé est une notion « idéologique » car elle est inséparable d'une conception de la vie bonne (RADLEY, 1994, p. 190). Ainsi, la santé a un caractère moral (BENSAÏD, 1981 ; ZOLA, 1981). La santé est devenue une vertu qui fait figure d'universel dans nos sociétés pluralistes. La promotion de la santé est également perçue comme une réponse aux dépenses du système de santé. C'est dans cette perspective qu'on peut parler d'un nouvel impératif de la santé (LUPTON, 1995) et d'un devoir de santé (HERZLICH et PIERRET, 1991).

La santé est recherchée à travers les activités de prévention et de promotion. Plusieurs (BENSAÏD, 1981 ; HERZLICH et PIERRET, 1991 ; LUPTON, 1995 ; RADLEY, 1994, chap. 9 ; ZOLA, 1981) considèrent que ces activités comportent une dimension morale puisqu'elles proposent aux individus, avec plus ou moins de force, d'adopter de « bonnes » habitudes de vie, des comportements plus « justes » au nom de la santé.

Or, les points de vue de l'individu et de la collectivité sur la place et la valeur accordées à la santé, font ressortir des aspirations parfois contradictoires (MARTIN, 1996 ; MARTIN et GUTZWILLER, 1987).

L'identification et la gestion des risques est un trait marquant de la culture occidentale (BECK, 1992). Cet état de fait n'épargne pas la médecine (SKOLBEKKEN, 1995). Les états à risque sont de plus en plus médicalisés (DAVISON, 1996). Le risque est souvent considéré comme un danger moral ou une menace (DOUGLAS, 1990 ; LUPTON, 1995).

Il existerait cependant une différence fondamentale entre les médecins et les personnes concernées quant à la perception des risques pour la santé (CLARKE, 1997 ; MOTULSKY, 1994). Cette différence a une importance éthique car l'attribution d'un risque contribue à la construction de l'identité et à celle de la responsabilité (DAVISON, 1996). Or, le besoin d'insouciance face à la mort et à la maladie ferait obstacle à la rationalité préventive (HENN, 1998). De plus, le besoin de comprendre et de donner du sens à la survenue d'une maladie pourrait expliquer une certaine aversion pour la pensée probabiliste, tant chez les médecins que chez les patients (ROSENBERG, 1995).

Enfin, plusieurs soulignent le danger de voir se développer le diagnostic prédictif hors du cadre de la pratique médicale (ANDREWS *et al*, 1994 ; CCNE, 1996 ; CLARKE, 1997 ; MATTÉI, 1996 ; WHPF, 1995). Les pressions commerciales pour développer des tests de susceptibilité à des maladies communes sont très fortes. Si ces tests venaient à être diffusés librement sur le marché, on risquerait de les voir exemptés d'une évaluation scientifique et technologique rigoureuse et on risque de perdre les bénéfices et les protections associées aux bonnes pratiques cliniques.

#### 3.2.4 Les conséquences socio-politiques

Les conséquences sociales et politiques de la médecine prédictive se traduisent sur le plan de l'orientation des politiques publiques de santé et sur le plan de la vie en société. Ce type de questionnement constitue une critique externe, car il se situe à l'extérieur de la pratique et considère celle-ci dans un contexte socio-politique plus large. Par exemple, il est toujours possible que l'identification de prédispositions et de susceptibilités génétiques contribue à exacerber la stigmatisation et la discrimination, qu'elle entraîne une iniquité d'accès aux services de santé ou qu'elle diminue les chances d'obtenir une assurance ou un emploi (LECLERC, 1993b ; MAURON, 1996 ; MURRAY, 1993). Il est aussi possible qu'elle renforce le choix souvent privilégié, dans les politiques publiques de santé, de la cible « susceptibilités biologiques/habitudes de vie », au détriment de la cible « déterminants socio-économiques/iniquités sociales » (TESH, 1988). S'attarder uniquement aux différences biologiques des individus sans tenir compte de l'ensemble plus général des iniquités individuelles face à la santé et la

maladie, contribue à occulter des réalités sociales, culturelles et politiques importantes (HERZLICH et PIERRET, 1991 ; LIPPMAN, 1992 ; MIRINGOFF, 1989 ; TESH, 1988).

De plus, le fait de miser sur l'amélioration des habitudes de vie est un projet qui convient davantage aux individus éduqués avec un statut socio-économique élevé (LIPPMAN, 1992 ; TESH, 1988). La culture particulière aux individus provenant des milieux défavorisés sur le plan social et économique fait que ceux-ci sont beaucoup moins sensibles à ces aspects (MASSÉ, 1995). L'encouragement à modifier les habitudes de vie au nom de la qualité de vie et d'une plus grande espérance de vie en bonne santé ne constitue pas un argument toujours valable dans une culture qui valorise le plaisir et l'immédiateté. Par ailleurs, il faut pouvoir bénéficier d'un support et des moyens socio-économiques afin de mieux manger, de faire de l'exercice, de réduire le stress, de ne plus fumer, de ne plus boire, etc. Dans ce contexte, la médecine prédictive pourrait contribuer à augmenter les iniquités en matière santé.

Un dernier élément de critique tient au partage des responsabilités face à la santé entre les individus et la collectivité. Nous avons vu que les déterminants de la santé et de la maladie sont multiples et proviennent d'un ensemble de facteurs liés à l'environnement, la constitution biologique, la condition socio-économique, l'accès aux soins de santé, etc. La situation de la médecine prédictive incite à porter une attention particulière aux conséquences possibles d'une vision simpliste et abusive de la responsabilisation individuelle face à la santé, que celle-ci vienne des médecins, des personnes concernées, de leur famille ou de la société.

Il y a abus lorsque la responsabilisation individuelle s'accompagne d'une croyance en la toute puissance de la volonté individuelle du genre « si on veut, on peut » (ROSENBERG, 1995, p. 40). Par ricochet, une personne qui ne réussit pas à se maintenir en santé et qui devient malade, risque de se culpabiliser à outrance (SACHS, 1996) et de passer pour quelqu'un qui manque de volonté et de discipline. Ceci est d'autant plus important dans les cas où la prédisposition génétique joue un rôle déterminant dans la survenue de la maladie.

Cette discussion rejoint les relations évoquées au chapitre 2 entre la causalité et l'attribution de la responsabilité. Or, tout dépend de la manière dont la causalité est comprise (déterministe ou probabiliste ; monocausale ou multicausale). Une insistance trop importante sur la responsabilité individuelle peut refléter une vision simpliste et déterministe des effets possibles de l'action sur l'environnement et contribuer à occulter les autres facteurs associés à la survenue des maladies multifactorielles.

Il y a simplification lorsque la responsabilisation individuelle est vue comme la seule forme de responsabilité possible et efficace. Il y a simplification lorsque la situation individuelle est généralisée à l'ensemble de la collectivité. Comme nous l'avons vu au chapitre 2, la contribution des facteurs génétiques au processus de survenue des maladies communes multifactorielles varie selon les cas. Dans un cas comme celui de

la maladie de Huntington, la contribution du facteur génétique est déterminante et il n'y a pas de responsabilité individuelle puisqu'il n'y a pas de possibilité d'agir.

Dans les cas comme HF et les gènes de prédisposition au cancer du sein, d'autres facteurs peuvent venir moduler le profil de risque individuel, soit à la baisse, soit à la hausse. Or, on ne peut supposer que tous ces facteurs sont du ressort de l'individu. Le stress, la pollution, le rythme de vie, etc. sont certes des variables plus difficiles à modifier, mais ne doivent pas être occultées pour autant.

En somme, la responsabilisation individuelle doit être soigneusement évaluée pour chaque cas, notamment dans ses possibilités et ses limites réelles. En outre, la responsabilité individuelle ne doit pas se substituer aux responsabilités de la collectivité. Dans les deux cas, il s'agit de faire appel à la prudence fondée sur une juste utilisation des savoirs disponibles. Cette prudence est justifiée, car il est toujours possible qu'au nom du coût social des maladies, la société ait tendance à blâmer les « réfractaires », c'est-à-dire les individus qui ne font pas preuve d'un comportement de santé « rationnel » (CRAWFORD, 1981 ; RADLEY, 1994 ; THÉVOZ, 1997).

Cette synthèse multidisciplinaire de la problématique de la médecine prédictive a été réalisée en vue de mieux situer notre propre apport de recherche et d'en montrer la pertinence dans ce domaine. Cet apport est consacré à la problématisation des dimensions éthiques découlant de la production, de la communication et des répercussions individuelles et sociales des savoirs prédictifs dans le cadre de la médecine génétique préventive.

## 4 Des savoirs prédictifs à l'engagement préventif

Contrairement à la médecine clinique, qui a développé une expertise « du faire » (de l'ordre de l'intervention technique et curative) à partir d'une approche anatomopathologique de la maladie (FOUCAULT, 1988), la médecine prédictive constitue une expertise « du savoir », basée sur l'identification de prédispositions ou susceptibilités génétiques et la communication de ces informations probabilistes en vue de la prévention.

Partant de cette centralité accordée aux savoirs en médecine prédictive, nous allons porter une attention particulière, lors de la présentation de notre étude empirique, à l'impact que ces savoirs peuvent avoir sur la pratique préventive. La centralité accordée aux savoirs se reflète premièrement dans la construction du devis de recherche : les sujets de l'étude (médecins spécialistes et personnes qui ont une prédisposition génétique), l'instrument de collecte des données (l'entrevue semi-dirigée pour une analyse des discours) et les questions de recherche (les thèmes retenus dans les guides d'entretien). L'analyse de l'impact de ces savoirs sera ensuite structurée selon l'ap-



proche éthique développée au chapitre 1, qui suggère trois niveaux de questionnement. Le premier porte sur les savoirs en amont de la pratique et traitera de la dimension de **production des savoirs prédictifs**. Le second concerne la pratique de la médecine génétique préventive et traitera de la **communication** des savoirs prédictifs et enfin, le troisième sera consacré à l'identification des conséquences individuelles et sociales de cette pratique à partir d'une analyse des **répercussions** individuelles et sociales des savoirs prédictifs.

#### 4.1 Production des savoirs et justification de l'intervention

En amont de la pratique de la médecine prédictive, se trouve la **production** d'un savoir prévisionnel personnalisé apporté par le diagnostic d'une prédisposition ou d'une susceptibilité génétique. Ce profil de risque personnalisé repose sur un modèle multicausal de risque qui légitime la responsabilité, forme l'assise de la logique de l'intervention et fournit le contexte spécifique pour l'interprétation des savoirs sur le risque, y compris les résultats des tests et des examens de suivi.

La **production** des savoirs prédictifs soulève les questions suivantes : les recherches scientifiques qui définissent les prédispositions génétiques à des maladies communes multifactorielles et qui en documentent la contribution causale sont-elles convaincantes ? Peuvent-elles être appliquées dans le cadre d'une pratique de prévention individualisée comme celle de la médecine prédictive ? Il s'agit en fait d'explorer *les conditions de validité du savoir prédictif et d'identifier les limites et incertitudes avec lesquelles il faut composer*. Cette première étape du questionnement est importante pour l'éthique parce que ces savoirs prédictifs constituent la base de la légitimité et de la pertinence de cette pratique. Autrement dit, ces connaissances définissent l'anomalie impliquée, qualifiée de risque pour la santé et identifient une cause de maladie, qui justifie la prévention.

La qualification de la prédisposition génétique en rapport aux notions de santé et de maladie mérite d'être examinée. Santé, maladie, déficience, incapacité, handicap et maintenant, risque, prédisposition, vulnérabilité sont autant d'expressions du pathologique qui interviennent dans la justification de l'intervention et dans la perception que la personne touchée a de sa condition. La distinction entre la santé et la maladie (et entre le normal et le pathologique) a longtemps servi de critère pour justifier une intervention médicale. Or, il semble que de nos jours, cette distinction est de moins en moins facile à établir et cède progressivement la place au concept de risque pour la santé.



Dans la mesure où la pertinence et la légitimité ne posent pas problème et où les limites de ces savoirs sont identifiées, il reste la question de savoir si la pratique de la médecine prédictive « vaut la peine » pour les individus concernés. À cet égard, on peut se demander avec THÉVOZ (1998, p. 248) « [d]ans quelle mesure est-il sensé de sacrifier le présent pour assurer sa longévité? Le bonheur est-il fonction de la durée de l'existence? »

L'espace ouvert de cette possibilité de prévention taillée sur mesure force à faire des choix et par conséquent à s'interroger au préalable sur les valeurs qui justifient la décision de s'engager ou non dans la prévention et avec quelle ferveur. Car la prévention implique de faire des efforts réels de modification des habitudes de vie qui peuvent aller du simple ajustement, jusqu'à l'établissement de nouvelles priorités pour soi et pour sa famille et ce, pour un objectif plus ou moins tangible de bien-être futur.

## 4.2 Communication des savoirs : complexité, ambiguïté et normativité

**La communication** du risque, l'explication de sa composante génétique, et l'information sur les possibilités d'action préventive sont au cœur de la pratique de la médecine prédictive. L'évaluation et la communication du risque par le médecin et la perception de ce risque par la personne concernée forment avec les moyens d'action, l'assise de l'intervention préventive. Or la complexité de son évaluation, l'ambiguïté de son application à une situation individuelle, et l'incertitude inhérente de la probabilité sont des éléments qui méritent d'être approfondis du point de vue éthique.

L'interrogation que suscite **la communication** des savoirs prédictifs porte sur le problème suivant : dans la mesure où les savoirs communiqués ne sont pas formés exclusivement de connaissances scientifiques, parce que leur communication est également animée d'une volonté de bienfaisance, on peut se demander au nom de quelles valeurs cette pratique est encouragée. S'agit-il de la santé? de la qualité de vie? de la promotion de l'autonomie? de la capacité de se discipliner pour atteindre un objectif? de la responsabilité face à sa santé et à la santé de ses proches? de la peur de la maladie et de l'incapacité? et/ou de la conviction que c'est la bonne chose à faire? Quels sont les arguments des médecins qui font la promotion de cette pratique? Quels sont les objectifs qui sont mis de l'avant? Comment se fait la communication du risque et des solutions proposées? *Supposant que les conseils dispensés sont plus qu'une communication d'informations et incluent une composante normative, il s'agit de documenter les tactiques utilisées pour rassurer, déculpabiliser, convaincre et conserver la fidélité de la personne à risque.*

### 4.3 Répercussions des savoirs et partage des responsabilités

La communication des informations est une activité primordiale en génétique médicale comme en médecine préventive. Cette communication constitue la base sur laquelle une entente peut être établie quant au partage des responsabilités entre le médecin et la personne concernée. Par exemple, la double composante (héréditaire et génétique) du risque, implique que l'héritage de cette prédisposition confère un risque accru de survenue d'une maladie. La responsabilité se situe donc à deux niveaux, pour l'individu lui-même et pour sa famille.

Or, l'attribution d'une prédisposition génétique à une maladie multifactorielle et la décision de s'engager ou non dans le processus de prévention comportent des **répercussions existentielles**. De plus, la manière dont les scientifiques et les médecins, mais aussi les différents groupes socio-culturels conçoivent le rôle de la génétique dans les maladies et la responsabilité qui en découle a également une influence sur les **répercussions sociales** de l'attribution d'un tel risque. En effet, il ne faut pas sous-estimer « l'efficacité sociale » de ce savoir (MAURON, 1996).

L'interrogation que suscitent les **répercussions existentielles et sociales** des savoirs prédictifs concerne les questions suivantes : la connaissance d'une prédisposition génétique individuelle entraîne-t-elle une responsabilité accrue face à sa santé? À cause de sa « nature génétique » ou plutôt parce qu'on peut faire quelque chose? Comment se traduit l'impact de ce savoir sur la vie des personnes touchées? Cette connaissance constitue-t-elle un moyen d'être plus libre ou contribue-t-elle à l'asservissement des personnes concernées? La diagnostic d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle a-t-il des répercussions sociales particulières? L'engagement préventif ou le refus de cet engagement a-t-il des conséquences pour la personne concernée, pour sa famille, pour la société? Les risques évoqués de stigmatisation, de discrimination, de tendance à blâmer la victime sont-ils documentés en pratique? *Il s'agit d'explorer à partir de l'expérience des médecins et des personnes concernées la réalité des enjeux psycho-sociaux évoqués le plus souvent de manière spéculative.*

Enfin, dans une perspective davantage normative, on peut se poser les questions suivante, dont le développement sera réservé pour le dernier chapitre de cette thèse : qu'est-ce qui constitue une juste pratique de médecine génétique préventive personnalisée? Qu'est-ce qu'une telle éthique impliquerait pour le médecin et pour la personne à risque en fait de responsabilités?

## 5 Conclusion

Notre effort de problématisation de la médecine prédictive et l'orientation que nous lui avons donné se cristallisent autour d'une thèse centrale déjà annoncée au chapitre 1 : la médecine prédictive doit être analysée en tant que pratique et discours normatifs, avec pour corollaire, la centralité du savoir (production, communication, répercussions) pour l'éthique.

La recherche théorique présentée dans les chapitres 2 et 3 a permis de définir un ensemble de clés d'interprétation pour l'analyse des discours des médecins et des personnes à risque en ce qui concerne la signification de l'identification et de la prise en charge d'une prédisposition génétique. Les prochains chapitres sont consacrés à appuyer et approfondir l'analyse que nous venons d'entamer sur la médecine prédictive en nous intéressant aux personnes qui ont reçu un diagnostic de HF et aux médecins qui les traitent.

Dans les chapitres qui suivront, nous nous intéresserons plus spécifiquement à la légitimité et à la pertinence de la médecine génétique préventive, aux conceptions médicales de la prédisposition génétique et à l'évaluation du profil de risque, ainsi qu'à la perception des rôles et des responsabilités chez les médecins et les personnes à risque, aux schèmes de valeurs et aux arguments normatifs qui justifient l'engagement préventif.

# Chapitre 4

## Une étude qualitative du cas de l'hypercholestérolémie familiale

### 1 Introduction

NOTRE DÉMARCHE DE RECHERCHE EMPIRIQUE correspond à un objectif de cohérence méthodologique avec l'approche de recherche éthique qui caractérise notre conception de la bioéthique. Ce choix d'articuler réflexion théorique et étude sur le terrain répond à un souci de contribuer à une réflexion éthique qui s'enracine directement dans la réalité médicale et sociale.

L'étude empirique a pour but d'explorer le phénomène de l'attribution et de la prise en charge médicale d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle. L'approche de recherche utilisée pour cette étude empirique vise à étayer et à consolider une intuition de départ que nous avons exprimée par « la centralité des savoirs » pour la problématisation des dimensions éthiques de la médecine prédictive. Cette trame de fond a progressivement émergé au cours de la démarche de recherche pour finalement constituer l'objet de la présente thèse.

L'étude d'une situation concrète vise aussi à documenter la réalité des enjeux éthiques et psycho-sociaux évoqués le plus souvent dans la littérature de bioéthique en rapport avec « la génétique ». En somme, la démarche empirique a pour objectif d'appuyer et de prolonger la conceptualisation des dimensions éthiques de la prise en charge, par les personnes à risque et par les médecins, d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle.

Le cœur de la démarche sur le terrain repose sur une étude qualitative des points de vue des personnes à risque et des médecins impliqués dans une relation médicale portant sur la prise en charge de HF. L'étude met en œuvre une stratégie de recherche inspirée de la théorie ancrée, à partir d'entretiens individuels semi-dirigés.

Le présent chapitre comporte deux parties. La première porte sur les démarches qui ont présidé à la préparation de l'étude sur le terrain<sup>1</sup>. La seconde partie décrit le déroulement de l'étude, en insistant sur les processus de recueil, de traitement et d'analyse des données issues des entretiens. Les résultats de l'analyse interprétative des données seront présentés aux chapitres 5, 6 et 7.

## 2 Construction du devis de l'étude empirique

Les positions épistémologique et méthodologique qui sous-tendent le projet de thèse nous conduisent à exposer le cheminement qui a mené d'une intuition de départ à l'élaboration des questions de recherche, au choix de l'hypercholestérolémie familiale et aux choix des approches méthodologiques, choix qui seront présentés plus loin dans cette section. Il s'agit, d'une part, de rencontrer les critères de rigueur propres à cette démarche empirique en explicitant l'ensemble des décisions associées à la construction du devis et, d'autre part, d'illustrer l'aspect progressif de l'élucidation de ce qui fait l'objet de la thèse, objet qui a émergé au cours de la démarche théorique et qui s'est consolidé à la suite de l'étude empirique.

Nous tenons par le fait même à faire remarquer que le processus de recherche ne procède pas par déduction qui aurait pour objectif de répondre par oui ou par non à une question précisément définie. Le projet est plutôt orienté vers la conceptualisation d'un phénomène en vue d'alimenter l'effort de problématisation éthique. Puisque la thèse est rédigée en rétrospective, il est devenu très difficile de conserver les distinctions entre les idées de départ et celles qui ont pris place durant les cinq années qu'a duré la recherche doctorale. Néanmoins, nous avons tenté, à cette étape charnière de la thèse, de marquer cette évolution, pour ainsi mettre en lumière la valeur heuristique de l'approche retenue.

### 2.1 Retour sur la problématique

Jusqu'à présent, nous avons développé l'idée que la génétique moléculaire jouait un rôle important dans la constitution actuelle du savoir biomédical en fournissant le concept de « profil de risque personnalisé » dont les racines remontent au concept

---

1. Cette première partie reprend et approfondit bon nombre d'éléments d'un document préparé en juin 1996, qui a été soumis aux différents comités d'éthique de la recherche pour fins d'approbation. Ce document comprenait deux volets. Un volet sur l'élaboration d'un cadre théorique et un volet sur la préparation de l'étude empirique, incluant le protocole de base qui a servi à mener l'étude. La version remaniée et augmentée, présentée ici, traite des principales décisions qui ont conduit à l'élaboration du devis de recherche et apporte des précisions supplémentaires quant au choix de l'hypercholestérolémie familiale, à la pertinence d'une approche qualitative en bioéthique et aux critères de rigueur à respecter dans ce type d'approche de recherche.

d'individualité chimique de GARROD. Pour ce faire, nous avons d'abord présenté une reconstruction de l'évolution des modèles théoriques de «la génétique». Ensuite, nous avons postulé que dans le domaine de la médecine, les compréhensions de «la génétique» fournissaient dorénavant deux grandes visions : celle des maladies monogéniques héréditaires (modèles classique et biochimique) et celle des prédispositions ou susceptibilités génétiques aux maladies communes multifactorielles (modèle systémique complexe).

Nous avons conclu que l'intégration dans la pratique médicale de cette dernière vision n'était pas encore pleinement réalisée, mais qu'elle se faisait graduellement avec la venue de la médecine prédictive. Enfin, nous avons avancé que les représentations ou visions de «la génétique» pouvaient influencer la manière dont sont posés les enjeux éthiques et sociaux qui y sont rattachés.

En esquissant au chapitre 3 les principales caractéristiques de la médecine prédictive, nous avons souligné que les savoirs et les pratiques qui s'y rapportent s'articulent autour du concept de risque génétique. Or en génétique, la notion de risque se définit de deux manières distinctes, soit en fonction de la transmission héréditaire, soit en fonction de la survenue de la maladie. C'est au regard de cette dernière acception que nous avons suggéré que les notions de risque et de prédisposition génétiques participent à la reconfiguration des notions de santé et de maladie. Santé et maladie se situent dorénavant sur le continuum des états de santé, qui sont tous par ailleurs des états à risque.

Notre questionnement de recherche concerne donc l'impact de la qualification génétique du risque sur la perception de l'état de santé et sur l'évaluation du risque de survenue de la maladie. Il concerne aussi l'impact de l'information génétique sur les attitudes et sur les conduites dans le domaine de la prévention.

Le point de départ de l'étude empirique suppose que le développement de la génétique moléculaire en médecine soulève des questions multiples, dont certaines renvoient inévitablement aux représentations de la santé, aux modèles de causalité des maladies et aux perceptions de l'état à risque. Cette intuition suppose également que «la génétique» contribue à façonner la compréhension de ces notions et les conduites personnelles, professionnelles et sociales qui s'y rattachent.

Puisque cette étude a été entreprise au moment où il y avait peu de recherches spécifiques sur les enjeux éthiques et psycho-sociaux entourant l'impact de l'information génétique sur les compréhensions de la santé et de la maladie<sup>2</sup>, nous avons

---

2. Ceci a également été constaté par d'autres qui poursuivent des recherches semblables, qui visent plus spécifiquement à documenter les enjeux psychologiques. Voir MARTEAU, T.M. et SENIOR, V. « Illness representations after the human genome project: the perceived role of genes in causing illness », dans *Perceptions of Health and Illness: Current Research and Applications*. K.J. PETRIE et J.A. WEINMAN édés, Amsterdam, Harwood Academic Publisher, pp. 241-266, 1997.

entrepris d'étudier ces aspects en nous référant à des approches développées en anthropologie et en sociologie de la maladie. Par conséquent, le cadre théorique initial est le reflet de l'état du questionnement au moment d'amorcer l'étude. Celui-ci sera brièvement présenté avant d'enchaîner avec les choix méthodologiques.

### 2.1.1 Du concept de maladie à celui d'état à risque

Pour les anthropologues, la maladie possède trois ordres de réalité discernables, en interaction constante (BENOIST, 1995). Les diverses dimensions de la maladie se caractérisent notamment par l'emploi de termes différents : *disease*, *illness* et *sickness*. Cette richesse du vocabulaire rattaché à la maladie permet de mieux définir les réalités spécifiques de celle-ci. En voici les distinctions essentielles<sup>3</sup> :

**La maladie-réalité biologique (*disease*)** La maladie-réalité biologique se définit comme une anomalie dans la structure ou le fonctionnement des organes ou d'un processus physiologique. Elle fait référence à des normes biologiques et physiologiques objectives et mesurables, comme le signe clinique ou une valeur biochimique. La réalité biologique est une dimension essentielle de la maladie, que seul le radiologiste, le pathologiste, le biochimiste ou le cytologiste peuvent identifier. Elle procure au corps médical un accès exclusif au savoir fondamental de son existence, indépendamment de sa reconnaissance par l'individu.

**La maladie-signifiée (*illness*)** La maladie-signifiée renvoie à la dimension singulière et psychologique de la maladie. Elle se rattache à la perception qu'a un individu de ses symptômes, de ses dysfonctions ou de tout état physique ou psychologique socialement stigmatisé. C'est ce qu'il vit, ressent et interprète à partir des signes qui le perturbent. L'expérience vécue de la maladie est la conscience ou la perception que quelque chose ne va pas et que ce changement n'est pas voulu. Cette conscience se manifeste par des sensations, des croyances ou des attitudes. Les symptômes forment une part importante de l'expérience vécue de la maladie. L'expérience de la maladie peut être plus ou moins immédiate et plus ou moins directe.

**La maladie-socialisée (*sickness*)** La maladie-socialisée, c'est la dimension socio-culturelle de la maladie. Elle renvoie au processus de reconnaissance sociale de l'état pathologique de l'individu ou d'un groupe. La dimension socio-culturelle de la maladie fait référence, par exemple, au cheminement que fait l'individu pour se soigner ou maintenir son état de santé. La dimension socio-culturelle de la maladie renvoie

---

3. Les expressions françaises correspondantes et les descriptions de chacune des dimensions sont empruntées librement à MASSÉ (1995), pp. 36-38.



également à la manière dont la société répond à l'expérience de la maladie par la prise en charge des personnes malades, ce qui implique une organisation institutionnelle de cette réponse et la distribution de rôles sociaux liés à cette prise en charge.

Dans la foulée du développement des savoirs biomédicaux, un nouvel état et, corollairement, un nouveau rôle se dessinent en plus de celui associé à la maladie. Il s'agit du rôle de « personne à risque » (BARIC, 1969; KENEN, 1996). COVELLO (1995) souligne que

« [l]es gens n'évaluent pas tous l'acceptabilité d'un risque de la même façon. Ils attribuent aux divers facteurs un coefficient en fonction de leurs propres valeurs, de leurs préférences, de leur sens du risque et de l'enjeu personnel. Parce que l'acceptabilité est une question de jugement, et parce que les jugements diffèrent, débattre d'un risque c'est débattre de valeurs, de responsabilité et de contrôle » (p. 82).

La multiplicité des points de vue n'a pas seulement une composante personnelle, mais fait aussi intervenir une composante socio-culturelle. Les conceptions et représentations du risque, de la santé et de la maladie dépendent du contexte dans lequel s'insèrent les individus, c.-à-d. de leur culture, de leur milieu social, de leur niveau d'éducation, de leur pratique professionnelle, etc. (HERZLICH, 1984; HERZLICH et PIERRET, 1991). Les notions de santé, de normalité, de risque et de maladie n'ont pas les mêmes significations pour les médecins spécialistes, pour les personnes directement touchées ou pour la population en général. En somme, les compréhensions et les représentations liées à la santé, au risque et à la maladie varient selon les acteurs sociaux et ces différences sont source d'enjeux éthiques.

Pour étudier la façon dont les médecins et les personnes concernées se représentent la notion de risque génétique, nous nous sommes appuyée sur des travaux fondateurs en philosophie de la médecine, en anthropologie et en sociologie de la santé et de la maladie. Les travaux de Georges CANGUILHEM sur le normal et le pathologique (1994), les travaux de HERZLICH sur les représentations sociales de la santé et de la maladie (1984) et les travaux de KLEINMAN (1980) sur les modèles explicatifs de la maladie chez les médecins et les patients ont servi de référents théoriques, visant à préparer et encadrer notre questionnement sur les compréhensions de « l'état à risque » et sa qualification génétique. Nous nous sommes notamment inspirée des trois dimensions de la maladie présentées plus haut pour penser le questionnement autour de la notion de prédisposition génétique.

Pour explorer la nature de la relation entre le médecin et la personne à risque dans le cadre de la pratique de la médecine génétique préventive, nous avons fait appel à des concepts classiques en sociologie de la maladie et de la médecine (ADAM et HERZLICH, 1994). Nous nous sommes notamment référée au concept de « rôle social » pour explorer les conduites et les responsabilités des médecins et des personnes à risque. Nous nous

sommes également inspirée de la notion de normativité pour dégager les différents aspects normatifs qui structurent cette relation. C'est également à travers les rôles et les responsabilités des acteurs, ainsi qu'à travers les aspects normatifs de la pratique préventive, que se profilent d'importantes dimensions éthiques.

### 2.1.2 Questionnement préalable

La prédisposition génétique renvoie-t-elle à un risque, une maladie, un état pathologique ou un état de santé particulier? Du reste, est-il encore possible, avec la venue du concept de risque, de conserver la distinction traditionnelle entre la santé et la maladie?

La prédisposition génétique peut être assimilée à une maladie-réalité biologique si l'anomalie génétique ou biologique diagnostiquée est associée à un état pathologique (par corrélation statistique auprès d'une population). Dès lors, on traite l'anomalie comme une maladie ou du moins, comme un état pathologique. Par contre, si on considère la nature probabiliste (le risque) du marqueur biologique ou de l'anomalie génétique, il se crée une rupture entre le « fait » de l'anomalie et la « valeur » de son retentissement physiologique. Dans ce cas, la prédisposition génétique, comme toute anomalie biologique, arbore une dimension pathologique seulement lorsqu'elle est associée, chez l'individu, à des manifestations (signes et symptômes) d'une maladie (réalité biologique). Néanmoins, il est toujours possible que la seule conscience d'un état à risque ou d'un état de santé non voulu, soit par la personne (maladie-signifiée), soit par la société (maladie-socialisée), puisse entraîner l'adoption d'un rôle de « malade ».

Le thème central de cette exploration concerne la manière dont la notion de prédisposition génétique est perçue par les personnes concernées et par leurs médecins. Dans la perspective où les personnes à risque sont prévenues par leur médecin d'une situation « a-normale », dont il faut s'occuper pour éviter la vraie maladie (l'athérosclérose et les MCV), l'intérêt réside dans le sens donné à la qualification « génétique » de ce risque. Cette question, quoique théorique, ne possède pas moins de conséquences éthiques :

« En apprenant à toujours mieux soigner la dimension biologique de la maladie, en centrant son action et son ambition sur elle, la médecine n'a-t-elle pas oublié que le malade demande avant tout une réponse qui mette autant que possible de l'harmonie entre son malheur et son destin » (BENOIST, 1995, p. 9).

Le type de questionnement évoqué touche les rapports entre les savoirs et les pratiques, pour en dégager les dimensions éthiques et psycho-sociales. Ces rapports sont illustrés en explorant la compréhension de l'état à risque, de même que les

attitudes et les conduites face à la prévention dans le contexte de l'attribution d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle. Ces rapports sont également illustrés en tenant compte de la nature de la relation entre le médecin et la personne à risque. Lorsque le médecin va au devant d'un individu dans un but préventif en lui révélant à la fois son malheur et son possible destin, comment vont se jouer les rôles du médecin et du « prévenu »? Pour amorcer une réponse à ces questions, il est apparu essentiel de clarifier la « valeur » personnelle, médicale et sociale de l'information génétique. Ce qu'elle est en réalité, ce qu'elle représente, quelles sont ses limites et implications.

Dans cette perspective, la conception du médecin et celle de la personne à risque ou malade ne relèvent pas simplement de l'opposition entre un système de connaissances objectives d'une part (celui du médecin) et un système de croyances subjectives d'autre part (celui du malade), mais de l'expression de formes différentes de savoirs. La reconnaissance des savoirs dits « populaires » est de plus en plus importante, en particulier dans le contexte de la prévention et de la promotion de la santé (DAVISON *et al*, 1989 ; MASSÉ, 1995).

Les questions seront traitées en interrogeant les principaux acteurs dans leur situation particulière (BROCK, 1995). Pour étudier les savoirs sur la prédisposition génétique et la pratique de la médecine génétique préventive, nous avons choisi le cas de l'hypercholestérolémie familiale (HF) et le risque d'athérosclérose précoce que cette condition confère. Les raisons qui ont justifié ce choix sont présentées ci-bas.

## 2.2 Le choix de l'hypercholestérolémie familiale

En tant que condition monogénique dominante conférant un risque élevé de maladies cardio-vasculaires (GOLDSTEIN *et al*, 1995), HF figure comme un modèle scientifiquement valide de prédisposition génétique à une maladie multifactorielle. Les MCV sont un exemple souvent privilégié pour étudier les relations complexes entre le génotype et le phénotype dans le contexte des maladies communes multifactorielles (MOTULSKY et BRUNZELL, 1992 ; SING et MOLL, 1990).

HF est une condition très bien documentée sur les plans scientifique et médical. Elle constitue un exemple reconnu pour illustrer le concept d'individualité biologique proposé par Archibald GARROD (SCRIVER et CHILDS, 1989), concept qui trouve un nouvel essor avec les récents apports théoriques en génétique (le modèle systémique complexe). Enfin, HF est un exemple approprié pour explorer du point de vue empirique l'impact de la génétique des maladies communes multifactorielles et la pratique de la médecine prédictive (DAVISON *et al*, 1994).

### 2.2.1 Résumé des connaissances biomédicales

**Données épidémiologiques** HF est la condition héréditaire autosomique dominante la plus fréquente avec une prévalence mondiale estimée à 1 sur 500 (GOLDSTEIN *et al*, 1995). Au Québec, la fréquence des sujets hétérozygotes est en moyenne de 1 sur 270, mais elle varie beaucoup selon les régions. Elle est approximativement de 1 sur 900 dans la région de Montréal, de 1 sur 210 dans la région de Québec, de 1 sur 150 dans l'Est du Québec, grim pant jusqu'à 1 sur 80 sur la Côte Nord (MOORJANI *et al*, 1989). La forme homozygote de HF est très rare. La fréquence mondiale est estimée à 1 sur 1 million, mais elle est 6 fois plus élevée au Québec (GAGNÉ et GAUDET, 1997, p. 67).

**Mécanisme patho-physiologique** HF résulte d'un dérèglement du métabolisme du cholestérol (GOLDSTEIN et BROWN, 1986). Le nombre de récepteurs des lipoprotéines de basse densité (LDL) est un élément régulateur clé de la concentration plasmatique des LDL, car il affecte le taux de formation et le taux d'élimination de ces particules. Les récepteurs des LDL sont situés à la surface des cellules du foie (hépatocytes). Lorsque les récepteurs lient les particules LDL qui transportent la majorité du cholestérol plasmatique, ces complexes forment, avec la membrane des hépatocytes, une vésicule qui est internalisée et acheminée vers les endosomes. Les récepteurs sont par la suite dissociés et recyclés à la surface des hépatocytes, tandis que le cholestérol estérifié contenu dans les LDL est hydrolysé en cholestérol libre. Ce dernier peut alors servir à la formation de membranes, être excrété dans la bile ou être réestérifié pour être emmagasiné (GOLDSTEIN *et al*, 1995).

HF se manifeste cliniquement par un taux de cholestérol plasmatique élevé, le dépôt de cholestérol dans les artères et sur les tendons (xanthomes tendineux) et parfois des arcs cornéens (GOLDSTEIN *et al*, 1995). La gravité de ces manifestations cliniques dépend de plusieurs facteurs, y compris le nombre et l'activité des récepteurs LDL. Les personnes homozygotes sont plus gravement atteintes que les personnes hétérozygotes, car ces dernières possèdent un gène non muté qui produit une certaine quantité (environ la moitié de la quantité normale) de récepteurs LDL. L'étude du métabolisme des lipides et celle des dyslipoprotéïnémies héréditaires qui y sont associées montrent que le système de l'homéostasie du cholestérol est contrôlé par plusieurs gènes (GAGNÉ et GAUDET, 1997).

**Génétique moléculaire** HF est une hypercholestérolémie primaire<sup>4</sup> causée par des formes mutées du gène codant pour le récepteur des LDL, gène situé sur le chromosome 19 (GOLDSTEIN *et al*, 1995).

---

4. Primaire signifie ici qu'elle est génétique. En effet, il existe des hypercholestérolémies secondaires qui résultent de plusieurs facteurs, dont l'hypothyroïdie, le diabète ou l'obésité.

Plus de 230 mutations ont été répertoriées dans le monde (HUMPHRIES *et al*, 1997). Ces mutations sont classées en cinq grandes catégories selon le déficit fonctionnel du récepteur (GOLDSTEIN *et al*, 1995): 1° absence de synthèse du récepteur, 2° défaut de transport de la protéine à la surface cellulaire, 3° absence de liaison aux particules LDL, 4° défaut au niveau de l'internalisation du complexe récepteur-LDL, 5° absence de recyclage du récepteur.

**Les anomalies spécifiques au Québec** Parmi toutes les mutations répertoriées, un petit nombre seulement sont présentes au Québec. Cette distribution géographique particulière s'explique par un effet fondateur (DAVIGNON et ROY, 1993). Un effet fondateur est également présent dans certaines populations de l'Afrique du sud, du Liban, de la Finlande et de la Tunisie (GAGNÉ et GAUDET, 1997, p. 59).

Chez les Canadiens-français, six mutations sont responsables d'environ 85% des cas de HF (GAGNÉ et GAUDET, 1995). La mutation la plus fréquente (délétion de 15 kb), est dite «canadienne-française» et entraîne une absence de synthèse du récepteur (classe 1).

Un nombre croissant d'évidences suggère que le type de mutation pourrait avoir un rôle à jouer dans l'ampleur des manifestations cliniques, dont la cholestérolémie, la précocité de l'atteinte coronarienne et la réponse au traitement hypocholestérolémiant (COUTURE *et al*, 1998; HUMPHRIES *et al*, 1997; VOHL et MOORJANI, 1995; VOHL *et al*, 1998). À cet égard, des recherches sur les corrélations génotype/phénotype sont en cours (NICHOLLS *et al*, 1998). Ces recherches pourraient contribuer à mieux préciser le risque et à donner un portrait plus réel des possibilités préventives selon la mutation.

Bien que HF soit une des conditions monogéniques les mieux documentées sur les plans de la cause, de la pathogenèse et des manifestations phénotypiques, les recherches doivent être poursuivies pour mieux établir les corrélations entre génotype et phénotype (SING et MOLL, 1990), pour documenter les interactions des formes mutées de HF avec d'autres gènes qui peuvent en moduler l'expression et pour mieux comprendre le rôle des facteurs de risque classiques des MCV chez les sujets ayant une HF (BILD *et al*, 1993).

**Impact sur la santé** Dans la population générale, un taux de cholestérol élevé (hypercholestérolémie), peu importe la cause, est considéré comme un facteur de risque classique des MCV, tout comme le diabète, l'hypertension, le tabagisme et la sédentarité (WILLIAMS, 1988). Plus précisément, l'hypercholestérolémie est un facteur de risque direct de l'athérosclérose coronarienne prématurée (ROBERTS, 1995).

HF est responsable d'environ 5% des cas d'athérosclérose précoce aux États-Unis, tandis qu'au Québec, dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean, HF à l'état hétérozygote est identifiée chez 16% des hommes de moins de 45 ans qui présentent une sténose coronarienne documentée à l'angiographie (GAUDET *et al*, 1995 ; GAUDET *et al*, 1998).

Chez les sujets hétérozygotes pour HF, qui ont été évalués dans les cliniques de lipides du Québec, les signes cliniques de la maladie coronarienne peuvent se manifester dès l'âge de 20 ans chez les hommes et de 30 ans chez les femmes. De plus, on estime que 50% des hommes de plus de 45 ans et 50% des femmes de plus de 55 ans atteints de HF présentent des complications coronariennes (GAGNÉ et GAUDET, 1997, p. 63).

Les sujets homozygotes manifestent des symptômes beaucoup plus graves et de manière beaucoup plus précoce que les hétérozygotes. Ils sont souvent victimes d'infarctus du myocarde pendant l'enfance (LAMBERT, 1989 ; MOORJANI *et al*, 1989). Leur espérance de vie est de 25 à 30 ans.

**Intervention préventive** Pour le moment le diagnostic génétique de HF n'a pas de valeur prédictive plus importante que le taux de cholestérol (HUMPHRIES *et al*, 1997). Cependant il faut distinguer HF des autres formes possibles d'hypercholestérolémie. Contrairement aux hypercholestérolémies secondaires<sup>5</sup>, HF est une condition présente dès la naissance et de ce fait confère un risque plus grand qu'une hypercholestérolémie associée à un diabète ou à de mauvaises habitudes alimentaires.

En outre, HF nécessite un traitement plus agressif que la seule modification des habitudes alimentaires et des habitudes de vie. On traite cette condition en promulguant une alimentation variée, équilibrée et faible en gras animal, de saines habitudes de vie et avec des médicaments qui abaissent le taux de cholestérol. Dans les cas les plus graves (sujets homozygotes), le traitement inclut la plasmaphérèse (KELLER, 1991).

### 2.2.2 Pertinence pour la recherche

Le projet de recherche se définit donc comme une exploration empirique des rapports entre HF, le risque de MCV et les conceptions de la santé et de la maladie, tels que décrits par les médecins et les personnes atteintes impliquées dans la prise en charge de cette prédisposition génétique. Les raisons qui ont motivé le choix de HF pour la présente étude sont les suivantes :

- l'importance de cette condition au Québec ;
- un intérêt personnel, du fait que notre famille est touchée ;

---

5. Secondaire signifie ici que l'hypercholestérolémie est le résultat de facteurs non-génétiques, lesquels peuvent être multiples. Voir GAGNÉ et GAUDET, 1997.



- la concordance avec le questionnement de recherche : les rapports entre le risque génétique, les représentations de la santé et de maladie et la définition de la responsabilité face à la prévention comme paradigme de l'impact de la génétique des maladies multifactorielles en médecine ;
- le peu de recherches psycho-sociales chez les adultes qui ont une HF ;
- l'apparente absence d'enjeux éthiques spécifiques en ce qui concerne le dépistage, le diagnostic et l'intervention préventive auprès des adultes qui ont une HF.

**Le risque et ses rapports avec la santé et la maladie** L'hypercholestérolémie familiale fournit un exemple intéressant pour la définition de la normalité d'une part et, d'autre part, un cas limite intéressant pour distinguer les conceptions de la santé, de la maladie et du risque chez les médecins et les personnes atteintes.

Alors que la science biomédicale fait de HF une maladie, qu'en pensent les personnes atteintes ? Se qualifient-elles de malades ? Si oui, sur quelles bases, selon quelles explications ? Si non, pourquoi ? On pourrait en effet émettre l'hypothèse que HF à l'état hétérozygote ne devrait pas être considérée comme une maladie, puisqu'une bonne proportion des personnes présentant cette condition, notamment les femmes, ne manifestent pas les complications de l'athérosclérose coronarienne précoce. Cela nous apparaît toutefois ignorer la signification que prend la notion de risque génétique et le jeu complexe des normativités personnelle, médicale et sociale.

Comment fait-on l'expérience d'une prédisposition génétique à une maladie grave ? Le taux élevé de cholestérol et le risque de MCV qu'il entraîne donnent-ils lieu à une expérience de la maladie-signifiée ? Si la déviation statistique sur le plan biochimique ou la mutation génétique justifie une démarche préventive, comment cette dernière est-elle perçue par la personne elle-même et par son entourage ? Cette démarche préventive renvoie-t-elle à un état ou à un rôle de personne à risque socialement stigmatisant ? Si oui, en quoi ? Si non, pourquoi ?

Y a-t-il une différence significative entre les personnes asymptomatiques et les personnes qui ont vécu l'expérience de la maladie ? Certes, lorsque le diagnostic de HF est consécutif à l'expérience d'un infarctus, on peut supposer que cet événement antérieur va structurer substantiellement l'expérience vécue de HF. Par ailleurs, chez les personnes asymptomatiques, il est possible que l'histoire personnelle d'un ou plusieurs membres de la famille (nature familiale de cette condition) procure une expérience indirecte de la maladie. Par exemple, le fait qu'un frère soit décédé d'un infarctus pourrait fort bien influencer la perception de son propre risque. Néanmoins, si les symptômes forment une part importante de l'expérience de la maladie, les personnes asymptomatiques ont peut-être de la difficulté à se percevoir à risque et à accepter les responsabilités et les changements qui leur sont proposés. Nous espérons, à l'aide des données empiriques, préciser ces aspects aux ramifications éthiques évidentes.



**Le peu de recherches psycho-sociales chez les adultes** La revue de la littérature que nous avons faite en nous intéressant aux problèmes d'ordre éthique, psychologique et social concernant HF montre que la majorité des études portent sur les fonctions psycho-sociales et les implications émotionnelles du diagnostic chez les enfants (FROESE *et al*, 1980; ROSENBERG, *et al*, 1997; ROSENTHAL *et al*, 1993; TONSTAD *et al*, 1996) ou sur l'attitude des parents concernant le traitement de leur enfant (REIMERS et LEE, 1991).

Quelques articles traitent des aspects psycho-sociaux du dépistage, soit de manière générale, en considérant le dépistage de masse des hyperlipidémies par le dosage du cholestérol sanguin (TIJMSTRA, 1990), soit plus spécifiquement, en considérant le dépistage génétique des familles qui ont une HF (ANDERSEN *et al*, 1997). Cette dernière enquête a révélé que l'anxiété et la peur des MCV était présente chez les individus qui ont reçu un diagnostic de HF avec encore plus d'importance lorsque ces derniers avaient déjà vécu des symptômes de la maladie. Néanmoins, la majorité des personnes interrogées étaient en faveur d'un dépistage familial de HF.

HF est une condition qui répond aux critères édictés par l'OMS pour le dépistage (PEARSON, 1993). Quelques articles portent sur la faisabilité d'un tel dépistage dans des contextes nationaux particuliers (HITZEROTH, 1996) ou décrivent des programmes qui ont été développés (HAYDEN et JOSEPHSON, 1993).

D'autres présentent les avantages de la constitution de réseaux nationaux de registres généalogiques de familles touchées par HF en vue de documenter les meilleures stratégies de dépistage, de connaître la proportion des individus diagnostiqués qui sont traités adéquatement afin mieux prévenir la mort prématurée de ces personnes – Make Early Diagnosis - Prevent Early Death in MEDical PEDdigrees (MED-PED FH) – (HAMILTON CRAIG, 1995; HSIA *et al*, 1996; WILLIAMS *et al*, 1993).

Nous avons trouvé un article qui décrit les attitudes et les pratiques de médecins omnipraticiens en ce qui a trait au traitement des hypercholestérolémies (LAURIER et MAHEUX, 1993). Un autre compare la perception du risque de MCV chez les cardiologues et les médecins omnipraticiens et discute de la manière dont ces perceptions jouent sur les traitements administrés (FRIEDMAN *et al.*, 1996)

Seulement quelques articles portent sur l'intervention préventive auprès des adultes avec HF dans la perspective de la relation médecin-patient. Ces articles documentent les enjeux associés à la communication des informations, soulèvent la question de la fidélité aux traitements et soulignent les aspects psycho-sociaux dans la prise en charge médicale (BRETT, 1989; 1991; RAND, 1993).

À notre connaissance, seulement deux études dans le domaine des sciences humaines et sociales traitent de HF selon une perspective qui ressemble à la nôtre. La première s'intéresse aux normativités inscrites dans la communication d'un diagnostic d'hyper-

cholestérolémie par les professionnels de la santé (ADELSWÄRD et SACHS, 1996) et la seconde porte sur la manière dont les personnes se représentent leur risque de MCV à la suite d'un diagnostic de HF (LAMBERT et ROSE, 1996).

Enfin, un seul article traite des aspects éthiques et pratiques de l'utilisation du test d'ADN pour le diagnostic de HF (HUMPHRIES *et al.*, 1997). De manière générale, les auteurs soulèvent le fait qu'il y a peu d'études réalisées à ce jour sur ces aspects. Ils soulignent l'importance d'une évaluation adéquate du risque de MCV pour favoriser un consentement libre et éclairé. Si les bénéfices du traitement n'ont pas été formellement démontrés pour le groupe spécifique des personnes atteintes d'une hypercholestérolémie héréditaire comme HF, les auteurs rappellent qu'il n'est pas éthique d'entreprendre un essai clinique contrôlé pour y apporter une réponse. La question des assurances pour les personnes asymptomatiques qui font une HF est soulevée, de même que celle des modalités appropriées pour contacter les membres des familles à risque. Au Québec, il revient à l'individu qui a consulté de contacter les membres de sa famille.

### 2.2.3 L'absence de HF dans les discours sur la médecine prédictive

Comparativement au volume des écrits portant sur la maladie de Huntington ou sur les cancers héréditaires, cette recension montre qu'il y a très peu d'études s'intéressant à HF comme exemple de médecine prédictive. Nous suggérons trois avenues possibles pour expliquer cette lacune, qui montrent en même temps que l'étude de HF demeure tout à fait pertinente pour la problématisation des enjeux éthiques de la pratique de médecine prédictive :

1. Le diagnostic de HF peut généralement être réalisé sans recourir aux tests moléculaires (ADN) ;
2. Il existe des moyens préventifs efficaces et sécuritaires pour diminuer le risque de MCV ;
3. La perception sociale des MCV est pour le moins ambiguë.

**Une anticipation dissociée du recours aux tests génétiques** Comme nous l'avons évoqué, le très grand nombre de mutations identifiées dans le gène du récepteur LDL à travers le monde mine sérieusement la faisabilité d'un dépistage génétique de la prédisposition. Par contre, au Québec et dans des régions caractérisées par un effet fondateur, il existe un nombre relativement restreint de mutations permettant, en pratique, le dépistage génétique de cette prédisposition. Or pour le moment, HF demeure diagnostiquée à l'aide de critères cliniques (hypercholestérolémie avec une histoire familiale d'athérosclérose précoce), sans recourir au test génétique. Cette approche est fiable et peu coûteuse.

Cette situation pourrait expliquer en partie pourquoi HF n'est pas utilisée comme exemple de médecine prédictive. En effet, la «prédiction» demeure fortement associée à l'utilisation des tests génétiques (DUDOK DEWIT *et al*, 1998 ; MARTEAU et CROYLE, 1998). Or, nous considérons que cet argument est insuffisant. Bien des enjeux éthiques et psycho-sociaux documentés pour les cancers héréditaires (MARTEAU et CROYLE, 1998 ; MICHIE *et al*, 1996) se posent également pour HF.

Si HF se distingue de l'exemple du cancer du sein, c'est seulement parce que dans ce dernier cas, il n'y a pas de marqueurs moléculaires ou biochimiques qui témoignent de la fonction associée aux gènes BRCA1 et BRCA2. De plus, la présence d'un marqueur moléculaire ou biochimique associé à la condition héréditaire ne signifie pas que le processus de la maladie soit nécessairement enclenché, ce qui annulerait la dimension prédictive.

Limiter la médecine prédictive à l'annonce d'une mutation génétique et regrouper le reste sous le vocable de diagnostic pré-clinique ou présymptomatique est une action de distinction circonstancielle qui, de toute manière, importe peu du point de vue éthique. De telles distinctions démontrent plutôt la difficulté, voire l'impossibilité du point de vue biomédical de définir où se situe et quand commence la maladie.

Si la mutation génétique n'est pas la maladie, où se situe la frontière entre la santé et la maladie? Est-ce au niveau de la structure et de la fonction du produit du gène muté? Est-ce sur la base de l'identification d'une entité clinique que l'on peut trancher? Est-ce que la maladie commence au moment où la personne ressent des difficultés à poursuivre ses habitudes de vie? L'utilisation de l'exemple de HF est un choix judicieux pour approfondir cet enjeu auprès des médecins spécialistes et des personnes touchées. Qu'il s'agisse d'un test génétique ou d'un test biochimique, la communication du diagnostic de cette prédisposition génétique demeure l'élément central pour l'analyse des dimensions éthiques, dont le retentissement existentiel de cette annonce.

**Existence d'un traitement et fin de l'interrogation éthique?** L'existence de moyens préventifs efficaces et sécuritaires est probablement ce qui explique le mieux pourquoi HF n'est pas utilisée comme exemple pour illustrer les dimensions éthiques de la médecine prédictive. La médecine dispose depuis 10 ans de médicaments qui abaissent le taux de cholestérol de manière efficace dans les cas d'hypercholestérolémies en général, quoique avec un succès variable dans les cas de HF primaire (héréditaire). En effet, depuis les premières études éthiques consacrées à la maladie de Huntington, l'enjeu central a toujours concerné la possibilité de connaître, pour la personne atteinte, à l'avance le fait qu'elle va développer une maladie dégénérative incurable.

Dans cette perspective, HF ne pose pas de problèmes éthiques majeurs. Premièrement, son diagnostic n'est pas équivalent à la certitude de développer la maladie,

mais représente seulement une probabilité accrue de survenue. Deuxièmement, son diagnostic ne peut être que bénéfique puisqu'on dispose de moyens pour réduire le risque, empêcher la survenue de la maladie, voire entraîner la régression des complications cardio-vasculaires. Seul demeure le débat pour établir le moment opportun du diagnostic et du traitement chez l'enfant. Pourquoi alors étudier les enjeux éthiques, psychologiques et sociaux de HF chez l'adulte ?

Nous soutenons que HF est un exemple complet, au sens où la découverte du gène, la caractérisation de sa structure et la définition de sa fonction ont très certainement contribué à l'élaboration de médicaments (les statines) qui pallient la dysfonction des récepteurs LDL chez les personnes atteintes. Ainsi, le cas de HF représente l'aboutissement du processus de la recherche génomique couplée à la recherche pharmacologique visant l'avancée thérapeutique tant espérée.

Si la disponibilité de traitements efficaces (nutritionnel et pharmacologique) dissout l'enjeu éthique classique de la médecine prédictive, nous supposons que des enjeux éthiques « résiduels » doivent néanmoins être mis en lumière. Sans nier l'importance capitale que l'absence de traitement prend au moment où le diagnostic se pose, le choix de HF nous force à aller au-delà de cette difficulté, qui peut toujours être considérée comme « temporaire », pour tenter de dégager les enjeux soulevés lorsque la médecine prédictive devient véritablement préventive.

En effet, la possibilité de traiter (bienfaisance) amène à réévaluer ce qui est permis de faire du point de vue éthique. Alors que pour la maladie de Huntington, il n'est pas éthique de favoriser un taux élevé de participation à un dépistage au détriment de la promotion d'une décision libre et éclairée, dans les cas où un traitement est disponible, les standards d'information qui viennent d'être évoqués pourraient être remis en question (MARTEAU et CROYLE, 1998) Notons à cet effet que même si HF est une condition héréditaire, elle est dépistée par une analyse du taux de cholestérol qui se fait de routine.

Dans le même ordre d'idée, le principe de non-directivité sur lequel repose le conseil génétique à des fins de reproduction est fortement remis en question dans le cadre de la médecine prédictive, si on dispose de traitements (Motulsky, 1994). Enfin, bien que le refus de traitement soit considéré comme un acquis pour le patient sur la base du droit à l'auto-détermination, dans le contexte de la prévention, ce refus apparaît de moins en moins acceptable socialement.

**Perception sociale des maladies cardio-vasculaires** Alors que les MCV constituent la première cause de mortalité dans les pays développés, nous constatons que ce sont plutôt les cancers héréditaires et les maladies dégénératives telles la maladie de Huntington et la maladie d'Alzheimer qui retiennent davantage l'attention des chercheurs intéressés par la médecine prédictive.

Tout en reconnaissant le fait que la disponibilité d'un test moléculaire constitue une raison évidente pour la focalisation des intérêts, nous suggérons que le manque d'intérêt pour HF et les MCV pourrait aussi s'expliquer 1° par les différentes perceptions sociales de la MCV et 2° par l'assimilation de HF au problème général du «taux de cholestérol élevé».

La perception de la gravité d'une maladie est fonction d'un ensemble de facteurs, parmi lesquels se trouvent la possibilité de prévenir et de traiter la condition, le sentiment de pouvoir contrôler sa propre exposition au risque et la crainte des conséquences (COVELLO, 1995). Alors que les cancers héréditaires, la maladie d'Alzheimer et la maladie de Huntington constituent des situations difficiles, voire impossibles à prévenir, les MCV (même liée à l'athérosclérose précoce héréditaire) sont davantage associées aux habitudes de vie et, de ce fait, peuvent être plus facilement perçues comme une maladie évitable.

Par ailleurs, les savoirs populaires sur les prédispositions aux MCV fournissent une certaine image du «candidat susceptible» de développer la maladie (DAVISON *et al*, 1991), de sorte qu'on se représente difficilement une jeune femme ou un jeune homme, voire un enfant subissant un infarctus.

La perception sociale des MCV est pour le moins ambiguë. D'un côté, la maladie véhicule un lot d'images négatives, centrées sur la responsabilité individuelle, qui peuvent devenir stigmatisantes: la crise cardiaque est une maladie d'homme d'âge mûr qui fait du cholestérol parce qu'il mange mal. D'un autre côté, certains comportements (comme la personnalité de type A) qui prédisposent à la maladie sont encouragés socialement (RADLEY, 1994, p. 197). Enfin, à la limite, mourir d'une crise cardiaque peut être perçu comme une belle mort, car elle évoque une mort rapide sans souffrances, ni dégradation ou incapacités. Ce n'est certainement pas le cas des cancers, de la maladie de Huntington ou de la maladie d'Alzheimer.

L'hypercholestérolémie, sans distinction de cause, est un facteur de risque classique des MCV. Le problème de l'hypercholestérolémie est depuis toujours perçu comme un problème de santé publique. L'absence de distinction entre les différentes causes sous-jacentes possibles de l'hypercholestérolémie fait en sorte que la problématique spécifique associée à la dimension héréditaire, qui ne caractérise qu'un petit groupe d'individus à risque très élevé, est le plus souvent négligée au profit d'une approche axée sur la majorité (ROSE, 1985).

L'approche traditionnelle de l'hypercholestérolémie comprend un dépistage effectué par bilan sanguin de routine, une prévention primaire réalisée par les médecins généralistes et une prévention secondaire réalisée par les cardiologues. Cette approche est promulguée, entre autres, par le National Cholesterol Education Program (NCEP). Compte tenu de cette approche, HF se retrouve assimilée au problème plus général du «taux élevé de cholestérol».

Cette assimilation de HF au problème général de l'hypercholestérolémie soulève des questions d'ordre éthique importantes. Par exemple, toutes les précautions associées à la communication des informations requises avant d'obtenir le consentement des personnes à risque pour un « test génétique » à des fins de diagnostic n'ont pas ici d'objet, d'une part parce que les individus atteints de HF peuvent très bien être dépistés au cours d'un bilan de routine qui inclut la mesure du taux de cholestérol et, d'autre part, parce que le fait de disposer d'un traitement constitue une raison suffisante pour légitimer le dépistage de manière systématique. Par contre, la procédure de consentement demeure plus rigoureuse lorsque les personnes qui ont une HF subissent un test d'ADN soit pour confirmer leur diagnostic, soit pour des fins de recherche.

En somme, nous voulons suggérer que les contextes scientifique, médical et social dans lesquels s'insèrent le diagnostic d'une HF et l'intervention préventive qui s'ensuit doivent certainement avoir un rôle à jouer dans la qualification de HF comme « prédisposition ou susceptibilité génétique » et dans la perception de la gravité du risque qui lui est associée. Ces facteurs nous semblent également déterminants pour expliquer l'absence d'intérêt accordé à HF dans la littérature traitant des tests ou de la médecine prédictive. Cette dernière piste illustre l'importance des représentations sociales dans la construction d'un problème et dans la formulation, sinon l'appréciation, de ses enjeux éthiques.

Le cas de HF est donc un exemple intéressant de prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle, à l'intersection de la médecine prédictive, de la médecine préventive et de la santé publique.

Cette discussion sur les facteurs pouvant expliquer le peu d'études du point de vue éthique et psycho-social consacrées à HF a également montré que le choix de HF conserve sa pertinence du point de vue de l'éthique. En prenant cet exemple, nous avons voulu mettre l'accent sur les enjeux inhérents à la médecine préventive impliquant une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle, plutôt que de nous consacrer aux enjeux spécifiques des tests moléculaires (recueil, conservation et utilisation de l'ADN).

### 2.3 Choix méthodologiques

Avant d'aborder l'exercice qui consiste à présenter et à justifier les choix méthodologiques, celui-ci doit être replacé dans le contexte plus général du paradigme dans lequel se situe la recherche<sup>6</sup>. Un paradigme de recherche est l'ensemble

---

6. Un paradigme est, au sens kuhnien, un exemple de « modèles qui donnent naissance à des traditions particulières et cohérentes de recherche scientifique » (KUHN, 1983, p. 30). La notion de paradigme telle qu'employée par les tenants de la recherche qualitative renvoie à « un cadre conceptuel général reflétant un ensemble de croyances et de valeurs reconnues par une communauté et admises



des croyances fondamentales du chercheur, sa vision du monde ou, en d'autres mots, les présupposés qui guident le chercheur dans ses choix méthodologiques (GUBA et LINCOLN, 1994, p. 105).

On identifie quatre paradigmes qui forment la toile de fond des recherches en sciences humaines et sociales. Il s'agit du positivisme, du post-positivisme, de la théorie critique et du constructivisme (GUBA et LINCOLN, 1994). Le paradigme positiviste domine les sciences de la nature et la majorité des approches en sciences sociales.

Notre position ne se rattache pas exclusivement à un de ces paradigmes. De toute manière, ces paradigmes sont encore à l'étape de la reconnaissance et de la consolidation<sup>7</sup>. Notre position de chercheur est précisée à mesure que sont présentés les éléments qui permettent de distinguer ces quatre paradigmes.

L'explicitation de la « position du chercheur » et des choix effectués en vue de la réalisation de l'étude empirique a pour but de montrer la pertinence de la démarche proposée et la cohérence entre l'objet d'étude, les questions de recherche, les choix méthodologiques et le processus de collecte et d'analyse des données. Cet exercice de transparence est essentiel puisque, en fin de compte, la pertinence et la cohérence du devis de recherche constituent des éléments importants pour en évaluer la rigueur.

### 2.3.1 Paradigmes de recherche et position du chercheur

Un paradigme se définit par ses prémisses d'ordre ontologique, par sa position épistémologique, par ses approches méthodologiques et par son projet éthique<sup>8</sup>. Une

---

comme étant communes à tous les individus dans le groupe » (LÉVY, 1994, p. 94). Cette interprétation sociologique du paradigme correspond davantage à la notion de « paradigme commun » que KUHN (1983) a précisée dans une seconde édition de son ouvrage en proposant à sa place l'expression de matrice disciplinaire (pp. 248-254). En effet, pour KUHN, le développement d'un domaine de recherche et sa constitution en une science ou une discipline « ne peuvent être interprétés en l'absence d'un minimum implicite de croyances théoriques et méthodologiques interdépendantes qui permettent la sélection, l'évaluation et la critique. Si cet ensemble de croyance ne préside pas déjà implicitement à la collecte des faits, il doit être fourni de l'extérieur, peut-être par une métaphysique courante, par une autre science ou par un hasard personnel ou historique » (p. 37). Les notions de paradigme et de matrice disciplinaire font aussi référence au « regard » (FOUCAULT, 1994) que le chercheur porte sur l'objet de sa connaissance, c.-à-d. à une représentation qui organise la compréhension du monde, qui conçoit la nature et le rapport à ce monde et qui fournit les approches adéquates pour le sonder.

7. En effet, GUBA et LINCOLN notent que « except for positivism, the paradigms discussed are all still in formative stages; no final agreements have been reached even among their proponents about their definitions, meanings, or implications » (p. 109).

8. Alors que GUBA et LINCOLN (1994) structurent les paradigmes autour des dimensions ontologique, épistémologique et méthodologique, LÉVY (1994) leur ajoute une dimension téléologique. Nous reprenons cette dernière en la considérant plus globalement comme le « projet éthique » qui sous-tend une recherche. Précisons que le projet éthique d'une recherche se compose d'une dimension téléologique qui renvoie, d'une part, à la place accordée aux valeurs dans les processus de descrip-



description sommaire des paradigmes en fonction de leurs principales dimensions est présentée au tableau 4.1, p. 146.

**La dimension ontologique** d'un paradigme concerne le système de croyances métaphysiques. Elle comprend les convictions communes auxquelles le groupe adhère (KUHN, 1983, p. 250). Dans le contexte de la recherche, une ontologie renvoie à la manière dont on conçoit la réalité. Le *positivisme* considère que les choses ou les phénomènes existent et que les faits peuvent être découverts et décrits tels qu'ils sont réellement (réalisme naïf). Le *post-positivisme* adopte une position plus nuancée en supposant que la réalité existe, mais qu'on ne peut l'appréhender que de manière incomplète et incertaine (réalisme critique). Le paradigme de la *théorie critique* suppose que la réalité est historiquement située. Elle peut se modifier avec le temps parce qu'elle résulte des rapports de force entre les normativités économiques, sociales et culturelles (réalisme historique). Le *constructivisme* suppose que la réalité et la vérité n'existent pas. Les réalités sont des constructions spécifiques et locales (relativisme) dont la validité repose sur un consensus entre les personnes compétentes pour en reconstruire les significations (GUBA et LINCOLN, 1994, p. 113). Du point de vue ontologique, nous adoptons une position réaliste et de ce fait nous rejetons l'ontologie relativiste et consensuelle du constructivisme. Nous rejetons également le positivisme parce que nous considérons que cette position n'est pas appropriée pour la recherche éthique. Notre position admet donc le post-positivisme et la théorie critique.

**La dimension épistémologique** touche les conditions de production des connaissances jugées valables. L'épistémologie fournit une compréhension commune et des repères dignes de confiance qui permettent de communiquer et de justifier les connaissances et l'argumentation. Dans le contexte d'une recherche, l'épistémologie renvoie au type de relation qui s'établit entre le chercheur et le phénomène à l'étude. Cette relation découle directement de la conception de la réalité qui l'accompagne. L'épistémologie détermine les arguments utilisés pour légitimer le type de question de recherche et aide à circonscrire l'approche de recherche (LÉVY, 1994, p. 95).

Du point de vue épistémologique, le *positivisme* suppose qu'un phénomène peut être décrit de manière objective et par conséquent, préconise un rapport d'indépendance et d'objectivité (dualisme) entre le chercheur et le phénomène observé. Le *constructivisme* et la *théorie critique* supposent que les faits décrits sont le résultat d'un processus d'interprétation qui implique nécessairement la subjectivité et les valeurs du chercheur et des sujets de la recherche. Par conséquent, la relation entre le chercheur, les participants à la recherche et le phénomène étudié est conçue comme une transaction (GUBA et LINCOLN, 1994, p. 111).

---

tion, de compréhension et d'explication du phénomène étudié et, d'autre part, aux finalités de la recherche et aux intentions du chercheur. Nous ajoutons que le projet éthique fait appel à une dimension déontologique qui renvoie à la visée de rigueur dans la démarche de recherche, à la cohérence des choix méthodologiques et au comportement du chercheur envers les participants à la recherche.

Le *post-positivisme* considère que l'indépendance ou la neutralité du chercheur est une position impossible à tenir, car il reconnaît la centralité de la subjectivité. Cependant, il rejette l'alternative soutenue par la position constructiviste qui admet le relativisme des interprétations subjectives. Le post-positivisme se démarque aussi de la théorie critique puisqu'il ne défend pas (du moins explicitement) une position idéologique en particulier. Néanmoins, le post-positivisme suppose qu'il y a des interprétations plus robustes ou plus appropriées que d'autres. Par conséquent, la relation qui s'établit entre le chercheur et le phénomène étudié reflète une volonté d'être le plus près possible de la réalité, tout en ayant conscience qu'il s'agit toujours d'une description et d'une interprétation incomplètes, incertaines et provisoires de cette réalité. Si la réalité est approchée par des activités d'observation et d'interprétation, celles-ci doivent être soumises à la rigueur et leurs résultats doivent faire l'objet d'une évaluation critique par des pairs.

Du point de vue épistémologique, notre position se situe entre le post-positivisme et la théorie critique. Nous ne pouvons pas complètement rejoindre la position de la théorie critique car nous ne prétendons pas défendre une idéologie spécifique avec conviction ou certitude, si ce n'est la thèse que nous voulons soutenir, qui concerne les dimensions éthiques touchant la production et la communication des savoirs sur la santé et les répercussions éthiques que ces savoirs ont chez les personnes concernées et sur la société. Par contre nous réfutons la prétention du post-positivisme à la neutralité idéologique, car nous croyons à la prégnance des valeurs dans les discours et les pratiques. Nous abondons dans le sens du post-positivisme pour la reconnaissance de la complexité de la réalité et du caractère partiel, probabiliste et provisoire des résultats des recherches. Ce dernier aspect rejoint d'une certaine manière le réalisme historique préconisé par la théorie critique.

**La dimension méthodologique** concerne les approches de recherche utilisées pour connaître, décrire et expliquer les phénomènes. La méthodologie est l'ensemble des procédures organisationnelles jugées valables pour mener la recherche (LÉVY, 1994, p. 96). Du point de vue méthodologique, le *positivisme* nécessite un devis expérimental, contrôlé et systématique. Une hypothèse est formulée et la recherche consiste à vérifier cette hypothèse. Pour vérifier l'hypothèse, on a recours à la mesure et à la comparaison, ce qui requiert des méthodes quantitatives. Ces méthodes font appel notamment à un échantillonnage probabiliste et à la randomisation afin de conserver un pouvoir de généralisation. L'objectif de la mesure et de la comparaison est de valider ou réfuter l'hypothèse. Une hypothèse valide possède une valeur explicative et une valeur opératoire, permettant la prédiction et le contrôle.

Le *constructivisme* et la *théorie critique* reposent sur les méthodes qualitatives et interprétatives qui permettent de faire une description riche du contexte global du phénomène à l'étude.

Le *post-positivisme* vise à apporter un point de vue complémentaire aux approches quantitatives en effectuant des recherches sur le terrain, en intégrant des informations d'ordre situationnel et contextuel et en réintroduisant la notion de découverte comme élément central de la recherche (GUBA et LINCOLN, 1994, p. 110). Par conséquent, le post-positivisme s'accommode tout autant des approches quantitatives que des approches qualitatives. Du point de vue méthodologique, nous avons adopté une approche qualitative parce que celle-ci semblait la plus appropriée à notre recherche éthique pour des raisons que nous décrirons plus loin. Nous avons adopté la stratégie de la théorie ancrée, parce que celle-ci correspond à notre volonté d'ancrer l'étude empirique dans la réalité de la pratique étudiée. On peut considérer que ces choix sont cohérents avec une position post-positiviste.

Le projet éthique s'exprime dans les objectifs de la recherche et dans l'intention du chercheur, ainsi que par la place donnée aux valeurs dans la description du phénomène étudié et par l'importance accordée à l'utilité sociale de la recherche. Le *positivisme* exige que l'observateur ait une position objective, dénuée de tout jugement de valeur pour saisir son objet de recherche dans sa réalité la plus pure et ainsi découvrir la vérité. Par conséquent, le positivisme ne comporte pas de projet éthique explicite si ce n'est la recherche de la vérité et la valeur accordée à la connaissance objective. L'aspect déontologique intrinsèque à ce paradigme demande que la recherche soit scientifiquement valide (scientificité) et que le chercheur mette de côté ses propres valeurs (neutralité).

S'agissant de la réalité des personnes humaines et des pratiques sociales, le *post-positivisme* rejette cette position de neutralité du chercheur face au phénomène étudié. L'objectif n'est pas d'éliminer la subjectivité mais de la baliser afin que les activités d'observation et d'interprétation puissent arriver à décrire, comprendre, voire expliquer le plus justement possible une réalité par ailleurs fort complexe (reconnaissance de la subjectivité et visée de justesse). Puisque la méthodologie doit être appropriée au questionnement de recherche, elle peut faire appel aux approches quantitatives et qualitatives. L'aspect déontologique demande que la recherche soit réalisée avec rigueur. Si une approche qualitative est employée, la robustesse est assurée en ancrant dans la réalité concrète des pratiques et des sujets étudiés le processus d'interprétation et d'analyse pratiqué lors de l'étude sur le terrain. Ne s'agissant pas des critères de scientificité largement acceptés, la transparence des choix à toutes les étapes de l'élaboration et de la réalisation de l'étude empirique constitue la pierre angulaire de la rigueur de l'approche qualitative.

Le projet éthique qui s'exprime dans le *constructivisme* est celui du « chercheur-participant » qui vise à rendre compte des diverses facettes d'un phénomène et à promouvoir les points de vue des acteurs impliqués, qui sont à la fois « sujets, objets et projets » (LÉVY, 1994, p. 95). L'objectif est de « construire des représentations des perceptions du monde vécu et, ainsi, de chercher à diverger vers des conceptions multiples et émergentes de l'expérience et des phénomènes » (LÉVY, 1994, p. 96). Le constructivisme vise également à créer, à la suite d'une négociation entre les participants, une reconstruction des significations du phénomène qui puisse recueillir un consensus (LINCOLN et GUBA, 1994, p. 113). La *théorie critique* a pour objectif l'émancipation des personnes ou des groupes brimés, l'éducation des acteurs, par la défense d'une perspective critique particulière (argumentation). Cette démarche de dialogue et d'argumentation vise la transformation des structures et des pratiques sociales existantes, en révélant leurs effets pervers, les rapports de domination qu'elles entretiennent et les aspects conflictuels qui contribuent à maintenir la souffrance et les inégalités sociales.

L'étude empirique qui compose notre projet de thèse a pour but de mieux comprendre la réalité du phénomène de l'attribution d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle, à travers l'analyse des représentations des acteurs et de leurs pratiques (ou comportements). Cette étude vise à ancrer notre interprétation du phénomène dans la réalité afin de lui rendre justice. Cependant, nous reconnaissons que nous ne sommes pas neutre face à ce projet et que nous sommes un participant à part entière avec un savoir préalable, une expérience personnelle et des valeurs. C'est en confrontant nos présupposés, les résultats de nos recherches théoriques et les points de vue des personnes concernées que nous exerçons un jugement critique en vue de produire une interprétation juste de cette réalité.

Par conséquent, la dimension éthique de notre position se situe à mi-chemin entre le projet post-positiviste et celui de la théorie critique. Cependant, nous ne souscrivons pas à la visée d'émancipation propre à la théorie critique, dans la mesure où elle est habituellement perçue comme un activisme radical. Notre engagement éthique ne se situe pas sur les plans de l'action et de la prise de décision. Notre projet de recherche éthique a des finalités interrogative et éducative. Ceci ne signifie pas que notre engagement éthique est totalement absent. Nous concrétisons cet engagement en fournissant une manière de problématiser les enjeux éthiques d'une pratique pour enrichir la recherche en bioéthique et susciter la réflexion chez les professionnels interpellés par la pratique étudiée.

**Tableau 4.1** – Croyances fondamentales rattachées aux différents paradigmes retrouvés dans les recherches en sciences humaines et sociales<sup>9</sup>

Paradigme	Ontologie	Épistémologie	Méthodologie	Éthique <sup>10</sup>
Positivisme	Réalisme naïf	Approche objective et vérification de l'hypothèse	Méthodes quantitatives	Scientificité, neutralité et recherche de vérité
Post-positivisme <sup>11</sup>	Réalisme critique	Approche interprétative ancrée dans la réalité	Méthodes quantitatives et qualitatives	Rigueur, reconnaissance de la subjectivité, justesse et robustesse
Théorie critique	Réalisme historique	Approche interprétative et argumentation	Méthodes qualitatives	Rigueur, participation, critique et émancipation
Constructivisme	Relativisme	Approche interprétative et reconstruction des significations	Méthodes qualitatives	Rigueur, participation, négociation et consensus

**Un paradigme pour la recherche en bioéthique** Notre conception de la réalité humaine, les objectifs de notre étude empirique, notre rapport au phénomène étudié et les intentions de notre démarche éthique ne nous permettent pas de nous rattacher à un seul paradigme. Notre conception de la réalité (ontologie) et la stratégie que nous jugeons valable pour appréhender cette réalité (épistémologie) rejoignent plutôt un paradigme post-positiviste applicable aux sciences humaines. Par ailleurs, notre position intègre certains éléments de la théorie critique, en accordant une place prépondérante aux valeurs et aux présupposés théoriques dans la production et la communication des savoirs et quant à leurs répercussions individuelles et sociales. En somme, nous croyons que l'étude des rapports humains et de la société qu'ils contribuent à façonner, ne peut faire l'économie des contextes, des motivations, des significations et des intentions inscrits dans ces rapports.

Cette approche interprétative veut néanmoins coller à la réalité des pratiques. Pour ce faire, elle s'emploie à susciter les points de vue des acteurs directement impliqués ou *i.e.* observer la situation de l'intérieur (approche émiq) afin d'enrichir les théories

9. Inspiré des travaux de GUBA et LINCOLN, 1994.

10. Nous avons élargi la dimension téléologique du paradigme pour en faire un projet éthique qui comprend des aspects déontologiques et téléologiques.

11. Notre position intègre des aspects du post-positivisme et de la théorie critique (en gras).

ou d'expliquer le sens et les buts que les acteurs attribuent à leurs actions (STRAUSS et CORBIN, 1990, p. 19). Cette approche correspond bien aux dimensions singulières et complexes qui tissent la réalité des rencontres entre les médecins et leurs patients (MILLER et CRABTREE, 1994, p. 341). Cette approche interprétative, ancrée dans la réalité, suppose toutefois une distance critique et une visée interrogative qui se démarquent, d'une part, de la visée émancipatrice et idéologique (au sens péjoratif) associée à la théorie critique et de la démarche de négociation et de reconstruction consensuelle propre au constructivisme, d'autre part.

Cette position mitoyenne entre le post-positivisme et la théorie critique peut sembler contradictoire et ce pour deux raisons. Premièrement, lorsqu'il s'agit de décrire les caractéristiques de ces paradigmes, il est communément admis d'associer d'un côté le positivisme et le post-positivisme et, d'un autre côté, la théorie critique et le constructivisme (GUBA et LINCOLN, 1994). Deuxièmement, on reconnaît que les paradigmes positiviste et constructiviste procèdent de croyances fondamentalement différentes, donc incommensurables (LÉVY, 1994, p. 97). Par conséquent, nous tenons à expliquer en quoi une position empruntant à la fois au post-positivisme et la théorie critique n'est pas contradictoire et par ces arguments, justifier la cohérence de notre position.

Tout d'abord, nous situons notre argumentation en distinguant deux réalités, celle de la nature et celle des rapports humains. En ce qui concerne l'étude de la nature (physique, chimie, biologie), nous souscrivons au paradigme positiviste. Or le positivisme tel que préconisé dans les sciences de la nature implique un réductionnisme méthodologique (environnement contrôlé, objectivité et neutralité, généralisation, vérification par déduction, etc.) qui n'est pas approprié pour l'étude des activités et des expériences humaines, car celles-ci comportent des aspects biologiques, psychologiques et socio-culturels. Cette distinction entre la réalité du monde humain et la réalité du monde physique est très importante pour la recherche en éthique, d'autant plus qu'elle s'intéresse aux intentions, motivations, valeurs et représentations qui guident les conduites des individus, lesquelles retentissent sur les choix de société. Par conséquent nous considérons que seulement trois paradigmes peuvent soutenir des recherches en bioéthique : le post-positivisme, la théorie critique et le constructivisme.

Cela étant dit, il demeure important d'opérer des distinctions entre ces trois paradigmes. En soulignant qu'une position post-positiviste peut accommoder une approche interprétative et tenir compte des valeurs dans la constitution des savoirs, nous affirmons que cette position n'est pas inconciliable avec les deux autres. Cependant, nous reconnaissons qu'il existe une distinction fondamentale entre les paradigmes. Celle-ci concerne la croyance en la nature de la réalité (dimension ontologique). À cet égard, une démarcation doit être effectuée entre une conception réaliste et une conception relativiste de la réalité, de sorte que l'incommensurabilité se trouve plutôt entre le constructivisme et les paradigmes réalistes (post-positivisme et théorie critique).



Enfin, nous pensons que la légitimité du post-positivisme dans le domaine des sciences humaines et sociales dépend en grande partie de sa définition et des distinctions retenues ou non entre la réalité de la nature et la réalité humaine. Cette distinction est fondamentale, car elle implique de faire place au sujet.

### 2.3.2 Une approche qualitative

Pourquoi une approche qualitative basée sur la stratégie de la théorie ancrée est-elle plus appropriée pour effectuer notre étude? Cette stratégie est cohérente avec l'approche de recherche éthique qui caractérise notre conception de la bioéthique, sa double visée interrogative et argumentative et le type de questionnement que nous voulons aborder.

**Une approche cohérente avec notre conception de la bioéthique** La stratégie de recherche qualitative inspirée de la théorie ancrée est fondée sur un processus de conceptualisation ancrée dans la réalité empirique et, de ce fait, permet de concrétiser fidèlement l'approche de recherche éthique que nous avons privilégiée et qui consiste à enraciner l'interrogation éthique dans la réalité concrète de la pratique. S'agissant d'explorer les dimensions éthiques associées aux compréhensions et à la prise en charge d'un risque génétique de maladie commune multifactorielle, l'approche qualitative adoptée, qui repose sur le discours (ou récit d'expérience) des principaux acteurs, permet de saisir comment la problématique de la médecine génétique préventive se traduit en pratique et contribue à alimenter la réflexion critique déjà initiée.

De plus, l'approche qualitative apparaît essentielle pour soutenir la double visée interrogative et argumentative qui anime notre projet éthique. C'est au cours du processus d'analyse des discours des personnes interviewées que l'interrogation et l'argumentation trouvent leur place et leur substrat.

**Une approche appropriée aux objectifs de recherche** L'objectif de la recherche est de décrire, mais également de comprendre, dans le cadre de la prise en charge de HF, comment les patients et leur médecin décrivent leur expérience, expliquent leur situation, justifient leurs choix et leurs actions et témoignent du sens de leur pratique (pour les médecins) ou de leur engagement préventif (pour les personnes à risque).

Notre objectif n'est pas d'établir des connaissances qui puissent être généralisées à la population étudiée (les médecins spécialistes des lipides et les personnes qui ont une HF). Si tel avait été le cas, nous aurions tenté de mesurer certains paramètres précis à l'aide d'outils méthodologiques appropriés pour vérifier une hypothèse ou établir des associations entre ces paramètres. Notre objectif de recherche ne vise pas à établir des



corrélations statistiquement valides entre des facteurs tels la perception du risque de MCV, le niveau d'angoisse, la fidélité au traitement ou les facteurs socio-économiques.

Notre objectif est plutôt d'obtenir un portrait de la situation sur la base des perspectives des personnes impliquées et ce faisant, de mettre à l'épreuve notre propre compréhension de la problématique. Cet objectif repose sur la conviction que c'est par une meilleure connaissance des contextes personnel, professionnel et socio-culturel que les questions éthiques peuvent être soulevées. La recherche qualitative est indiquée car elle permet d'obtenir de l'information contextualisée, de contribuer au développement des connaissances à partir du récit des personnes impliquées, de mettre à l'épreuve notre réflexion éthique et nos efforts de problématisation, de raffiner ou de réfuter nos intuitions et finalement, d'inclure les questions de sens et de finalité.

En intégrant l'analyse d'un cas concret d'une pratique et des représentations qui la sous-tendent dans le processus de problématisation éthique, l'objectif ultime de l'étude empirique consiste à proposer une réflexion sur la médecine génétique préventive qui prenne acte de la complexité, de l'ambiguïté et de l'incertitude des savoirs utilisés et des pratiques effectuées.

### 2.3.3 Stratégie inspirée de la théorie ancrée

Il existe plusieurs stratégies de recherche au sein des approches qualitatives. Le choix d'une stratégie spécifique est fonction du type de recherche réalisée (fondamentale, appliquée, évaluative ou recherche-action), des objectifs de cette recherche (contribuer à la théorie, problématiser, évaluer, recommander, intervenir), des questions de recherche, de l'auditoire visé par la recherche, etc. (PATTON, 1990, p. 150).

L'étude empirique que nous avons entreprise ne vise pas à déterminer l'efficacité d'un programme ou d'une pratique ou à résoudre un problème éthique particulier, mais entend contribuer à l'avancement des connaissances dans le domaine de la recherche en bioéthique. Dans son ensemble, la thèse se situe aux confins de la recherche fondamentale et de la recherche appliquée.

La thèse comporte une dimension fondamentale parce que la recherche vise à réaliser une contribution théorique par l'entremise d'un exercice de compréhension, d'explication et d'interprétation des dimensions éthiques d'une pratique (visées descriptive et argumentative). La thèse comporte aussi une dimension appliquée parce que la recherche ouvre une perspective sur la pratique étudiée qui peut éclairer les préoccupations et les enjeux rencontrés par les personnes concernées.

Ces dimensions fondamentale et appliquée sont prises en considération en élaborant une démarche de recherche interprétative alliant la réflexion théorique à un effort de problématisation éthique qui tient compte de la spécificité de la pratique étudiée et de la perspective des personnes impliquées.

La stratégie de recherche privilégiée est la théorie ancrée (GLASER et STRAUSS, 1967 ; STRAUSS et CORBIN, 1990 ; STRAUSS et CORBIN, 1994). La théorie ancrée est une stratégie de recherche qualitative qui vise le développement théorique à partir des réalités concrètes du monde social. Cette stratégie se distingue des autres approches de recherche qualitative à deux niveaux. Premièrement elle se caractérise par la simultanéité de la collecte et de l'analyse car elle procède par comparaison constante, laquelle demande un aller-retour entre les données recueillies sur le terrain et la progression de l'analyse. Ainsi, le processus de construction théorique est validé au fur et à mesure de son élaboration.

Deuxièmement, la stratégie de la théorie ancrée diffère des autres méthodes d'analyse qualitative (et de l'analyse de contenu) par son objectif de théorisation. Cet objectif consiste à aller au-delà d'une première analyse descriptive pour tenter de « dégager le sens d'un événement, de lier dans un schéma explicatif divers éléments d'une situation, de renouveler la compréhension d'un phénomène en le mettant différemment en lumière » (PAILLÉ, 1994, p. 149).

Quel que soit le niveau de théorisation atteint – qu'il s'agisse simplement d'une mise en relation de catégories en vue d'une proposition (stade que nous avons atteint et qui suffit pour les besoins de la problématisation), que l'on poursuive vers une modélisation ou que l'on arrive à la formulation d'une théorie ancrée –, l'important est que le résultat de la conceptualisation des données soit enraciné dans la réalité empirique. En somme, l'analyse visant la théorisation ancrée est « beaucoup plus un processus qu'un résultat » (PAILLÉ, 1994, p. 150).

La « théorie » ne correspond pas à un aspect de la réalité préexistante que l'on découvre, mais elle est le résultat d'une **interprétation** en fonction d'une perspective particulière, laquelle est explicitement adoptée par le chercheur. Une théorie est une interprétation provisoire, toujours sujette à réajustement et limitée temporellement. Lorsque les conditions changent, la validité de la théorie est affectée. Par validité, on entend sa pertinence pour le phénomène social qu'elle vise à comprendre.

Le développement théorique peut être conçu de trois façons (STRAUSS et CORBIN, 1994, p. 273) : 1° la génération d'une nouvelle théorie à partir de l'étude sur le terrain d'un phénomène jusqu'à présent peu étudié (GLASER et STRAUSS, 1967) ; 2° l'élaboration ou la modification d'un modèle ou concept déjà existant (VAUGHAN, 1992) et 3° la mise à l'épreuve des hypothèses théoriques que le chercheur a développées au cours de sa formation, de ses lectures, de son expérience de recherche et des réflexions théoriques qui s'appliquent au problème de recherche (STRAUSS et CORBIN, 1994, p. 278). C'est à cette dernière perspective que la présente étude se rattache. On peut en effet considérer que notre étude empirique constitue la seconde étape d'un processus de développement théorique argumentatif visant à explorer la pertinence d'une thèse en émergence.

Cette manière de voir les conditions du recours à la théorie ancrée est relativement nouvelle. Elle se démarque de l'approche puriste développée à l'origine par GLASER et STRAUSS (1967) qui consistait à partir les mains vides, à faire table rase de toute théorie existante ou des préconceptions du problème de recherche, pour construire une théorie entièrement enracinée dans les observations sur le terrain. L'ouverture récente que nous venons de décrire correspond à une situation plus réaliste<sup>12</sup>. La place accordée aux écrits pertinents déjà publiés est élargie. Ces derniers ne sont plus seulement limités à la validation de la théorie générée, mais peuvent servir comme source supplémentaire de données, pour stimuler le questionnement et la sensibilité théorique du chercheur (STRAUSS et CORBIN, 1990, pp. 51-52).

Ce qui constitue la spécificité de la stratégie de la théorie ancrée tient à son processus de développement théorique. Ce processus consiste à faire des comparaisons constantes entre les hypothèses théoriques en émergence et les données recueillies sur le terrain. Cette comparaison sert à enrichir et/ou modifier l'interprétation que le chercheur donne au phénomène étudié en fonction des nouvelles données obtenues par l'entremise des personnes directement impliquées (WOODS, 1992, p. 383). Cette stratégie fait appel aux mêmes sources de données (entrevues, observation, documents) et aux mêmes critères de rigueur applicables à la recherche qualitative (STRAUSS et CORBIN, 1994, p. 274).

La théorie ancrée se distingue également des autres approches qualitatives par son souci pour les questions d'ordre conceptuel (STRAUSS et CORBIN, 1994, p. 275). Les premières études réalisées à l'aide de cette stratégie de recherche ont porté sur la mort et le traitement des personnes en train de mourir dans les hôpitaux (STRAUSS et CORBIN, 1994). Durant les années soixante et soixante-dix, cette stratégie a surtout été utilisée par des sociologues. De nos jours, la théorie ancrée connaît un essor important et est de plus en plus intégrée aux recherches qualitatives dans les domaines de l'anthropologie, de la psychologie, de l'éducation, du travail social et des sciences infirmières (STRAUSS et CORBIN, 1994, p. 276).

La recherche en bioéthique n'a pas encore fait appel à la théorie ancrée. Par contre, certaines traditions philosophiques telles la phénoménologie et l'herméneutique constituent des approches de recherche qualitative qui s'intègrent naturellement au domaine de l'éthique clinique (BRODY, 1992; HOLSTEIN et GUBRIUM, 1994; MILLER et CRABTREE, 1994).

Nous n'avons trouvé qu'une seule recherche publiée s'inspirant de la théorie ancrée qui porte sur la médecine prédictive. Cette dernière s'est attachée à explorer l'impact

---

12. Nous rajouterons que l'incompatibilité postulée entre une recherche par théorie ancrée et une recherche théorique préalable impliquant le recours à l'entretien semi-dirigé pour consolider les premières hypothèses de recherche dépend de la définition de ce que constitue le « point de départ » de la recherche et force à expliciter les présupposés théoriques du chercheur.

psychologique du test prédictif pour une forme familiale de cancer du colon (MICHIE *et al*, 1996). Cette étude est basée sur la prémisse que la manière dont les personnes perçoivent leur risque et réagissent à l'annonce du diagnostic prédictif dépend de leur perception de la maladie, de la perception du test et de la signification qu'elles donnent au résultat (MICHIE *et al*, 1996, p. 455).

Dans la stratégie de la théorie ancrée, la question de recherche est un énoncé qui identifie le phénomène qui va être étudié. Cet énoncé tend à refléter l'étude d'un processus (comment) et de sa finalité (pourquoi) (STRAUSS et CORBIN, 1990, p. 38). Notre recherche en est un bon exemple. Le phénomène de l'impact d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle est abordé en considérant les compréhensions de la condition héréditaire en rapport avec les notions de risque génétique, de santé et de maladie, de même que sur le retentissement existentiel et les conséquences sociales de cette pratique. Le questionnement porte sur la qualification génétique de ce risque, son effet possible sur les compréhensions de la santé et de la maladie, de même que sur les finalités et les modalités de la pratique préventive.

#### 2.3.4 Le choix des participants

La population à l'étude doit être constituée de personnes «dont on estime qu'elles sont en position de produire des réponses aux questions que l'on se pose. Souvent la définition de la population est incluse dans la définition même de l'objet» (BLANCHET et GOTMAN, 1992, p. 51). L'objet de l'étude empirique étant une analyse qualitative des dimensions éthiques rattachées à l'identification d'une prédisposition génétique (HF) aux MCV et à l'intervention préventive qui s'ensuit, la population à l'étude était d'ores et déjà définie par les personnes qui ont une HF et leur médecins traitants.

**Un échantillonnage intentionnel** En recherche qualitative, on ne recourt pas à un échantillonnage probabiliste ou aléatoire comme cela se fait en recherche quantitative. L'approche qualitative repose sur un échantillonnage intentionnel qui vise à obtenir un maximum d'informations en rapport avec le phénomène étudié (PATTON, 1990, p. 169). L'échantillonnage a été établi au début de l'étude empirique, en choisissant des personnes qui pouvaient le mieux répondre aux hypothèses de départ. Ces critères n'ont pas changé au cours de l'étude<sup>13</sup>.

---

13. Pour des raisons qui apparaîtront clairement lors de la discussion du niveau de théorisation atteint dans cette étude, nous considérons que l'échantillonnage théorique préconisé par la théorie ancrée n'a pas été pleinement exploité dans cette recherche. En effet, l'approche proposée dans la littérature consiste à échantillonner la théorie en voie d'élaboration, c'est-à-dire échantillonner les diverses manifestations du phénomène, ce qui amène à rechercher une variété de l'échantillon (STRAUSS et CORBIN, 1990).

En ciblant des hommes et des femmes de tous âges qui ont une HF, dont la moitié a déjà vécu les symptômes de maladies cardio-vasculaires et l'autre moitié est asymptomatique, nous voulions explorer le rôle de l'expérience de la maladie dans l'appréciation du risque et l'engagement préventif. En choisissant les médecins spécialistes des lipides, nous avons privilégié d'interroger ceux qui sont les mieux informés par rapport à HF et qui sont hautement sensibilisés aux dimensions «génétique» et «héréditaire» de cette condition. Le choix des spécialistes permettait notamment d'explorer les conceptions de HF en lien avec l'évolution des modèles théoriques de «la génétique».

De plus, il était essentiel pour notre propos d'accorder une place équivalente aux points de vue des médecins et aux points de vue des personnes qui ont une HF. Cet argument d'équité épistémologique influence la définition de l'objet de l'étude : la négociation entre deux individus, mettant en jeu deux systèmes de valeurs et de représentations (les savoirs) en vue d'atteindre une solution individualisée. Les convergences et divergences de ces savoirs méritent d'être soulignées au regard des finalités et des modalités de la pratique étudiée.

Dans ce type d'approche, la taille de l'échantillon est rarement déterminée à l'avance. Qu'il soit petit ou grand, l'important est de produire de nouveaux faits. La taille de l'échantillon relève plutôt des besoins de la recherche, du jugement du chercheur et de la saturation de l'information (DESLAURIERS, 1991, p. 58). Le principe de saturation vise à «développer une interprétation qui tienne compte des données du monde empirique de la façon la plus exhaustive possible» (LAPERRIÈRE et SÉVIGNY, 1994, p. 52).

Alors que chez les médecins spécialistes des lipides la saturation a été rapidement obtenue, il en allait autrement des personnes qui ont une HF, car les récits personnels ont tendance à être plus diversifiés que les récits des professionnels. L'équilibre entre le degré de saturation jugé acceptable et le nombre de personnes à risque interviewées a été atteint en recourant à un guide d'entretien.

### 2.3.5 L'entretien pour le recueil des données

La prise en charge de HF comme exemple de prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle est étudiée dans le contexte de la relation entre le médecin et la personne atteinte. Cette relation particulière est traversée par des normes scientifiques et médicales, des normes personnelles et des normes socioculturelles.

Nous aurions pu choisir d'étudier ces dimensions normatives par l'observation et l'analyse du discours de la rencontre clinique, comme l'ont fait ADELWARD et SACHS (1996). Mais notre intérêt réside plutôt dans le récit rétrospectif des acteurs, lequel donne accès au cheminement des personnes et aux processus d'adaptation en plus de

favoriser une attitude réflexive. Ces qualités apportent aux données recueillies une dimension heuristique propre, « qui s'attache à cerner la dynamique du changement social dans ce qu'il a de singulier » (BLANCHET et GOTMAN, 1992, p. 16).

L'entretien est un outil de recueil de données particulièrement approprié pour la problématisation des dimensions éthiques, puisqu'il est tout indiqué « lorsque l'on veut mettre en évidence les systèmes de valeurs et les repères normatifs à partir desquels ils [les acteurs] s'orientent et se déterminent » (BLANCHET et GOTMAN, 1992, p. 27).

L'entretien peut être plus ou moins structuré selon l'objectif de l'étude. L'entretien dirigé ou structuré emploie une liste de questions bien définies, qui sont posées dans le même ordre à tous les participants, afin de pouvoir comparer les réponses. Une telle forme d'entretien suppose que les questions posées recèlent les mêmes significations pour tous (BERG, 1995, p. 31).

L'entretien libre et non structuré repose sur des prémisses et des objectifs de recherche bien différents. Il est surtout employé lorsque l'on ne connaît pas à l'avance quelles sont les questions pertinentes à poser. On assume par ailleurs que les personnes interviewées ne donnent pas les mêmes significations aux questions posées. Une technique d'entretien non structuré implique une écoute plus active de la part de l'intervieweur, car ce dernier doit suivre, s'adapter et poser les questions au fur et à mesure que se déroule l'entretien (BERG, 1995, p. 32).

Le type d'entretien que nous avons privilégié est l'entretien semi-structuré. Ce dernier est le plus indiqué pour notre démarche puisque l'étude empirique n'est pas le point de départ de la recherche. En effet, l'effort de problématisation a conduit à circonscrire la recherche par un certain nombre de questions. Cependant, à l'encontre de l'entretien structuré, l'étude empirique est de nature exploratoire et fait place à la découverte<sup>14</sup>.

**Des récits d'expérience** Les données recueillies sont en quelque sorte des récits de vie ou encore des récits d'expérience. Les récits de vie permettent de saisir les savoirs et l'expérience vécue des personnes concernées (TOVEY, 1998). Les récits de vie ou récits d'expérience permettent d'approfondir la manière dont les personnes comprennent la situation dans laquelle elles se trouvent et comment elles justifient leurs actions. Cette perspective convient tout à fait à la parité épistémologique accordée aux savoirs des personnes à risque par rapport à la perspective biomédicale promulguée par les médecins (DONNELLY, 1994).

---

14. L'emploi d'un guide d'entretien ne signifie pas que les résultats de la recherche sont obtenus par déduction à partir de catégories *a priori*, car il y a un processus d'adaptation du développement conceptuel aux données empiriques. Les catégories initiales sont utilisées comme prototypes pour circonscrire la recherche, lui fournir des éléments de comparaisons ou de contrastes dans le but de faciliter l'analyse des résultats. Les étapes de l'analyse interprétative sont exposées à la section 3.3.4.



Notons que les récits recueillis par entretien, reflètent le plus souvent une vision idéalisée d'une pratique ou d'une conduite. La parole sociale qui est recueillie « n'est pas simplement description et reproduction de ce qui est, mais communication du devoir-être des choses » (BLANCHET et GOTMAN, 1992, p. 17). Ce n'est que l'observation à long terme d'une pratique ou d'un milieu qui aurait permis de saisir plus fidèlement comment les choses se passent en réalité (WOLCOTT, 1992, p. 21).

**Les guides d'entretien** En choisissant l'entretien semi-dirigé comme outil méthodologique, nous avons également opté pour un mode d'analyse qui puisse satisfaire à la fois la comparaison des unités d'analyse (entretiens) et celui d'une analyse approfondie de chacune des unités.

Des guides d'entretien ont été préparés pour maintenir une homogénéité des thèmes abordés lors des entretiens (voir l'annexe A). Ils ont été modifiés au cours de la recherche. Des thèmes se sont rajoutés ou se sont présentés autrement. Les questions ont été formulées de la manière la plus ouverte possible. Celles qui ont servi à l'élaboration des guides de base sont les suivantes :

1. Comment les médecins et les personnes à risque définissent-ils HF? Quels sont les rapports établis entre cette prédisposition génétique et les notions de santé, de maladie, de normalité?
2. Comment est perçu le risque attribuable à HF? Y a-t-il des différences dans la manière dont les médecins et les personnes à risque définissent la prédisposition génétique comparativement aux autres facteurs de risque associés aux MCV?
3. L'expérience vécue, individuelle ou familiale, de la maladie joue-t-elle un rôle dans l'évaluation du risque? Influence-t-elle l'attitude préventive?
4. Quelle est la nature du « rôle de malade » adopté par les personnes asymptomatiques? Y a-t-il une différence lorsque les personnes ont été touchées par la maladie? Quelle est la nature du « rôle de thérapeute » adopté par les médecins? Comment ceux-ci évaluent-ils le succès de leur intervention?
5. Quelle est la perception de la responsabilité quant au fait d'avoir une HF? Quant au fait d'être à risque de MCV? Comment se concrétisent les responsabilités en pratique? Comment les médecins définissent-ils leurs responsabilités?
6. Quelles sont les répercussions existentielles de l'engagement préventif? Pourquoi les personnes s'engagent-elles dans cette démarche? Quels sont les enjeux psycho-sociaux et éthiques identifiés par les médecins et les personnes qui ont une HF?

Les thèmes abordés concernent les rapports entre les savoirs, les pouvoirs d'action et les responsabilités. Le guide d'entretien préparé pour les médecins aide à recueillir des informations sur la manière dont se fait l'intégration des plus récentes théories en génétique dans la pensée médicale, notamment en analysant la conception de HF par



rapport aux notions de santé et de maladie. Ce guide permet également d'explorer les arguments invoqués par les médecins pour justifier la pertinence de leur pratique et en évaluer le succès. Il incite aussi les médecins à exprimer leurs attentes et leurs préoccupations. Enfin, il vise à documenter la logique de l'intervention et la nature des relations entretenues avec les personnes à risque en vue d'identifier les dimensions normatives que comportent l'engagement préventif et le partage des responsabilités.

Le guide d'entretien préparé pour les personnes qui ont une HF vise à documenter l'impact de l'attribution d'une prédisposition génétique (ou condition héréditaire) sur la perception de l'état de santé et de l'identité, sur l'évaluation du risque de MCV, sur les choix subséquents et sur la définition des responsabilités. En nous intéressant autant aux personnes en santé (en prévention primaire) qu'aux personnes qui ont développé des symptômes de MCV (prévention secondaire), nous voulons explorer le rôle que peut jouer « l'expérience de la maladie » dans la perception du risque et le comportement préventif. Enfin, des questions visent à cerner les raisons invoquées pour s'engager ou non dans un processus préventif, incluant le suivi médical et ce, en portant attention au retentissement existentiel et aux conséquences psycho-sociales de ces pratiques.

## 2.4 Critères de rigueur de l'étude empirique

Dans le domaine médical, les approches quantitatives jouissent d'une crédibilité bien établie. Quant aux approches qualitatives, elles se taillent timidement une place et doivent encore faire la preuve de leur force quant à la validité et à la solidité de leurs méthodes. Elles doivent également démontrer la pertinence du type de connaissance qu'elles génèrent<sup>15</sup>. En conséquence, les critères de rigueur qui guident notre étude méritent d'être explicités.

La présente étude implique une approche qualitative avec une stratégie inspirée de la théorie ancrée et le recours à l'entretien semi-dirigé pour recueillir les données empiriques auprès de deux groupes de participants. Ces participants sont des personnes à risque ou atteintes et des médecins traitants spécialistes des lipides. Les données recueillies visent à documenter les savoirs et les pratiques et à identifier les responsabilités des personnes concernées dans le cadre de la prise en charge de HF. Ce cas constitue un exemple de prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle. Cette étude a été élaborée pour prolonger et mettre à l'épreuve des faits les efforts théoriques visant à conceptualiser la problématique éthique de la médecine génétique préventive. Ce choix suppose qu'une description riche de l'expérience des

---

15. On constate la reconnaissance croissante des approches qualitatives par l'intérêt que des chercheurs dans le domaine de la santé leur accordent et la place qui leur est faite dans les journaux les plus prestigieux. Voir par exemple, MAYS, N. et POPE, C. « Rigour in qualitative research », *British Medical Journal*, 311:109-112, 1995.

acteurs impliqués et du contexte dans lequel ils se trouvent est plus appropriée pour rencontrer les objectifs de l'étude qu'une description précise et mesurable qui pourrait être généralisée à l'ensemble de la population concernée.

Sur quelle base doit-on analyser la rigueur de ce type de recherche? Les premières approches proposées pour établir des critères de rigueur pour la recherche qualitative ont consisté essentiellement à adapter les critères conventionnels des approches quantitatives<sup>16</sup>. Notons à cet égard la contribution centrale de GUBA et LINCOLN avec les critères de crédibilité, de transférabilité, de fiabilité et de « confirmability » (LAPERRIÈRE et SÉVIGNY, 1994 ; MARSHALL et ROSSMAN, 1995). C'est peut-être ce qui explique que « le débat sur la comparaison entre la recherche quantitative et qualitative est généralement dirigé vers le champ de la méthodologie » (LÉVY, 1994, p. 97).

Or, la réflexion sur les critères de rigueur ne devrait pas être limitée à la dimension méthodologique, mais devrait prendre en considération toutes les dimensions qui définissent le paradigme dans lequel s'inscrit la recherche qualitative (LÉVY, 1994). Une telle ouverture conduit à proposer, pour assurer la rigueur, des procédures qui touchent l'ensemble du processus de recherche et non seulement la collecte et le traitement des données (STRAUSS et CORBIN, 1990, p. 252).

De nombreuses procédures pour assurer la solidité et la crédibilité des études qualitatives ont été trouvées dans la littérature (LAPERRIÈRE et SÉVIGNY, 1994 ; EISENHART et HOWE, 1992 ; LÉVY, 1994 ; MARSHALL et ROSSMAN, 1995 ; PATTON, 1990). La discussion qui suit reflète notre volonté d'articuler des objectifs de rigueur en fonction des positions ontologique, épistémologique, méthodologique et éthique qui structurent notre paradigme de recherche. Ces objectifs (critères et procédures) constituent un guide et représentent l'idéal à atteindre pour réaliser une étude empirique rigoureuse.

#### 2.4.1 Une articulation en fonction du paradigme

Notre position ontologique suppose que la réalité du phénomène étudié est complexe, mais qu'il est possible d'en développer une interprétation qui soit plus juste que d'autres, même si cette interprétation demeure partielle, approximative et provisoire. Les discours recueillis auprès des personnes concernées et les analyses que nous en faisons expriment des valeurs. La réalité de la pratique étudiée est historiquement située et de ce fait elle est sujette au changement. Cette position ontologique a deux conséquences pour la rigueur : 1° la recherche doit être ancrée dans la réalité et 2° l'interprétation de cette réalité doit être la plus robuste possible.

---

16. Ceux-ci incluent la validité interne, la validité externe, la reproductibilité et l'objectivité.

Notre position épistémologique reconnaît la subjectivité du chercheur et des participants à la recherche. De plus, elle accorde une place centrale aux valeurs et aux représentations dans la problématisation des dimensions éthiques rattachées aux savoirs et aux pratiques. À cet égard, il s'agit d'établir une approche de rigueur qui soit fondée sur la volonté de baliser « les ressources de la subjectivité plutôt que de tenter de l'exclure des processus et des résultats de recherche » (LAPERRIÈRE et SÉVIGNY, 1994, p. 50).

Dans ce contexte, la relation qui s'établit entre le chercheur, les participants à la recherche et le phénomène à l'étude reflète une volonté d'être le plus près possible de la réalité, tout en conservant une distance critique. Cette position épistémologique a deux conséquences pour la rigueur : 1° l'interprétation de la réalité du phénomène étudié doit se baser sur une description riche de cette réalité, qui inclut les points de vue des acteurs impliqués, y compris celui du chercheur ; 2° c'est en confrontant nos présupposés, les résultats de nos recherches théoriques et les points de vue des personnes concernées que nous exerçons un jugement critique en vue de produire une interprétation robuste de cette réalité.

En accord avec notre position ontologique et notre position épistémologique, la rigueur de notre étude a été assurée en visant les objectifs suivants :

- détenir une connaissance suffisante du phénomène : formation académique, temps d'observation sur le terrain, implication à toutes les étapes de l'étude (recueil traitement et analyse des données) ;
- procéder à la triangulation des données : ce qui implique le recours à de multiples sources de données (participants, situations) et à diverses approches (documents, entretiens) pour assurer la solidité des données recueillies ;
- atteindre la saturation de l'information permettant d'obtenir une densité suffisante d'information pour respecter la complexité de la réalité (visée d'exhaustivité) ;
- corroborer notre analyse en procédant à une comparaison constante entre les données recueillies, les connaissances théoriques existantes et l'interprétation des données.

Du point de vue méthodologique, la rigueur exige la cohérence et la congruence de l'ensemble des choix découlant du questionnement de recherche. La cohérence de la démarche a été assurée par la recherche d'une correspondance entre les questions abordées, le choix des outils pour la collecte des données et le choix de la méthode d'analyse. La congruence a été assurée en tenant compte des connaissances existantes et des apports théoriques pertinents au phénomène étudié pour l'élaboration du devis empirique. Nous avons également tenté, tout au long du processus de recherche, d'adapter notre analyse et d'orienter le recueil des données en fonction des découvertes du terrain.

Du point de vue éthique, la rigueur se concrétise par une volonté de transparence du processus de recherche. Pour assurer la transparence, nous avons explicité l'ensemble de la démarche, incluant la position du chercheur, les choix méthodologiques et le déroulement de la recherche. Nous tenterons dans les chapitres suivant de fournir une présentation claire et suffisante des résultats de notre analyse. Enfin, les différentes étapes de la recherche sont documentées et les données sont conservées pour fins de vérification.

### 3 Déroulement de l'étude

L'étude empirique s'est déroulée sur une période de dix-huit mois<sup>17</sup>. La démarche d'aller-retour entre le terrain et l'analyse a connu plusieurs étapes<sup>18</sup>. La série d'entretiens auprès des médecins a été complétée en deux temps (automne 1996 et printemps 1997), tandis que les entretiens auprès des personnes qui ont une HF ont été réalisés à trois moments, chacun correspondant à l'une des trois régions visitées.

#### 3.1 Rencontre des participants

Le projet de recherche empirique a débuté à l'automne 1996 à la suite de son approbation par le Comité d'éthique de la recherche (CER) de la faculté de Médecine de l'Université de Montréal. Au cours de l'automne, cinq médecins spécialistes, une diététiste et une infirmière également spécialisées dans le domaine des dyslipidémies héréditaires ont été interviewés individuellement. Trois autres médecins ont été rencontrés au printemps 1997.

Au total, 10 spécialistes de HF ont été rencontrés. Ceux-ci proviennent des principales cliniques de lipides du Québec :

- la clinique de lipidémie pédiatrique de l'Hôpital Sainte-Justine de Montréal ;
- la clinique de nutrition, métabolisme et athérosclérose de l'Institut de recherches cliniques de Montréal (IRCM) ;
- la clinique des maladies lipidiques de l'Hôpital de Chicoutimi ;
- le centre de recherche sur les maladies lipidiques (CRML) du Centre hospitalier universitaire de Québec (CHUQ), Pavillon CHUL ;
- le laboratoire de biochimie clinique de l'Hôpital Notre-Dame de Montréal.

---

17. Les lettres de présentation du projet, les guides d'entretien, les formulaires types de consentement et les certificats d'approbation émis par les comités d'éthique sont regroupés dans l'annexe A.

18. Ce processus itératif caractéristique de la théorie ancrée est beaucoup plus lent que les méthodes traditionnelles qui divisent clairement les étapes de la collecte et de l'analyse.

Après avoir demandé et obtenu la collaboration d'un médecin de la clinique de l'IRCM, le projet de recherche a également été soumis au CER de cet établissement en vue de réaliser des entretiens auprès de personnes qui ont une HF. Le projet a obtenu l'approbation du CER en février 1997.

La sélection des candidats potentiels a été réalisée à l'aide d'une liste informatisée, indiquant le sexe, l'âge et le niveau de prévention (primaire ou secondaire). En collaboration avec le médecin, nous avons choisi au hasard 30 personnes avec un diagnostic de HF réparties également selon l'âge, le sexe et le niveau de prévention. Parmi les 30 personnes à qui nous avons fourni des lettres d'invitation, envoyées par le médecin, six personnes ont contacté le chercheur. Un participant ne s'est pas présenté pour l'entretien.

Au cours du printemps 1997, six personnes qui ont une HF ont été rencontrées, dont cinq provenaient de l'IRCM. Le sixième participant a été recruté directement parce qu'il avait été mis au courant de la recherche par un membre de sa famille<sup>19</sup>. Les entretiens ont été réalisés à l'Hôpital Sainte-Justine pour préserver la confidentialité de l'entretien et la confidentialité de participation des personnes.

Nous avons également obtenu la collaboration d'un médecin partageant ses consultations entre la clinique de l'IRCM et son bureau privé dans la région de l'Estrie-Montérégie – ce territoire ne possède pas de clinique spécialisée ou de centre de recherche pour le traitement des dyslipidémies héréditaires –, nous avons obtenu une seconde approbation du CER de l'IRCM afin de pouvoir rencontrer des personnes à ce bureau privé. Une rencontre avec le médecin et la secrétaire du bureau a permis d'établir les modalités pour le contact et les rencontres avec les participants. Le médecin ne détenant pas de listes des personnes ayant un diagnostic de HF, la sélection a été faite à partir des dossiers médicaux selon les mêmes critères. Nous n'avons pas participé au processus. Nous avons fourni une vingtaine de lettres d'invitation qui ont été envoyées par la secrétaire. Durant l'été 1997, quatre personnes ont été interviewées dans le cabinet du médecin. Le bureau privé étant situé en face de l'hôpital de la ville, le lieu choisi rencontrait les exigences du CER. Les rencontres ont été planifiées durant les journées où le médecin traitant était absent pour préserver le plus possible la confidentialité de participation des personnes. La secrétaire était cependant présente au bureau.

Enfin, des participants provenant de la grande région de Québec ont été rencontrés individuellement au cours de l'automne 1997. Ces entretiens ont été réalisés au CHUQ,

---

19. Afin d'augmenter la variation de l'échantillon et de recruter des «cas marginaux», il était prévu de demander à chaque personne interviewée de remettre une lettre d'information sur le projet à un des membres atteints de sa famille qui n'est pas suivi régulièrement ou qui a une attitude différente sur le sujet. Si le membre de la famille était intéressé à participer, il pouvait alors contacter le chercheur directement sans passer par un médecin d'une clinique.

pavillon CHUL, après avoir obtenu la collaboration d'un médecin de la CRML et après avoir obtenu l'approbation du projet par le Comité de déontologie et de recherche clinique du CHUQ, pavillon CHUL. Après avoir informé le médecin des critères de sélection des participants et lui avoir remis une vingtaine de lettres d'invitation au projet, ce dernier a informé 19 de ses patients, et leur a remis une lettre à chacun (sept hommes et douze femmes) lors de leur visite à la clinique. Six personnes nous ont contacté et cinq se sont présentées pour accorder un entretien.

Au total, 15 personnes qui ont une HF ont participé à un entretien. De ce nombre, cinq provenaient de l'IRCM, quatre provenaient d'un bureau privé de la région Estrie-Montérégie et cinq provenaient du CRML. Enfin, un participant a été recruté par l'intermédiaire d'un membre de sa famille. Ce dernier était suivi à l'Institut de Cardiologie de Montréal.

Chez les médecins qui ont été rejoints et informés du projet, le taux de participation a été de 100%. En ce qui concerne les personnes qui ont une HF, 69 lettres ont été envoyées par l'intermédiaire des médecins et quatre lettres ont été données aux participants désirant informer un membre de leur famille. Sur les 73 lettres, 15 personnes ont accordé un entretien pour un taux de participation de 20%. Tous les comités d'éthique impliqués ont reçu une lettre indiquant la fin du volet « recherche empirique » au début du mois d'octobre 1997.

## 3.2 Caractéristiques des personnes interviewées

### 3.2.1 Les spécialistes des dyslipidémies héréditaires

Les spécialistes interviewés incluent huit médecins, une infirmière et une diététiste. Parmi les médecins, certains détiennent, en plus de leur formation médicale, une maîtrise ou un doctorat dans le domaine des sciences biomédicales ou plus précisément dans le domaine du métabolisme des lipides. Parmi ces 10 spécialistes<sup>20</sup>, on compte quatre hommes et six femmes. Au moment de l'entretien, quatre des professionnels avaient plus de 20 ans d'expérience clinique dans le domaine des dyslipidémies, trois possédaient entre 10 et 15 années d'expérience, deux cumulaient entre 5 et 10 ans d'expérience et un avait moins de 5 ans d'expérience.

La majorité de ces professionnels voient, par semaine, entre 15 et 20 personnes qui ont une HF. En plus de leurs consultations à la clinique de lipides, certains spécialistes

---

20. Étant donné le petit nombre de personnes interrogées et la spécificité de chacune d'entre elles, la confidentialité exige que nous ne présentions pas de tableau détaillé permettant de croiser le code d'identification du professionnel, son sexe et le nombre d'années d'expérience clinique, car il serait alors facile d'identifier ces personnes. Un portrait général est toutefois présenté pour montrer la diversité de l'échantillon.



font de la consultation en cabinet privé ou se déplacent dans des cliniques médicales générales.

L'intérêt des professionnels pour les dyslipidémies provient en général d'une préoccupation scientifique et médicale pour les maladies métaboliques ou pour les MCV. Pour l'un des médecins toutefois, c'est la logique patho-physiologique et thérapeutique de l'approche médicale des dyslipidémies qui l'a interpellé. Pour certains (plus jeunes), l'intérêt pour les dyslipidémies coïncide avec la reconnaissance, en pratique médicale, de l'importance de l'association entre les lipides, l'athérosclérose et les MCV et de l'avènement de traitements efficaces (les statines). Enfin, un médecin qui est particulièrement dévoué à la cause des personnes qui ont une HF a fondé l'Association canadienne. Ce médecin possède au surplus un point de vue «de l'intérieur», puisqu'il vit avec une personne qui a une HF.

**Les cliniques de lipides** Au Québec, on retrouve quatre cliniques spécialisées consacrées exclusivement aux dyslipidémies. D'autres centres spécialisés existent, qui s'intéressent tout particulièrement aux lipides, dont la clinique de l'Hôpital Notre-Dame de Montréal, l'Institut de Cardiologie de Montréal, la Cité de la santé de Laval et l'Hôpital Royal Victoria.

On estime qu'il y a environ 6 000 personnes connues qui ont une HF au Québec. Environ la moitié de ces personnes sont suivies au CRML de Québec, environ 1 000 (350 familles) à l'IRCM, 1 000 à l'Hôpital de Chicoutimi, et un autre millier de personnes sont réparties dans les autres centres spécialisés et dans des cliniques générales ou des cabinets privés.

Les cliniques spécialisées en lipides sont les mieux préparées pour s'occuper des dyslipidémies héréditaires. Elles mènent parallèlement à leurs activités cliniques, des activités de recherche. Enfin, elles offrent une approche globale favorisant la réduction de tous les facteurs de risque des MCV (et pas seulement l'hypercholestérolémie). Ces cliniques se distinguent cependant par la clientèle desservie. La clinique de Ste-Justine ne s'adresse qu'aux enfants, tandis que les cliniques de l'IRCM et de l'Hôpital Notre-Dame ne s'occupent que des adultes. Par contre, les cliniques de Chicoutimi et de Québec s'occupent des familles.

La plupart des cliniques ont une approche de «génétique médicale» centrée sur l'information des personnes et préoccupée par l'histoire familiale et le dépistage des membres de la famille. Toutefois, la problématique particulière de HF dans la région desservie par la clinique des maladies lipidiques de Chicoutimi fait en sorte que cette dernière intègre une dimension de santé publique en plus des dimensions de clinique et de recherche. Cette approche particulière s'inspire d'une perspective communautaire mise de l'avant dans certains pays européens.



Les cliniques varient aussi en fonction du volume de la clientèle et de sa dispersion géographique, si bien qu'il existe des différences importantes entre les cliniques des régions de Montréal et celle de la région de Québec par exemple. À la CRML de Québec, qui, avec des effectifs restreints, dessert toutes les régions du Québec à l'exception de Montréal, de l'Estrie et la région du Saguenay-Lac-St-Jean, le temps d'attente avant de voir le médecin est important et la durée de la consultation souvent brève. La diététiste s'occupe seulement des nouveaux cas (les autres sont suivis en CLSC), tandis que l'infirmière se charge de l'information, des prises de sang et des traitements de plasmaphérèse chez les enfants homozygotes. On fait également beaucoup de consultations téléphoniques.

**Les associations** L'Association canadienne de HF a été créée en 1990 et son siège d'administration est situé à l'IRCM. Celle-ci produit une brochure d'information (Le Récepteur) destinée aux personnes qui ont une HF et à leur famille, ainsi qu'aux professionnels de la santé. Parmi les autres activités de l'association, on compte un programme de déplacement par avion pour les enfants homozygotes qui résident en région éloignée et qui ont besoin de traitements dans un centre spécialisé. L'Association recueille des fonds et finance un programme d'éducation à Ste-Justine, qui vise à faire comprendre l'importance de la prise en charge des enfants et des adolescents hétérozygotes.

Une association de personnes touchées par une dyslipidémie familiale retrouvée au Lac-St-Jean a été mise sur pied en 1995. Celle-ci encourage la recherche sur les dyslipidémies et fait la promotion de l'intervention de la clinique des maladies lipidiques de Chicoutimi. L'Association participe notamment à la mise en œuvre et à la diffusion de projets de sensibilisation et d'information sur les dyslipidémies dans cette région.

### 3.2.2 Les personnes qui ont une HF

Le tableau 4.2 présente les caractéristiques des personnes ayant une HF qui ont été interviewées<sup>21</sup>. Il montre que les personnes interviewées forment un échantillon varié en fonction de l'âge, du sexe et du niveau de prévention. Les personnes dites en prévention primaire (PP) sont asymptomatiques. Les personnes dites en prévention secondaire (PS) ont vécu à différents degrés des symptômes des MCV.

**Contexte de l'annonce du diagnostic** Dans ce groupe de personnes, les circonstances du diagnostic sont assez variables. Cinq personnes ont pris connaissance de leur diagnostic de HF parallèlement à la survenue d'une complication cardio-vasculaire.

---

21. Pour des raisons de confidentialité qui se rattachent tout autant à la participation qu'à l'identité, nous avons restreint le croisement des données individuelles disponibles.

Quatre ont obtenu leur diagnostic à la suite d'une consultation pour une histoire familiale précoce de maladies cardio-vasculaires (dépistage familial). Trois personnes ont appris qu'elles avaient une HF à la suite d'un bilan lipidique de routine. Un homme, qui consultait un généraliste pour un autre problème, présentait des xanthomes qui ont mené au diagnostic de HF. Une jeune femme qui connaissait « un problème de cholestérol » depuis plusieurs années a finalement obtenu son diagnostic via une clinique de lipides. Enfin, une personne a découvert sa condition après qu'une compagnie d'assurance-vie ait refusé de l'assurer pour cause d'histoire familiale de MCV précoce.

**Tableau 4.2 – Caractéristiques des personnes qui ont une HF**

Participant	Sexe et âge	Prévention
Pt11	F de 23 ans	Primaire
Pt00	F de 55 ans	
Pt04	F de 66 ans	
Pt10	H de 24 ans	
Pt02	H de 38 ans	
Pt08	H de 47 ans	
Pt06	H de 65 ans	
Pt04	F de 29 ans	Secondaire
Pt14	F de 64 ans	
Pt09	F de 65 ans	
Pt12	F de 70 ans	
Pt07	H de 45 ans	
Pt01	H de 50 ans	
Pt05	H de 53 ans	
Pt13	H de 56 ans	

### 3.2.3 Particularités de l'échantillon

L'échantillon est restreint aux spécialistes des dyslipidémies héréditaires et aux personnes qui connaissent depuis longtemps leur diagnostic de HF et qui sont, pour la majorité, suivies dans une clinique de lipides depuis plusieurs années.

Les médecins interviewés forment un groupe que nous présumons fort différent des cardiologues ou des omnipraticiens qui pourraient être appelés à traiter des personnes qui ont une HF. Les médecins interviewés ont une sensibilité toute particulière pour l'aspect génétique de cette hypercholestérolémie. Ils sont au fait des plus

récents développements scientifiques concernant les dyslipidémies héréditaires et leur expérience pratique est très importante.

Les personnes avec une HF que nous avons interviewées sont pour la majorité suivies de manière régulière dans une clinique de lipides. Trois hommes présentent une situation différente. Un homme en prévention primaire a « décroché » de son suivi à la clinique de lipides. Un homme en prévention secondaire est suivi par un cardiologue. Le plus jeune, en prévention primaire, a un taux de cholestérol près de la normale et ce n'est que tout récemment qu'il a ressenti le besoin de se faire suivre régulièrement. En général, ces personnes ont une attitude plutôt favorable par rapport à la démarche préventive. Il est néanmoins raisonnable de supposer que ce groupe n'est pas représentatif de l'ensemble des personnes qui ont une HF.

Nous n'avons pas rencontré de personnes qui venaient d'obtenir leur diagnostic. Les personnes rencontrées connaissaient leur diagnostic de HF depuis au moins six ans. Parmi les 15 personnes rencontrées, cinq connaissaient leur diagnostic de HF depuis moins de 10 ans, tandis que six personnes le connaissaient depuis plus de 15 ans. Il en va pareillement pour les personnes ayant eu des complications de l'athérosclérose (symptômes cardio-vasculaires tels que des crises d'angine ou un infarctus) et qui sont en prévention secondaire. Au moment de l'entretien, les premiers événements cardio-vasculaires avaient été vécus depuis au moins cinq ans et pouvaient remonter jusqu'à vingt ans.

### 3.3 Recueil et traitement des données

#### 3.3.1 Le déroulement des entretiens

L'entrée en relation avec les participants s'est faite en présentant le type de recherche, son thème et ses objectifs à deux reprises : lors de la prise de contact initiale avec le participant et au début de l'entretien (BLANCHET et GOTMAN, 1992, p. 60).

Une progression a été suivie dans les questions posées (BERG, 1995, p. 42). L'entrée en matière se faisait en questionnant sur des aspects descriptifs et personnels qui ne prêtent pas à controverses et auxquels on peut facilement répondre : la formation du médecin ou les circonstances du diagnostic de HF.

Une fois le contexte posé, les questions qui suscitent la mise en œuvre des connaissances étaient privilégiés : la description de HF par rapport aux notions de santé et de maladie, la perception du risque et le rôle de sa qualification génétique, la description de la prise en charge ou des modifications des habitudes à la suite du diagnostic, etc.

Enfin, une fois la relation de confiance établie, les questions à caractère évaluatif et les arguments justificatifs étaient privilégiés : les raisons qui amènent les personnes à se faire suivre à la clinique, les difficultés rencontrées, la manière dont le succès

de l'intervention est évalué, la question des responsabilités, du dépistage, des enjeux éthiques et psycho-sociaux, etc.

### 3.3.2 Constitution du corpus

Chaque entretien d'une durée variant entre une et deux heures a été enregistré sur bande audio et retranscrit par le chercheur en respectant le style parlé, les hésitations, les temps de réflexion, etc. (*verbatim*). Dans la mesure où l'objectif de la recherche est l'enrichissement et la mise à l'épreuve d'une construction théorique préalable, l'analyse des données empiriques s'inscrit dans le prolongement des catégories thématiques retenues dans les guides d'entretien.

### 3.3.3 Découpage thématique des données

Le devis de recherche permet seulement d'explorer de manière rétrospective l'impact du diagnostic de HF, l'expérience de l'état à risque ou de la maladie et l'engagement dans la démarche préventive. Les entretiens ont permis de susciter chez les médecins un retour sur leur pratique et chez les personnes qui ont une HF, un retour sur leur choix, leur attitude et leurs actions face à la connaissance de leur prédisposition génétique.

Les guides d'entretiens ont été conçus pour explorer, et de ce fait, ils ont ratissé de manière assez large la problématique des rapports entre les savoirs et la pratique préventive dans le contexte d'une prédisposition génétique. Les données recueillies ont été regroupées par thématique pour en faciliter l'analyse comparative et initier le processus de théorisation.

#### Les thématiques explorées auprès des médecins :

- le cheminement professionnel, l'intérêt pour HF, les activités de la clinique ;
- les représentations de HF : définition, interprétation en rapport aux notions de santé, de risque et de maladie, explication du lien de causalité avec la MCV, signification de la nature héréditaire et génétique ;
- l'évaluation et communication du risque de MCV ;
- la prise en charge des personnes qui font un HF ;
- l'évaluation du succès de l'intervention ;
- la perception et la définition des responsabilités ;
- les opinions face au dépistage ;
- l'identification des enjeux éthiques et psycho-sociaux.

**Les thématiques explorées auprès des personnes qui ont une HF :**

- les aspects biographiques : caractéristiques personnelles, contexte de l'annonce du diagnostic, histoire médicale et histoire familiale ;
- la prise en charge actuelle, les motivations pour le suivi et ce que ce suivi apporte ;
- la perception de l'état de santé et description des activités ;
- les représentations de HF : définition, interprétation en rapport aux notions de santé, de risque et de maladie, explication du lien de causalité avec la MCV, signification de la nature héréditaire et génétique ;
- les impacts du diagnostic ou de l'expérience de la MCV et attitude face à la prévention ;
- la perception et la définition des responsabilités ;
- la relation médecin-patient : ce qui se passe au cours de la rencontre de suivi et ce qui est discuté ;
- les aspects psycho-sociaux.

**3.3.4 Analyse interprétative des données**

En accord avec la stratégie de la théorie ancrée, le processus de recueil, de traitement et d'analyse des récits a fait l'objet d'une démarche itérative, c.-à-d. qu'après chaque groupe de trois ou quatre entretiens, ceux-ci ont été transcrits, relus et ont fait l'objet d'une première analyse. Avant d'aborder une nouvelle étape, des modifications ont été apportées aux guides d'entretien (celui des médecins et celui des personnes avec une HF) afin d'approfondir des aspects nouveaux soulevés lors des entretiens précédents.

L'analyse des entretiens par la méthode de la théorisation ancrée adaptée par PAILLÉ (1994) comporte plusieurs étapes successives qui permettent d'aller vers la formulation d'une théorie ancrée. Ces étapes sont : 1° la codification, 2° la catégorisation, 3° la mise en relation, 4° l'intégration, 5° la modélisation et 6° la formulation de la théorie. Nous nous sommes limitée à l'étape de l'intégration, moment où l'essentiel du propos est cerné. Cette étape nous permet d'atteindre notre objectif de recherche qui est la problématisation des dimensions éthiques de la médecine génétique préventive. Quant aux étapes de la modélisation et de la formulation d'une théorie, elles conduisent à « produire une construction minutieuse et exhaustive de la multidimensionalité et de la multicausalité du phénomène étudié » (PAILLÉ, 1994, p. 153). Or, nous n'avons pas suffisamment prolongé l'étude empirique pour pouvoir atteindre ces étapes de la théorisation.

Chaque entretien a fait l'objet d'une codification initiale. La codification consiste à faire une lecture attentive de la transcription de l'entretien et à poser les questions suivantes au corpus : Qu'est-ce qu'il y a ici ? Qu'est-ce que c'est ? De quoi est-il question ? (PAILLÉ, 1994, p. 154). Ces questions permettent de qualifier par des mots et des expressions l'ensemble du récit, lequel est partiellement structuré selon les thématiques du guide d'entretien. C'est à cette étape que l'ancrage est réalisé et par conséquent la codification doit se faire avec prudence sur le plan de l'interprétation (PAILLÉ, 1994, p. 157).

Le passage de la codification à la catégorisation demande que les codes issus d'un groupe d'entretiens soient classés, comparés et hiérarchisés (PAILLÉ, 1994, p. 157). L'étape de la catégorisation consiste à « porter l'analyse à un niveau conceptuel en nommant de manière plus riche et plus englobante les phénomènes et les événements qui se dégagent des données » (PAILLÉ, 1994, p. 159). L'étape de la catégorisation produit un compte rendu riche et détaillé du phénomène questionné, sous la forme d'une description thématique (PAILLÉ, 1994, p. 167). Les catégories issues de l'étude empirique ont été repérées en comparant les entretiens codés entre eux. Cette analyse transversale des entretiens a permis de définir les propriétés rattachées aux catégories. Les catégories « [hissent] l'analyse au niveau de la compréhension d'un comportement, d'un phénomène, d'un événement ou d'un élément d'un univers psychologique ou social » (PAILLÉ, 1994, p. 160).

La poursuite de l'analyse a amené à dégager une catégorie centrale et des catégories principales liées dans un schéma explicatif. C'est l'étape de la mise en relation qui nous a conduit à solidifier et à ancrer dans la réalité empirique la notion de « centralité des savoirs pour l'éthique » et les dimensions éthiques rattachées à la production de ces savoirs, à leur communication et à leurs répercussions psycho-sociales. C'est également à cette étape que nous avons mieux documenté les notions de « l'engagement préventif », de la « logique d'intervention », de la « médecine préventive personnalisée » et de son « pari stratégique ». C'est au terme de cette analyse nous avons réalisé à quel point les savoirs et la possibilité d'action pouvaient constituer un impératif préventif dont les dimensions éthiques devaient être mises en lumière.

La mise en relation consiste à « trouver des liens qui ont habituellement déjà commencé à s'imposer d'eux-mêmes lors du travail de consolidation » (PAILLÉ, 1994, p. 167). Les liens peuvent être des relations de dépendance, de fonction ou encore de hiérarchie entre les propriétés des catégories et, plus largement, entre les catégories elles-mêmes. C'est à cette étape qu'on peut passer de la description à la compréhension, ouvrant la voie à l'explication.



La mise en relation peut adopter trois approches : une approche empirique, une approche spéculative et une approche théorique (PAILLÉ, 1994, p. 171). L'approche empirique exige que l'on demeure collé aux données du terrain et ne tient compte que des liens constatés dans le corpus. L'approche spéculative fait appel au raisonnement. Des liens possibles sont supposés et recherchés à la suite de la réflexion et de la formulation d'hypothèses suscitées par les catégories identifiées, leurs propriétés, leurs conditions de possibilité, leurs dimensions contextuelles, etc. Enfin, l'approche théorique fait intervenir une grille ou un cadre théorique préalable, des écrits et des approches disciplinaires pertinentes (PAILLÉ, 1994, p. 171). Cette dernière approche évite de « réinventer la roue » et de mieux cerner et situer l'originalité de sa propre démarche.

Ces trois approches ont été employées durant nos analyses, puisque nous disposions à la fois du corpus empirique, d'une grille thématique préalable et d'un vaste ensemble d'écrits multidisciplinaires (voir les chapitres précédents). L'armature théorique que nous nous sommes donnée, par nos lectures préalables dans un ensemble de disciplines abordant la pratique de la médecine (sociologie et anthropologie de la santé, philosophie de la médecine, éthique médicale, histoire de la génétique, etc.), a été un atout précieux sur le plan de l'analyse.

L'intégration est l'étape qui doit mener à la délimitation précise de l'objet d'étude. Cet exercice permet de dégager l'intrigue de l'histoire, le thème unificateur (PAILLÉ, 1994, p. 173). C'est ce thème unificateur qui a constitué la trame de fond de la présente thèse.

Les résultats qui sont présentés dans les trois prochains chapitres sont issus d'un travail de sélection et d'intégration en lien avec l'objectif initial de la recherche, qui est de développer une approche de problématisation éthique dans le domaine de la médecine génétique préventive.

Le chapitre 5 décrit les principaux aspects de HF et de l'intervention médicale qui s'y rapporte à partir des informations obtenues au cours des entretiens avec les médecins. Le reste du chapitre présente et analyse les enjeux soulevés par cette intervention préventive, incluant les conséquences psycho-sociales. Dans les chapitres 6 et 7, la démarche est orientée vers l'identification et l'analyse des enjeux éthiques implicites retrouvés dans les récits des médecins et des personnes qui ont une HF. Ce qui ressort de ces entretiens nous amène à approfondir les dimensions normatives des savoirs, de leur communication et de leur utilisation pour la mise en œuvre d'une démarche de prévention personnalisée.

# Université de Montréal

Les implications éthiques de l'identification d'une prédisposition  
génétique à une maladie commune multifactorielle :  
l'exemple de l'hypercholestérolémie familiale

par

Lorraine Caron

Faculté des sciences de l'éducation

Faculté de médecine

Thèse présentée à la Faculté des études supérieures  
en vue de l'obtention du grade de  
Philosophiæ Doctor (Ph.D.)  
en sciences biomédicales  
option bioéthique

Avril 1999

©Lorraine Caron, 1999



# Tome II

Les implications éthiques de l'identification d'une prédisposition  
génétique à une maladie commune multifactorielle :  
l'exemple de l'hypercholestérolémie familiale

# Chapitre 5

## L'intervention, ses enjeux et ses conséquences psycho-sociales

Présentation du point de vue des médecins  
et des personnes qui ont une HF

### 1 Introduction

CE CHAPITRE TRAITE DES ENJEUX concernant le diagnostic de HF, sa prise en charge médicale et les conséquences psycho-sociales qui s'y rapportent. Il s'agit de problèmes identifiés par les participants, des médecins pour la plupart. Ces enjeux touchent différentes facettes de la pratique étudiée, dont l'organisation des services, la qualité de l'intervention, les difficultés associées à la prévention, les problèmes liés à la production, la conservation et l'utilisation de l'information génétique, la confidentialité et la divulgation des informations génétiques à des tiers, les problèmes associés au partage des responsabilités du traitement, les conséquences psychologiques et sociales de l'identification d'une prédisposition génétique, etc.

Dans bien des cas, les enjeux soulevés ont déjà fait l'objet d'études et d'analyses en vue de proposer des repères pour l'action. Certains enjeux sont associés à la pratique préventive. D'autres caractérisent la relation médicale à long terme. D'autres encore sont spécifiques à la génétique et font toujours l'objet de recherches en vue d'établir des lignes de conduites appropriées. Tenant compte des apports existants, chacun des enjeux est posé, puis commenté en s'appuyant sur des travaux pertinents.

Cette présentation est précédée d'une introduction qui fait état des principaux aspects de l'intervention à propos de HF, y compris le diagnostic, le dépistage et le traitement médical des personnes, à partir des informations obtenues au cours des entretiens avec les médecins. Cette introduction fournit les informations nécessaires pour bien saisir le contexte et les particularités de la pratique étudiée.

À travers la discussion des enjeux plus explicites répertoriés, nous observons que les problèmes identifiés se rapportent plus fondamentalement aux activités de communication et d'utilisation des savoirs, à leurs dimensions normatives, ainsi qu'aux responsabilités et défis importants que ces activités impliquent. Les questions éthiques soulevées par les activités entourant la communication et l'utilisation des savoirs en vue de l'obtention d'un engagement préventif et pour la conduite de l'intervention préventive feront l'objet d'une analyse plus approfondie (chapitres 6 et 7).

## 2 Le cas de l'hypercholestérolémie familiale

### 2.1 Définition de HF

HF se présente le plus souvent dans le contexte d'une histoire familiale de complications cardio-vasculaires car cette condition génétique confère un risque accru d'athérosclérose précoce.

Le risque plus élevé de MCV que présentent les sujets qui ont une HF, s'explique par le taux de cholestérol plus élevé, mais a été constaté en observant l'évolution de cette condition lorsque celle-ci n'est pas traitée. Selon plusieurs médecins, l'athérosclérose précoce que présentent les personnes qui font une HF est attribuable à leur condition héréditaire bien plus qu'à d'autres facteurs de risque connus de la MCV.

Comme pour plusieurs traits autosomiques dominants, il y a une diversité dans la présentation clinique des complications cardio-vasculaires et ce, même au sein d'une même famille. L'individualité des manifestations est modulée par un ensemble de facteurs biologiques non modifiables, dont le plus important est le sexe. Les femmes sont atteintes de manière moins précoce que les hommes en général.

D'autres facteurs qui affectent l'atteinte cardio-vasculaire incluent les niveaux de lipoprotéines de haute densité (HDL) et le type de mutation génétique. Les habitudes alimentaires, l'usage du tabac et le niveau d'exercice sont des facteurs modifiables sur lesquels les médecins insistent beaucoup.

Les quelque 6000 personnes connues qui ont une HF et qui sont suivies dans les cliniques de lipides pourraient constituer un sous-groupe plus gravement et plus précocement atteint que celles qui seraient identifiées par un dépistage systématique. Toutes les personnes n'ont pas nécessairement de problèmes cardio-vasculaires parce qu'elles ont une HF. Elles sont cependant plus à risque.

Les connaissances acquises dans le domaine de la biologie moléculaire et de la génétique de HF suggèrent que même pour un trait monogénique dominant, on doit tenir compte de la complexité de son expression phénotypique. Cette complexité, liée aux relations gène-gène et aux relations gène-environnement, est mise en évidence par les activités de dépistage et les recherches de corrélation génotype-phénotype.

## 2.2 Diagnostic et dépistage

### 2.2.1 Diagnostic

Le diagnostic de HF dépend tout d'abord des outils diagnostiques disponibles. Le test d'ADN n'est requis ni pour le diagnostic, ni pour le traitement. Le test d'ADN demeure facultatif, puisqu'il est possible de diagnostiquer HF sur des bases cliniques. Les critères cliniques du diagnostic incluent les taux de LDL-cholestérol selon l'âge et la présence d'une histoire familiale de maladie coronarienne précoce. Les xanthomes tendineux sont hautement suggestifs d'une HF, mais ils ne sont pas toujours présents chez ces sujets.

Cette identification de HF sur des bases cliniques est par ailleurs supportée par une bonne connaissance du portrait épidémiologique global de HF au Québec, portrait caractérisé par un effet fondateur et par la grande taille des familles dans l'Est du Québec. Par exemple, dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean, où une personne qui a une HF a en moyenne 6 frères et sœurs, on a montré que les tests d'ADN ne sont pas requis pour identifier les individus à des fins de suivi clinique. Autrement dit, le test d'ADN n'est pas nécessaire pour établir le diagnostic d'un individu qui risque fort probablement d'être un apparenté provenant d'une famille connue. Mais l'utilité du test peut différer selon les régions. Ces dernières font face à des réalités différentes en ce qui concerne la diversité génétique de leur population et la taille des familles.

En effet, les tests de la cholestérolémie et les critères cliniques peuvent parfois s'avérer insuffisants pour l'identification d'une HF. Par conséquent, le test d'ADN peut être requis pour confirmer une HF par opposition à une autre dyslipidémie héréditaire. L'identification spécifique d'une HF permet d'orienter le dépistage familial. Mais, dans la perspective des consensus de pratique actuels, orientés sur la réduction des taux de cholestérol, l'information génétique ne modifie pas fondamentalement la prise en charge individuelle.

Le diagnostic moléculaire est principalement employé en recherche. Lorsque celui-ci est devenu disponible pour la recherche, le test a été fait auprès des personnes qui étaient suivies dans les cliniques de lipides. Le contexte québécois (petit nombre de mutations au sein de la population) et la connaissance des familles issues des recherches moléculaires font que, actuellement, la majorité des médecins des cliniques de lipides diagnostiquent HF à partir des signes cliniques et de l'histoire familiale. Cela nécessite toutefois de l'habileté et de l'expérience clinique.

Le diagnostic moléculaire permet la détection de la mutation spécifique impliquée dans une HF. La connaissance de la mutation pourrait s'avérer utile pour mieux comprendre l'hétérogénéité des manifestations cliniques et la réponse aux traitements diététique et pharmacologique. Éventuellement, ces connaissances pourraient comporter un avantage stratégique dans une famille donnée en contribuant à mieux cibler

quel est le fardeau attribuable à HF et en venant ainsi individualiser davantage les informations et le traitement donnés aux personnes qui ont une HF.

### 2.2.2 Dépistage

Les hypercholestérolémies, qu'elles soient génétiques ou non, sont actuellement dépistées indirectement par dosage de la cholestérolémie totale, lequel fait partie des analyses que tout médecin de famille doit inclure dans le bilan de santé de ses patients. Le dépistage d'un haut taux de cholestérol sanguin est justifié du point de vue de la santé publique parce que la condition est fréquente, confère un risque important de MCV et qu'on peut agir au stade présymptomatique à l'aide d'un traitement efficace.

En ce moment, le dépistage des personnes qui ont une HF est un dépistage sélectif effectué auprès des individus touchés par la MCV précoce et/ou présentant une hypercholestérolémie, ainsi que des membres de leur famille. En ce qui concerne les enfants, les recommandations de la littérature indiquent que le bilan lipidique devrait être fait pour tous les enfants de 2 ans et plus s'il y a des antécédents familiaux d'hyperlipidémie ou d'athérosclérose précoce. Habituellement, les enfants sont dépistés soit dans le cadre du dépistage familial, soit parce qu'il sont référés en clinique de génétique ou en clinique de lipides.

L'opportunité ou non d'un dépistage spécifique de HF chez l'adulte demeure une question pertinente. Même si HF représente une portion restreinte de la population qui présente un taux de cholestérol élevé, les personnes qui ont une HF constituent, au sein de cette population, un groupe à risque plus élevé. La prévalence de HF au Québec varie entre 1 sur 80 et 1 sur 900 selon les régions.

Les données de Santé Québec montrent que, dans l'Est du Québec, la proportion de personnes qui ont des LDL-cholestérol élevés n'est pas plus grande qu'ailleurs au Québec ou au Canada. Ce sont les causes de l'élévation des LDL-cholestérol qui sont plus homogènes. La principale cause est d'ordre génétique. Dans cette région, HF a une prévalence de 1 sur 80 et on retrouve deux mutations principales qui expliquent environ 90% des cas. La délétion de 15 kilobases (kb) est la plus sévère et la plus souvent identifiée en clinique. La mutation ponctuelle de l'exon 3 est néanmoins la plus fréquente dans cette région.

Plusieurs questions se posent quant à l'utilité, l'efficacité et les modalités d'un dépistage spécifique de HF. Les médecins interrogés ont eu des opinions variées concernant la forme que devrait prendre le dépistage, les individus qui devraient être ciblés, le type de test qui devrait être utilisé, les difficultés que cela soulève et les solutions apportées. Les stratégies possibles de dépistage incluent le dépistage systématique de masse chez l'adulte, le dépistage ciblant une région ou une population à risque élevé et le dépistage familial à la suite d'une recherche de cas (*case finding*).



**Dépistage de masse ou dépistage ciblé?** Un médecin considère que le dépistage de HF chez les adultes devrait être systématique, puisqu'on dispose d'un traitement. Cette position est basée sur les critères édictés par l'OMS pour justifier un dépistage. Pour un dépistage de masse, il serait cependant plus adéquat de mesurer le cholestérol. Le suivi pourrait être fait dans les services primaires par les médecins de famille. Par contre, le dépistage des enfants n'est pas justifié parce que les bénéfices n'excèdent pas les risques et les inconvénients. Le dépistage peut être reporté jusqu'à ce que l'enfant devienne jeune adulte sans manquer à la prévention.

L'approche du dépistage systématique ne recueille pas l'adhésion des autres médecins. Pour ces derniers, il vaut mieux cibler le dépistage sur une population à risque. Un programme de dépistage au grand complet de la population du Québec est irréaliste parce qu'on ne peut assurer l'information et le suivi de toutes ces personnes. Par ailleurs, un dépistage volontaire du cholestérol à la pharmacie du coin n'est pas une stratégie efficace puisque ceux qui recourent à ce service sont surtout des personnes déjà suivies ou déjà traitées, qui veulent vérifier leur taux.

On peut envisager deux manières de cibler les individus à risque élevé. En concentrant le dépistage dans une région où la prévalence de HF est plus élevée ou en recherchant les individus présentant un profil de risque élevé.

Il y a déjà eu dans les régions où la prévalence est la plus élevée, certains projets de dépistage. Il s'agissait d'expérience de dépistage systématique dans une sous-population. Ces projets n'auraient pas donné les résultats escomptés. Néanmoins, il demeure possible et pertinent, selon certains, de faire un dépistage des adultes à risque dans les régions où HF est le plus prévalent. Le fait qu'on connaisse bien maintenant ces régions (les îlots d'endémicité qui représentent des effets fondateurs du gène) fait en sorte qu'un dépistage pourrait être justifié dans le Bas du fleuve, à partir de Montmagny jusqu'en Gaspésie, incluant la Côte-Nord et le Saguenay-Lac-St-Jean.

Mais la plupart des médecins optent plutôt pour une recherche des individus à risque élevé. Cette approche pourrait s'élaborer autour 1° d'une campagne de sensibilisation des personnes à risque et des médecins de famille et 2° d'une recherche de cas (*case finding*) qui s'appuie sur l'éducation des médecins de famille pour qu'ils puissent dépister ou du moins discerner les individus à risque élevé qui devraient être testés. Un individu à risque élevé de faire une HF peut présenter un ou plusieurs des signes d'appel suivants : des antécédents familiaux de MCV ou d'hypercholestérolémie, des stigmates tels les xanthomes tendineux, des signes d'athérosclérose précoce, des symptômes de MCV. Cette approche circonscrit le dépistage et augmente les chances d'identifier des personnes qui ont une hypercholestérolémie à cause de HF, justifiant ensuite le dépistage de la famille. Ce dépistage est perçu comme « plus personnalisé ».

**Génotypage ou mesure du cholestérol?** Comme pour d'autres dépistages de conditions héréditaires, le test utilisé n'est pas nécessairement un test d'ADN, mais peut être basé sur un test biochimique. Dans le cas de HF, l'utilité du génotypage ne fait pas l'unanimité. Or contrairement à bien d'autres régions dans le monde, le petit nombre de mutations présentes au Québec rend possible l'utilisation d'un test moléculaire aux fins du dépistage et, par le fait même, du diagnostic de HF.

Si une stratégie familiale de dépistage génétique est faisable et s'avère économiquement avantageuse dans la région de l'Est du Québec, elle n'est pas nécessairement applicable telle quelle aux autres régions du Québec. Cependant, certains éléments, tels que les campagnes de sensibilisation du public et les programmes d'éducation des personnes touchées et des médecins de famille, sont transférables.

Le génotypage est en général plus coûteux que la mesure du taux de cholestérol. De plus, il n'y a pas d'évidences qui suggèrent que l'information génétique est nécessaire pour la prédiction du risque<sup>1</sup>. Selon un médecin le diagnostic basé sur le génotype serait malgré tout bénéfique parce qu'il permettrait de s'éloigner du traditionnel discours sur le « chiffre de cholestérol » et de centrer les explications sur les aspects génétiques et héréditaires en complémentarité avec les autres facteurs de risque de la MCV.

*Md9 : [Le génotypage] permet d'expliquer aux gens qu'est-ce que c'est, pourquoi son chiffre est élevé et ils ont le droit de savoir. C'est important. Ça permet de savoir et de l'expliquer, d'assurer une meilleure fidélité, de gérer la dimension émotive beaucoup mieux, de s'assurer d'une stratégie familiale plus construite.*

**La qualité des services et les aspects économiques** Certains médecins ont des réserves quant à l'instauration d'un dépistage à cause des ressources qu'il faudrait mettre en place pour offrir des services adéquats à toutes les personnes dépistées. Les ressources actuelles sont à peine suffisantes pour répondre à la présente demande. D'autres soulignent que la question du dépistage doit être analysée non seulement par rapport aux coûts générés des tests et des services requis, mais également par rapport aux coûts évités. Ces derniers doivent être évalués en considérant l'effet de l'identification de HF sur la diminution du nombre d'infarctus, d'hospitalisations et de cas de morbidité cardio-vasculaire. Dans cette perspective, un médecin pense que le dépistage de HF serait rentable en prévention primaire.

---

1. Autrement dit, cela signifie que la contribution de l'information génétique associée à la variable « récepteur des LDL » ne ressort pas comme une contribution indépendante dans des modèles multivariés de risque, comme le fait le taux de cholestérol.

**Un réseau MED-PED québécois?** Certains remettent en question l'opportunité d'un dépistage. Cette position est d'autant plus justifiée que la pratique clinique actuelle pourrait encore être améliorée par le simple fait de rassembler les informations déjà acquises par les différentes cliniques sur les familles connues et de mettre en commun ces informations. Cette solution s'inspire des réseaux MED-PED-FH déjà en place dans le *midwest* des États-Unis et ailleurs dans le monde.

En effet, depuis quelques années, l'idée circule de faire un réseau québécois des hypercholestérolémies. Il s'agirait d'instaurer un réseau de banques de données contenant les informations génétiques déjà disponibles au Québec, qui ont été obtenues dans le cadre de projets de recherche. Ces informations permettraient un dépistage indirect chez les apparentés d'un individu déjà connu pour lequel on a procédé à l'identification de la mutation.

## 2.3 L'intervention préventive

Les progrès en matière de traitement et de prévention des MCV ont été très importants au cours des dix dernières années. Ils sont liés au développement des connaissances des causes et des mécanismes patho-physiologiques, au développement de la pharmacologie pour l'hypercholestérolémie, l'hypertension et les MCV, au développement de la chirurgie cardiaque, aux approches pour la désocclusion des artères et à l'élaboration de politiques de santé visant l'amélioration des habitudes de vie. Il en résulte que la gravité de l'atteinte et les conditions de traitement des personnes qui ont une HF sont bien moins dramatiques qu'il y a 20 ans.

*Md8 : Au début des années 80, on ne parlait pas beaucoup des dyslipidémies. Ça existait, c'était connu de la médecine, dans les livres, mais c'était pas reconnu comme un facteur de risque si important que ça par rapport à aujourd'hui. C'était même pas reconnu du tout qu'il fallait traiter ça pour prévenir l'athérosclérose. Et surtout pas de façon agressive[...] ça ne fait pas 10 ans qu'on a les bons médicaments efficaces pour traiter ça.*

### 2.3.1 Les consensus et les lignes directrices

La prise en charge médicale de l'hypercholestérolémie est structurée selon des consensus et des lignes directrices<sup>2</sup>. Ceux-ci traitent de l'hypercholestérolémie, peu im-

---

2. Voir tout particulièrement les lignes directrices suivantes : CANADIAN LIPOPROTEIN AD HOC COMMITTEE ON GUIDELINES FOR DYSLIPOPROTEINEMIA. « Guidelines for the detection of high-risk lipoprotein profiles and the treatment of dyslipoproteinemias », *Canadian Medical Association Journal*, 142(12):1371-1382, 1990 ; CONGRÈS DU CONSENSUS CANADIEN SUR LE CHOLESTÉROL. Rapport final. *Journal de l'Association Médicale Canadienne*, 139(supp 11):1-8, 1988 ; ANONYME « Summary of the second report of the National Cholesterol

porte l'étiologie (génétique ou non). Une place centrale est accordée à la diminution des niveaux de LDL-cholestérol par la diète et les médicaments hypocholestérolémiants. Les objectifs visés en matière de cholestérolémie diffèrent selon le niveau de prévention et le nombre de facteurs de risque. En prévention primaire, le taux de LDL-cholestérol visé est moins bas qu'en prévention secondaire. Les valeurs cibles ont été établies pour la population générale (toute étiologie confondue) ; elles sont souvent irréalistes pour les personnes qui ont une HF. Il s'agit d'une approche dite globale qui inclut également la diminution, voire l'élimination des autres facteurs de risque modifiables associés à la MCV.

**Évaluation du risque et agressivité » de l'intervention** « L'agressivité » de la prise en charge de l'hypercholestérolémie est directement reliée à l'importance du risque. Des études ont montré, par exemple, que le traitement « agressif » en prévention secondaire était efficace et économique. Les hypercholestérolémies héréditaires constituent également un groupe à risque élevé où le traitement vigoureux est bénéfique. Toutefois, l'approche individuelle demeure la base de l'intervention. En effet, chaque personne présente un profil de risque différent selon ses caractéristiques biologiques et ses habitudes de vie.

En ce qui concerne HF, les médecins se fient beaucoup aux antécédents familiaux pour évaluer le risque d'athérosclérose précoce d'un individu. Pour ce faire, on considère l'âge de survenue des manifestations cliniques chez les apparentés. S'il n'y a pas d'histoire familiale d'athérosclérose précoce, le risque associé à HF est considéré plus faible et les modalités de l'intervention peuvent être moins « agressives ». L'évaluation du contexte familial inclut aussi les habitudes de vie (facteurs de risque de MCV) qui sont transmises par la famille.

Si, en présence d'un risque jugé peu élevé, certains médecins vont mettre la pédale douce sur les médicaments, on insiste néanmoins sur le traitement diététique et l'amélioration des habitudes de vie, car « ils ne peuvent être que bénéfiques ».

### 2.3.2 Le déroulement de l'intervention

Dans les cliniques de lipides, la prise en charge débute par une évaluation des habitudes alimentaires. Cette évaluation peut comprendre la réalisation d'un journal alimentaire. En prévention primaire, on demande aux personnes de passer trois mois

---

Education Program (NCEP) expert panel on detection, evaluation, and treatment of high blood cholesterol in adults (adult treatment panel II) », *Journal of the American Medical Association*, 269(23):3015-3023, 1993 ; INTERNATIONAL LIPID INFORMATION BUREAU (ILIB), *The ILIB Lipid Handbook for Clinical Practice. Blood Lipids and Coronary Heart Disease*, Houston, ILIB publisher, 1995. Pour une approche qui fait une place importante aux dyslipoprotéïnémies d'origine génétique observées au Québec, voir GAGNÉ et GAUDET (1997).

sans médicaments hypocholestérolémiants, mais en suivant une diète<sup>3</sup>. Chez les personnes qui ont une HF, la diminution du taux de cholestérol conséquente à la diète se situe autour de 10-15%. Cependant, un médecin a souligné que l'alimentation n'affecte pas seulement le « chiffre » de cholestérol, mais agit également d'un point de vue qualitatif, sur la composition des lipoprotéines, par exemple.

Pour les médecins, cette étape permet de connaître l'effet de la diète seule et d'obtenir le taux de cholestérol en l'absence de médicaments pour pouvoir évaluer par la suite l'efficacité du traitement pharmacologique. Aux personnes concernées, cette étape permet 1° de donner un aperçu de ce qu'elles peuvent faire sur le plan diététique et 2° de faire comprendre l'importance de la participation active au plan de traitement. Les médecins insistent pour dire qu'il ne faut pas transmettre le message que l'alimentation n'est pas importante, compte tenu de la disponibilité du médicament. Le médicament est considéré par tous les médecins comme un complément à la diète et non un substitut. Même dans les cas où le traitement diététique n'abaisse pas la cholestérolémie, ils soulignent que la modification des habitudes alimentaires doit être encouragée, car elle permet de recourir à une dose moins grande de médicaments.

Chez les enfants ou chez les personnes dont la cholestérolémie est inférieure à 6, le traitement nutritionnel sera privilégié. Pour les autres, la diète s'avère un traitement nécessaire, mais non suffisant. Ainsi, pour la plupart des adultes qui ont une HF, l'usage d'un ou de plusieurs médicaments est nécessaire.

Les médicaments prescrits aux personnes qui ont une HF sont les résines, l'acide nicotinique et les statines. Ils peuvent être employés seuls ou en combinaison. Les résines captent les sels biliaires et empêchent le cholestérol d'être réabsorbé dans l'iléon terminal de l'intestin. La diminution moyenne de la cholestérolémie se situe autour de 20 % et l'effet secondaire le plus important est la constipation. Il s'agit d'un traitement sécuritaire à long terme, parce que les résines ne sont pas absorbées par le système. C'est pour cette raison que ce traitement est donné aux enfants et aux femmes enceintes ou en complément à un autre médicament.

L'acide nicotinique (niacine) diminue les LDL, diminue les triglycérides et augmente les HDL. Il empêche la lipolyse périphérique, ce qui diminue l'apport des acides gras au foie. Si cet agent est efficace et peu coûteux, il présente des effets secondaires importants, tels que des bouffées de chaleur avec rougeur, des ulcères peptiques et l'augmentation de la glycémie, etc. Seulement certains individus peuvent tolérer l'usage prolongé de cet agent.

---

3. Que ce soit pour HF ou d'autres dyslipidémies, il n'y a pas de différence dans l'approche diététique. Le plan alimentaire proposé par l'*American Heart Association* comporte trois étapes. La première est adéquate pour la promotion de la santé de la population en général, la seconde concerne plus spécifiquement les cas d'hyperlipidémies et la troisième étape est le régime végétarien. Voir GAGNÉ et GAUDET, 1997, pp. 128-129.

Les statines représentent l'avancée pharmacologique la plus intéressante des dix dernières années pour le traitement de HF. Les statines sont des inhibiteurs d'une enzyme qui contrôle la fabrication du cholestérol dans les cellules du foie. Les statines ont pour effet de bloquer la synthèse de cholestérol dans ces cellules, forçant ces dernières à produire les récepteurs des LDL pour aller chercher le cholestérol sanguin. Chez les personnes qui ont une HF, la diminution de la cholestérolémie se situe autour de 40%. Les effets secondaires sont très peu fréquents. Il existe plusieurs classes de statines et leurs effets varient selon les individus et les familles.

Des personnes interviewées, qui étaient traitées avec un médicament, toutes prenaient une statine. Pour quelques-uns, la statine était combinée à une résine pour maximiser la réduction de la cholestérolémie.

### 3 Enjeux éthiques et psycho-sociaux

Les enjeux éthiques et psycho-sociaux identifiés par les médecins en rapport avec le diagnostic et la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale touchent 1° les dimensions organisationnelles et les choix politiques, 2° les enjeux de la pratique professionnelle et la déontologie et 3° les conséquences psychologiques et sociales.

Chez les personnes présentant une HF, les dimensions éthiques, psychologiques et sociales ont été abordées en faisant référence au retentissement existentiel et aux conséquences psycho-sociales du diagnostic et de la prise en charge de HF. Ont également été posées des questions sur des enjeux précis reconnus dans la littérature (stigmatisation, assurances) et/ou évoqués préalablement par les médecins ou d'autres personnes qui ont une HF.

Les enjeux qui concernent le retentissement existentiel de l'engagement préventif chez les personnes seront discutés au chapitre 7. Le présent chapitre traite plus spécifiquement des problèmes identifiés par les médecins et des conséquences psycho-sociales identifiées par les personnes qui ont une HF. Celles-ci se rattachent à la manière dont les personnes à risque ou « cardiaques » vivent leur différence, lorsque cette différence est dévoilée publiquement.

#### 3.1 Les dimensions organisationnelles et politiques

Parmi les dimensions organisationnelles et politiques évoquées par les médecins, on compte le manque de ressource en prévention, la surcharge de travail due à l'organisation des services, la nécessité d'informer et de sensibiliser les professionnels de la santé et le public à propos de HF et les répercussions des choix politiques sur l'accessibilité au traitement optimal. Tous ces aspects relèvent d'une même préoccupation



des médecins, qui est d'assurer les conditions favorisant la qualité de l'intervention auprès des personnes qui ont une HF.

### 3.1.1 Le manque de ressources en prévention

**L'allocation des ressources** La gestion et l'allocation des ressources sont au cœur des compressions budgétaires et de la réorganisation du réseau public de la santé. Malgré l'importance accordée à la prévention et à la promotion de la santé dans les discours politiques, ce secteur demeure le parent pauvre des activités du réseau. Ainsi, pour convaincre de la « valeur » des approches préventives (comme, d'ailleurs, de celle de tout autre service ou technologie), les intervenants concernés doivent de plus en plus recourir aux arguments économiques.

Dans le domaine cardio-vasculaire, on dispose depuis quelques années d'un nombre croissant d'études pharmaco-épidémiologiques qui montrent que la réduction de la cholestérolémie chez les sujets en prévention secondaire diminue le risque de complications et contribue à une plus grande espérance de vie. Bien que ces études n'incluent pas les personnes qui ont une HF, on considère que ces résultats s'appliquent également à cette population à plus haut risque. Les bénéfices de la prévention doivent cependant être démontrés pour les personnes en prévention primaire. Dans tous les cas, le traitement préventif des personnes à plus haut risque est celui qui donne les meilleurs résultats du point de vue du ratio coût-bénéfice.

Seule une approche préventive fondée sur des données probantes et une bonne documentation de ses tenants et aboutissants pourra s'avérer un argument convaincant pour obtenir des ressources. Cette réalité a été constatée dans une région où tous luttent pour les mêmes ressources.

*Md9 : La clinique, y'a un an, elle a failli fermer par manque de ressources. Y'a fallu démontrer que ce n'était pas pertinent. En dehors de la région, c'était facile de convaincre les gens que c'est une région qui méritait d'avoir une intervention construite autour de ce problème-là. Mais à l'intérieur même de la région, on compétitionne pour l'utilisation des rares ressources qui restent.*

La recherche a permis d'illustrer la pertinence de la prévention chez les personnes qui ont une HF en montrant l'ampleur des ressources utilisées par ces personnes lorsque se développe la MCV (ces personnes comptent pour 1% de la population et mobilisent 25 % des ressources de revascularisation).

**L'organisation des services** Le nombre élevé de personnes suivies pour un problème de lipides et leur répartition géographique inégale posent des problèmes d'organisation des services dans certaines régions. À ce titre, la région de l'Est du



Québec, qui comprend seulement deux cliniques de lipides (et un nombre restreint d'effectif par clinique) compte à elle seule plus du deux tiers (4000) des personnes identifiées comme ayant une HF au Québec. La surcharge de travail dans ces cliniques constitue une pression importante sur le mode d'organisation actuel des services, lequel privilégie la clinique spécialisée. Si ce mode d'organisation des services de génétique a porté fruit dans le passé, en permettant d'établir des structures efficaces pour intégrer la recherche à la pratique clinique, un déploiement plus substantiel vers les services primaires est aujourd'hui inévitable.

*Pt10 : La dernière fois que j'suis venu, on a été 2 heures à attendre pour 2 minutes de consultation. Ah ça été très court. J'suis rentré, pis y m'a posé quelques questions. Je me suis assis sur le genre de p'tit lit, pis y'a vérifié mon battement de cœur pis ça été tout. J'attend les résultats.*

Les cliniques qui ont atteint leur point de saturation, vont devoir se réorganiser si elles veulent conserver ce qui a fait leur réputation : une approche basée sur l'information de la personne à risque et de sa famille, un processus qui demande du temps, mais qui constitue la pierre angulaire de l'intervention préventive. Pour conserver ces acquis, il devient très important de renseigner les médecins sur les particularités de HF et de leur transmettre la logique d'intervention propre aux dyslipidémies héréditaires.

### 3.1.2 L'information des professionnels de la santé et du public

**L'information des professionnels de la santé** Une intégration réussie aux services primaires repose entre autres sur l'information des omnipraticiens, des médecins spécialistes dans les domaines pertinents et des diététistes. Alors que l'hypercholestérolémie (le signe clinique) en tant que facteur de risque de MCV est dorénavant bien connue des professionnels de la santé, il reste du chemin à faire pour aider ces derniers à apprécier les différents impacts cliniques selon l'étiologie de l'hypercholestérolémie. Par conséquent, l'information des médecins doit mettre en lumière les aspects inhérents à la dimension génétique (et héréditaire) du risque que confère HF.

HF n'est pas simplement un taux de cholestérol élevé. Sa nature génétique permet de mieux saisir que HF constitue un risque constitutif d'athérosclérose, dont la cause n'est pas reliée à une mauvaise alimentation mais à l'absence de récepteurs pour recueillir le cholestérol sanguin. Le caractère constitutif du risque implique que le problème est présent depuis la naissance et qu'il requiert dans bien des cas des doses maximales de médicament. Le caractère héréditaire de HF signifie que cette condition touche plusieurs membres de la famille et qu'une approche familiale est requise.

**Les bénéfices d'une meilleure compréhension** Il ressort des entretiens qu'une compréhension plus adéquate de la gravité du risque que confère HF améliorerait

l'accessibilité en temps opportuns aux services appropriés. En effet, qui pourrait croire qu'une jeune femme dans la vingtaine pourrait être à risque d'un infarctus ?

*Pt3 : Quand j'ai passé des prises de sang pour le cholestérol, à ce moment-là ils savaient pas que c'était héréditaire. Fait que y m'a juste dit « fais attention à qu'est-ce que tu manges ». Y'ont pas été plus loin dans les tests. J'avais à peu près 16 ans. Pis ça duré jusqu'à 24 ans[...] J'ai vu un autre médecin, j'ai passé des prises de sang, j'avais un haut taux de cholestérol. Là, y'a dit « c'est vraiment pas normal à ton âge de faire autant de cholestérol ». Y m'a dirigé vers [la clinique de lipides]. Y a dit « on va voir avec des recherches plus approfondies ». Cinq mois après, j'ai fait un infarctus. Y'ont vu que c'était plus que le cholestérol alimentaire, c'était vraiment héréditaire.*

Contrairement aux cas des personnes qui ont une hypercholestérolémie secondaire, celles qui ont une HF sont effectivement à risque plus élevé d'athérosclérose précoce. Une meilleure compréhension des dimensions génétiques de l'hypercholestérolémie conduirait à temporiser l'objectif de normalisation du taux de cholestérol, donnant ainsi l'occasion au médecin de mieux définir ses attentes face au traitement préventif. En retour, une attitude mieux appropriée du médecin face aux efforts consentis par la personne s'avérerait moins culpabilisante pour cette dernière. Autrement dit, la prise en considération de l'information génétique permettrait de construire une logique d'intervention mieux adaptée et de forger des attitudes conséquentes mieux appropriées pour les personnes qui ont une HF.

Une simple rencontre d'apparentés qui ont une HF a permis à un médecin de réaliser que pour des profils de risque semblables, le traitement et l'information pouvaient varier de manière significative.

*Md9 : [P]our 20 personnes apparentées, y'avait à peu près 12 médecins de familles différents. Chacun avait sa vision du risque, sa vision de l'importance à accorder à ça. Chacun utilisait ses propres stratégies. Il y avait une distorsion dans les messages envoyés, dans les messages reçus, ce qui fait que les gens qui étaient autour de la table, certains avaient une image que ce problème là c'était important, d'autres que c'était moins important. Certains étaient traités, d'autres l'étaient pas (pharmacologiquement). Ceux qui l'étaient, l'étaient de façon variable, c'est-à-dire avec différents niveaux d'intensité, pis avec des choix différents.*

Il ne s'agit pas ici de remettre en question le jugement professionnel, mais de souligner le fait qu'il faut que ce jugement soit « informé ». Une meilleure coordination des messages auprès des médecins traitants permettrait d'harmoniser les perceptions du risque pour un profil de risque donné, ce qui favoriserait une attitude et une prise en charge mieux appropriées face à une prédisposition génétique telle que HF.

Cet exemple suggère que dans le domaine de la prévention des maladies communes multifactorielles, la « bonne pratique clinique » repose de plus en plus sur les connaissances que détient le médecin et sur la qualité de la communication de ces informations à la personne concernée. En effet, le rythme avec lequel sont intégrées les connaissances scientifiques dans la pratique médicale actuelle exige que le médecin se tienne à jour et qu'il ajuste sa pratique à des standards toujours en évolution. On constate à cet égard un nombre grandissant de lignes directrices et de consensus sur des énoncés dont le médecin doit prendre connaissance.

**L'information du public** L'information et la sensibilisation du public est un aspect qui prend une importance croissante du fait que les personnes sont davantage incitées à s'impliquer activement dans la prévention des maladies et la promotion de leur santé. Pour les médecins, le besoin d'informer le public est lié au fait que les gens ne viennent pas consulter d'eux-mêmes, parce qu'ils ne ressentent pas de malaise. Or il faut sensibiliser à la réalité de cette condition qui confère un risque élevé de MCV. Il faut sortir HF du problème plus général du cholestérol. Informer est une tâche difficile car on doit réussir à « percer le mur de l'incompréhension », on doit franchir un obstacle de taille : les perceptions sociales de l'hypercholestérolémie et de la MCV.

*Md1 : [HF], c'est une maladie qui n'est pas bien connue ni des médecins, ni des patients. . . D'autant plus qu'il y a eu un tel battage autour du cholestérol élevé en général, que les gens n'y croient plus et les gens mettent tout dans le même panier. D'abord je trouve que le nom [HF] est idiot parce qu'il est souvent contaminé de tas d'autres conditions. Alors ça devient beaucoup plus vague et ça finit par rejoindre ces campagnes sur le cholestérol, auxquelles personne ne croit, parce que y'a des tas de gens qui les ont démolies. C'est très long avant de faire comprendre que c'est une maladie génétique.*

D'un côté on constate une obsession du gras et du cholestérol, qui s'exprime plus spécifiquement chez les individus éduqués et de milieu socio-économique aisé. Ce phénomène, qu'un médecin décrit avec humour comme le « cholérol » met en lumière un certain contexte social où l'aversion pour le gras témoigne plutôt d'une vénération quasi religieuse de la santé et de la minceur, que d'une attitude justifiée sur le plan médical. D'un autre côté, il faut affronter le scepticisme de plusieurs qui, à la suite des croisades contre les campagnes de réduction du cholestérol et face aux nombreuses incohérences dans les messages concernant le cholestérol, sont pour le moins confus et trouvent difficile d'obtenir « l'heure juste ».

En plus de devoir démêler HF des perceptions sociales reliées à l'hypercholestérolémie, le discours visant la sensibilisation du public et des professionnels de la santé doit porter sur la perception du risque de MCV que HF confère. En effet, la représentation de la gravité du risque ne dépend pas seulement de sa probabilité,

mais de la perception de la gravité de la maladie pour laquelle on est à risque. Un médecin constate qu'une prédisposition génétique aux MCV ne suscite pas la même préoccupation qu'une prédisposition génétique au cancer du sein :

*Md0 : Tu n'auras pas du tout la même réaction des gens si je te dis que tu es porteuse d'une mutation pour le gène qui est impliqué dans le cancer du sein[...] Ça c'est perçu comme un risque excessivement majeur où il faut vraiment que tu évalues tes familles avec beaucoup, – pis je suis d'accord avec ça – avec beaucoup de précaution. La prévention est loin d'être « clear cut » comme elle l'est pour l'hypercholestérolémie familiale parce qu'on n'est pas sûr que les moyens qu'on prend sont efficaces. Très souvent il y a un psychologue dans l'équipe parce que t'annonces à cette madame qu'elle fait partie du 5% de celles qui ont des cancers du sein qui sont des risques génétiques. Le danger est toujours perçu comme très immédiat. Et pourtant. Pour moi, le risque de mortalité et de morbidité est pas vraiment différent de l'hypercholestérolémie familiale. Mais c'est pas du tout perçu comme ça.[...] Je pense que c'est dû aux perceptions sociales. Le cancer ça fait peur. C'est perçu comme plus handicapant, tandis que la maladie cardiaque, c'est une maladie qui est socialement très acceptable. Quand les gens meurent, ils meurent rapidement. Les cancers ça traîne, ça fait des métastases, tu vois les gens en perdre de jour en jour.*

En somme, les perceptions sociales dévoilent une réalité incontournable pour les défenseurs de la rationalité préventive. Cet aspect sera repris au chapitre 7 lorsque nous discuterons des attitudes que les personnes ont face à la norme préventive. La reconnaissance et la prise en considération du contexte socio-culturel dans lequel la pratique préventive est située permet d'être plus lucide dans la définition même de ce qui pose problème, dans son analyse et dans la recherche de pistes de solution.

### **3.1.3 L'accessibilité au traitement optimal**

Le fait de promouvoir l'accès à un traitement dit « optimal » peut paraître idéaliste, surtout lorsque l'accessibilité à un traitement peut, en soi, constituer un problème dans bien des situations. Cependant, le traitement « taillé sur mesure » figure comme un argument de poids pour le développement de la génétique moléculaire en médecine (BELL, 1998). En comprenant mieux les différences et les besoins de chacun, on pourra mieux les soigner en tant qu'individu. Toute l'entreprise pharmaco-génétique est basée sur cette logique. Or pour qu'une telle logique se concrétise, il faut reconnaître les besoins spécifiques des personnes, disposer de moyens appropriés pour les traiter et il faut pouvoir en défrayer les coûts. D'ores et déjà, l'exemple du traitement de HF permet de souligner les points forts d'un système de santé universel, mais également les répercussions de certains choix politiques, lorsque ceux-ci ne tiennent pas compte des déterminants individuels de la santé.

Alors que la reconnaissance des besoins spécifiques des personnes qui ont une HF par les médecins traitants a déjà été abordée, demeure la question de la disponibilité d'un traitement optimal considérant le coût élevé des médicaments.

*Md1 : C'est une maladie très résistante au traitement malgré tout. Juste pour les statines, ça va jusqu'à 200 dollars par mois. Alors si on rajoute autre chose, ça peut aller jusqu'à 350 dollars par mois juste pour le cholestérol. Si pour peu qu'ils aient eu un infarctus ou qu'ils doivent prendre des médicaments pour leur cœur, enfin vous imaginez ?*

Cette situation a cependant été modifiée en janvier 1997 avec la venue d'une assurance-médicament collective instaurée par le gouvernement du Québec. Avant la mise sur pied de l'assurance-médicament collective, les personnes qui ne détenaient pas une assurance-santé privée devaient assumer le coût des médicaments. Certaines personnes pouvaient bénéficier d'un programme provincial spécial où quelques hôpitaux fournissaient, pour 2 dollars, certains médicaments hypolipidémiants, via leurs cliniques ambulatoires.

Aux personnes dans le besoin, mais qui résidaient loin des grands centres hospitalo-universitaires participant au programme, les médecins distribuaient des échantillons ou incluait les personnes éligibles au sein d'essais cliniques. Pour l'année 1994-1995, la clinique des maladies lipidiques de l'Hôpital de Chicoutimi a distribué pour près de 145 000 dollars d'échantillons à près de 12% de sa clientèle.

L'assurance-médicament a certes amélioré la situation, mais n'a pas résolu tous les problèmes. Par exemple, les personnes qui bénéficiaient de l'ancien programme, les personnes âgées et les personnes recevant le bien-être social, se voyaient donner (moyennant 2 dollars) les médicaments. Elles sont dorénavant obligées de défrayer 25% des coûts. Toujours est-il que, dans certains cas, le médecin doit faire un compromis sur le plan thérapeutique à cause du coût des médicaments. Cette réalité est d'autant plus ardue que plusieurs membres de la famille peuvent être atteints.

Enfin, dans un système d'assurance-santé universel, il peut s'avérer difficile de concilier les exigences économiques et les exigences du traitement optimal d'un individu. Un médecin soulignait que dans le cadre d'une concertation administrative régionale, des hôpitaux avaient choisi de ne rendre disponible qu'un seul type de statine, en vue de maximiser le rendement économique (coût-efficacité) de ce type de traitement. Or, il est connu, du moins pour les personnes qui ont une HF, que les statines n'ont pas la même efficacité selon les personnes.

*Md3 : [O]n nous a mis devant un fait accompli. « Vous faites telle prescription. C'est ça que le patient va avoir ». C'était pas une substitution, c'était un changement de prescription. Ça fait que 1° y'avait une atteinte de la liberté professionnelle, et 2° y'avait une atteinte de l'efficacité thérapeutique.*

Après avoir constaté que les effets escomptés ne se sont pas produits, les hôpitaux sont revenus sur leur décision. Cet exemple témoigne de la difficulté qu'ont les planificateurs à tenir compte des déterminants individuels de la santé dans les politiques publiques et les décisions administratives.

### 3.2 Les enjeux de la pratique professionnelle

Toujours avec l'objectif d'améliorer la qualité des services offerts, les médecins ont également souligné des problèmes concernant leur propre pratique professionnelle. Ici s'entremêlent des aspects qui touchent la santé publique, la pratique préventive individuelle et familiale et l'utilisation de l'information génétique.

Un premier enjeu touche la santé publique. Il traite du fardeau social que représentent les personnes atteintes de MCV et des difficultés rattachées à l'identification des personnes qui ont une HF pour une meilleure prévention de la MCV. Un deuxième enjeu concerne le besoin d'adapter la logique d'intervention actuelle aux spécificités de l'étiologie génétique.

Un autre aspect important concerne la production et l'utilisation du matériel (ADN) et de l'information génétiques. En effet, les cliniques spécialisées poursuivent des activités de recherche et des activités cliniques. Le problème qui a été soulevé touche l'obligation de divulguer les informations générées dans le cadre des recherches génomiques, lorsque celles-ci ont une incidence clinique possible pour la personne concernée et les membres de sa famille. Le dernier enjeu évoqué concerne la confidentialité et la divulgation des informations génétiques à des tiers, notamment aux fins d'assurance-vie.

#### 3.2.1 Le fardeau social des MCV

Un des principaux arguments invoqués pour justifier le dépistage et le traitement précoce des individus à haut risque de MCV, dont les personnes qui ont une HF, est celui des conséquences sociales et économiques liées à la survenue précoce de la MCV et à la prise en charge des personnes qui présentent des incapacités importantes.

Cette dimension est mise au premier plan dans les lignes directrices concernant l'intervention auprès des individus qui ont une hypercholestérolémie. Elle constitue un objectif central de la démarche préventive et renvoie à la double responsabilité du médecin, premièrement envers son patient et deuxièmement envers la société.

*Md5 : [S]i on traite pas ces gens-là, qu'on prévient pas, on aura des gens impotents beaucoup plus jeunes et ça sera un fardeau pour toute la société.*



Comme nous le verrons dans les chapitres suivants, cette double finalité de la prévention est une caractéristique essentielle de cette pratique qui doit être prise en considération lors de l'analyse des exigences éthiques vis-à-vis de cette pratique.

### 3.2.2 Favoriser un dépistage plus précoce

Du point de vue professionnel, l'enjeu le plus important est d'identifier les personnes qui ont une HF et de les traiter convenablement. Or, trop souvent encore, le diagnostic de HF est posé au moment du problème cardiaque. Un grand écart demeure entre les possibilités ouvertes par les connaissances et les outils d'intervention et la réalité constatée en pratique. Les raisons qui expliquent cette situation sont les suivantes : 1° la nature asymptomatique de la condition, 2° le fait que les personnes ne consultent pas, malgré la présence d'une histoire familiale, 3° le fait que les personnes ne sont pas dépistées, malgré la présence de stigmates. HF et l'hypertension sont de bons exemples à cet égard.

L'information et les campagnes de sensibilisation font partie des éléments de solution proposés, comme nous l'avons mentionné plus haut à la section sur le dépistage. Un autre élément de solution réside dans la participation active des personnes. Les médecins encouragent fortement la responsabilisation individuelle face à la santé et l'exercice de l'autonomie. Mais il a été clairement démontré que les programmes de santé publique qui reposent de manière abusive sur la rationalité (si on sait, dès lors on agit) sont plus souvent qu'autrement un échec (MASSÉ, 1995). Il a été évoqué à la section précédente sur l'information du public qu'on ne peut faire l'économie du contexte socio-culturel dans lequel se situe la pratique préventive.

Un médecin exprime bien cet idéal préventif : ne pas avoir à débusquer les personnes à risque. Que celles-ci viennent d'elles-mêmes se faire tester, au même titre que lorsqu'elles viennent pour un malaise. Enfin, que les personnes dépistées et informées soient des agents de sensibilisation et favorisent le dépistage dans leur famille voire leur milieu.

*Md8 : Moi je dirais qu'un des enjeux importants, c'est qu'on ait plus besoin, nous, de les trouver. Qu'ils se trouvent eux-mêmes et qu'ils viennent nous voir en disant « ma mère a l'hypercholestérolémie familiale, pis je veux savoir si moi je l'ai ». Je pense qu'on n'est pas rendu là, mais ça serait le but ultime à mon avis. Ça commence.*

Les règles développées en génétique médicale concernant le dépistage et le diagnostic génétiques sont claires. Qu'il s'agisse d'un dépistage, dont la légitimité et la faisabilité ont été établies, ou d'une consultation clinique, le respect de l'autonomie des personnes exige que l'identification d'une condition héréditaire par test génétique ou biochimique soit volontaire. La règle du consentement implique une information



suffisante. Le test de dépistage ou de diagnostic doit être suivi de services adéquats, qui répondent aux besoins des personnes touchées.

La question de l'information préalable et de l'obtention du consentement avant le diagnostic n'a pas été évoquée comme un problème par les médecins. Dans la plupart des cas, les personnes qui se présentent à la clinique de lipides sont référées par leur médecin traitant pour un taux de cholestérol élevé ou à la suite d'un incident cardiovasculaire. Certains viennent après avoir été informé par un membre de leur famille.

Même s'il s'agit d'une condition héréditaire, les normes établies en génétique médicale semblent difficiles à appliquer en ce qui concerne HF. En effet, HF est dépistée indirectement par un bilan sanguin qui fait partie des examens de routine. Cette approche est acceptable parce qu'on dispose d'un traitement. La question de l'encadrement éthique spécifique à l'administration d'un test génétique se pose lorsqu'une confirmation du diagnostic clinique est requise. Il a dû se poser au moment des études de validation du test moléculaire.

L'exemple de HF invite à réfléchir sur l'objet pour lequel les règles éthiques en génétique médicale ont été développées. Les règles éthiques de l'information, de la communication, du consentement qui sont rattachées au diagnostic et au dépistage génétiques visent-elles l'encadrement du diagnostic d'une condition héréditaire ou bien l'administration d'un test moléculaire? Si elles visent le diagnostic d'une condition héréditaire, ces règles ont-elles été développées simplement en fonction de la délicate question des choix reproductifs et de la prévention de la transmission de la maladie ou visent-elles les choix que la personne peut faire pour elle-même et donc la prévention de la survenue de la maladie? Le fait qu'on puisse offrir un traitement efficace vient-il remettre en question cet éthos de la génétique médicale? Sur la base de l'exemple que nous fournit HF, nous examinerons plus en détail la question des repères éthiques appropriés aux savoirs communiqués au chapitre 6.

### **3.2.3 Pour une logique d'intervention mieux appropriée**

La dimension héréditaire de HF est bien reconnue par tous les médecins. Cela implique notamment que l'information communiquée à la personne qui a une HF comporte un double objectif. Il s'agit dans un premier temps de renseigner la personne pour qu'elle comprenne bien sa situation et qu'elle entame une démarche préventive éclairée (bénéfice individuel). Il s'agit dans un deuxième temps de déculpabiliser cette personne par rapport à la dimension héréditaire et de l'inviter à disséminer l'information sur HF dans sa famille et ainsi à promouvoir le dépistage familial (bénéfice pour la santé publique).

Dans le cas d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle, il faut également tenir compte de la dimension génétique, c.-à-d. de la nature consti-

tutive du risque, de ses caractéristiques biologiques et ses impacts physiologiques. Le développement de la MCV dépend d'un processus complexe et dynamique où interviennent l'anomalie génétique, d'autres facteurs génétiques et l'environnement. Ces interactions dépendent également des systèmes physiologiques, des habitudes de vie et des milieux physique et social dans lesquels l'individu est inséré.

La génétique moléculaire contribue à reconfigurer les entités cliniques en proposant une stratification étiologique plus fine des maladies, permettant une meilleure compréhension du processus patho-physiologique et éventuellement un traitement mieux approprié. Par exemple, une hypercholestérolémie primaire (génétique) ne comporte pas les mêmes implications, en termes de risque et de traitement, qu'une hypercholestérolémie secondaire. Or, les approches actuelles de la prise en charge de l'hypercholestérolémie sont organisées autour du signe clinique (le taux de cholestérol), plutôt qu'autour des causes.

*Md9 : Actuellement, on a un problème de logique d'intervention en termes de lipides « at large ». Tout est construit autour de consensus. Les consensus sont construits autour des chiffres. Les chiffres sont construits autour de problèmes d'individus. Cette logique d'intervention-là, pour s'assurer de la prise en charge optimale du risque en prévention secondaire principalement, c'est pas vraiment la logique la plus efficace pour les gens avec une hypercholestérolémie familiale.*

Il faut, selon ce médecin, adapter la démarche préventive en tenant compte de la nature génétique du problème. En attendant que de nouveaux indicateurs moléculaires du risque ou que de nouveaux éléments prédictifs de la MCV soient reconnus et utilisés en pratique clinique, il est au moins souhaitable d'apporter quelques ajustements à la logique actuelle en adoptant une attitude conséquente à l'étiologie.

*Md9 : Au delà du chiffre, y'a la signification du chiffre. Et on peut très bien gérer le risque de l'hypercholestérolémie familiale en diminuant de 25, 30, 35% la cholestérolémie, sans atteindre des chiffres qui soient acceptables selon les critères du NCEP<sup>4</sup>, ou du consensus canadien.*

Une attitude conséquente à l'étiologie génétique implique, par exemple, de réitérer l'importance d'une bonne alimentation, mais sans l'associer à un effet direct sur le taux de cholestérol. La valeur d'une saine alimentation doit être logée ailleurs que dans le résultat du taux de cholestérol, puisque ce taux est en majeure partie déterminé par la constitution biologique et non par l'apport alimentaire. Dès lors, on constate que les savoirs communiqués à la personne figurent comme une activité essentielle de la démarche préventive. Le fait que l'étiologie génétique puisse contribuer à construire une explication alternative au discours préventif habituel sur le cholestérol montre que le contenu des savoirs communiqués a des conséquences psychologiques importantes.

---

4. *National Cholesterol Education Program*. Voir les lignes directrices énumérées à la page 177.

En effet, on peut se demander si l'impact psychologique le plus grave, c'est d'avoir une HF ou bien d'avoir à vivre avec des objectifs irréalistes. Cet aspect sera approfondi au chapitre 7.

### 3.2.4 Maintenir la fidélité au traitement

Le manque de fidélité au traitement a été mentionné par plusieurs médecins comme un problème important rencontré dans la pratique. Cette réalité n'est pas spécifique à la prévention des MCV et elle traverse toutes les couches socio-économiques, tous les groupes d'âge, toutes les cultures, tous les types de problèmes de santé (BURKE et DUNBAR-JACOB, 1995). Le manque de fidélité serait néanmoins plus important en prévention, chez les sujets asymptomatiques et lorsque le traitement est à long terme (RAND, 1993).

Le problème touche l'ensemble des dimensions du traitement préventif: le traitement pharmacologique, le traitement nutritionnel et l'amélioration des habitudes de vie (tabagisme, sédentarité, stress, etc). Selon les médecins, de multiples facteurs affectent la fidélité au traitement : la perception de la sévérité du risque, la personnalité, l'impact émotionnel de se savoir atteint, le manque de support familial, l'aversion pour «le chimique», l'obstacle monétaire, la nature à long terme du traitement, etc. Ces aspects sont également retrouvés dans de nombreuses études réalisées à ce sujet (BURKE et DUNBAR-JACOB, 1995, p. 63).

*Md2 : Alors on a un patient jeune, qui ne se sent pas malade, qui a souvent une jeune famille à supporter, dans un contexte socio-économique difficile, à qui on demande de dépenser 1,50\$ à 2,00\$ par jour, pour le traitement de cette maladie-là, dont il ne ressent rien.*

L'assurance-médicament évite dorénavant à la personne de déboursier le plein montant d'un médicament coûteux. Ceci pourrait favoriser la fidélité au traitement pharmacologique pour ceux qui vivent des difficultés sur le plan économique. Cependant, ce ne sont pas tant les personnes avec un faible niveau socio-économique qui ont le plus de réticences à prendre la médication, mais les personnes plus éduquées, de niveau socio-économique plus élevé, qui démontrent une certaine aversion pour les médicaments et qui désirent diminuer leur taux de cholestérol sans recourir à la médication.

À cet égard, nos entretiens auprès des personnes qui ont une HF ont révélé que celles-ci détenaient une très bonne connaissance de HF, mais une seule a pu donner des explications sur le fonctionnement des statines et seulement quelques-unes savaient comment fonctionnent les résines. Une meilleure connaissance du fonctionnement des statines serait peut-être un avantage pour contrer la « peur du chimique » et faire comprendre l'importance des médicaments compte tenu de la nature particulière de HF.

Toutefois, le problème principal de la fidélité au traitement ne semble pas se situer au niveau du traitement pharmacologique. En effet, toutes les personnes interviewées ont dit prendre leur médication avec assiduité. Selon les personnes interviewées, ce sont les changements des habitudes de vie, le traitement nutritionnel en particulier, qui constituent les objectifs les plus difficiles à rencontrer dans le traitement préventif. Des études montrent qu'en prévention, les plus hauts taux d'échec concernant la modification des habitudes de vie (BURKE et DUNBAR-JACOB, 1995, p. 65).

Les médecins sont conscients que plusieurs facteurs tels l'environnement familial, le contexte socio-économique, les habitudes préalables jouent un rôle très important dans l'acceptation ou non des changements et dans les efforts consentis pour réaliser ces changements.

*Md2 : Généralement les patients qui sont dans des milieux défavorisés – un patient qui a une hypercholestérolémie familiale, qui vit avec son conjoint qui elle a rien, les enfants sont adolescents, tout le monde fume, tout le monde boit du coke, tout le monde mange des chips –, c'est infiniment difficile de dire à ce patient-là « tu vas faire fi de ton milieu, tu vas changer tes habitudes. Dans le processus tu vas probablement faire rire de toi, mais va falloir que tu le fasses ». Pour une maladie qui n'est pas symptomatique, c'est pas facile à faire.*

Trois grandes catégories de facteurs peuvent être reliés au problème de la fidélité : la nature du traitement, la situation de la personne concernée et l'attitude du médecin (BURKE et DUNBAR-JACOB, 1995, p. 64). Le partage des responsabilités en matière de traitement implique également le partage de responsabilité en vue de s'assurer de la fidélité au traitement.

*Md1 : [Q]u'est-ce qui fait qu'y'a des patients « délinquants », alors que y'en a qui sont super réglos ? C'est sûr que c'est leur vision de la maladie... [Est-ce] un manque de la part du médecin qui fait qu'ils ne répondent pas de la même façon ou si ça vient vraiment uniquement du patient ?*

Il semble que la fidélité au traitement découle de l'engagement mutuel du médecin et de la personne dans la démarche préventive. Dans la mesure où le médecin s'attend à une participation active de la personne, celui-ci a pour responsabilité d'aider cette dernière à mettre en œuvre les recommandations médicales. Plusieurs modèles<sup>5</sup>, développés dans le domaine de la promotion de la santé, servent d'assises théoriques aux interventions visant la motivation des personnes et de leur famille à adopter et maintenir de saines habitudes de vie.

---

5. Il s'agit notamment du *Health Belief Model*, de la théorie cognitive de l'apprentissage et de la théorie du comportement planifié. Pour une description de ces modèles et de leur utilité dans le domaine de la prévention cardio-vasculaire, voir LALANDE (1994). Ces théories sont cependant construites autour de l'individu. Ainsi d'autres ont fait remarquer qu'il faut également tenir compte du système de croyance de la famille pour favoriser son support (DUHAMEL et GOUDREAU, 1994).

Nos entretiens font ressortir que les méthodes utilisées par les médecins pour «fidéliser les personnes» font appel principalement à l'éducation et au comportement de celles-ci. Alors que les stratégies éducatives passent par l'information continue, celles basées sur le comportement consistent à fixer des objectifs précis, à aider dans la résolution de problèmes, à exercer une forme de surveillance, à offrir un support moral ou impliquer la personne activement dans l'élaboration des modalités de l'intervention. Ces méthodes sont bien connues dans le domaine de la prise en charge des maladies chroniques et de la prévention des MCV (RUDD, 1995).

Comme mentionné précédemment, l'information sur HF, notamment les caractéristiques génétiques, sert à expliquer la nature du problème, mais aussi à assurer une meilleure fidélité. Elle permet également de «gérer» la dimension émotive et de s'assurer que les membres de la famille sont sensibilisés.

Si certains misent principalement sur l'information et l'éducation, d'autres insistent plutôt sur la planification de l'intervention et la mise en place des objectifs.

*Md8 : Je leur explique qu'on va faire ça par étape. Je les assure que dans 95 pour cent du temps, d'ici un an, leur cholestérol va être normal, comme celui de leur voisin ou comme le mien parce qu'on a des outils pour le faire. Donc ça aussi c'est réconfortant[...] Mais qu'on va procéder par étape. Je leur dis «la première étape, c'est ça, puis vous allez voir, on va être à peu près rendu là quand on va se revoir la prochaine fois». «Après, on va faire ça». Je leur annonce la deuxième. Sans leur donner trop de détails, une chose à la fois[...] En tout cas, chacun a sa technique hein? C'est pas universel la façon de faire.*

Tous s'entendent cependant sur la nécessité d'offrir une intervention personnalisée, d'avoir une approche globale qui tient compte de l'ensemble des facteurs de risque et de soutenir l'effort par le suivi et les encouragements.

**Considérations éthiques** Pour les professionnels de la santé, la fidélité au traitement est nécessaire et sa légitimité n'a pas à être remise en question. Mais le rôle de l'éthique est de prendre une distance face à ce qui est immédiatement considéré comme un bien en soi. Ce travail peut être utile pour approfondir le problème de la fidélité au traitement. D'entrée de jeu on peut se demander pourquoi la fidélité au traitement est considérée par les médecins comme un problème important. On peut ensuite s'interroger sur ce qui est entendu par «fidélité» et ce que cette réalité implique du point de vue de la relation entre le médecin et la personne concernée.

Plusieurs arguments sont invoqués dans la littérature médicale pour justifier l'importance de la fidélité au traitement : des arguments économiques et de santé publique, ainsi que la certitude que la fidélité au traitement rend celui-ci plus efficace et contribue au succès de l'intervention (BURKE et DUNBAR-JACOB, 1995).

Nos entretiens auprès des médecins ont également laissé entrevoir d'autres raisons qui expliquent l'importance accordée à la fidélité au traitement. Premièrement, les médecins sont animés par un idéal de bienfaisance et ils désirent que la personne bénéficie du meilleur traitement possible. Deuxièmement, la démarche préventive exige la participation active de la personne qui doit faire sa part.

*Md4 : Moi je pense que c'est une occasion pour eux-autres d'en apprendre plus[...] Pour leur montrer qu'ils ont quand même leur part à faire, même si c'est héréditaire[...] Si j'arrive à les sensibiliser au fait que c'est important et qu'ils peuvent faire quelque chose, et qu'il y a de l'information, dans le fond, je pense que je vais avoir atteint mes objectifs.*

Pour faire comprendre l'importance de la participation active de la personne, le médecin doit souvent investir du temps, donner des informations, fournir un support important. Le médecin s'attend à ce que la personne fasse sa part, ce qui signifie être fidèle au traitement.

Enfin, les médecins ont amplement souligné qu'ils avaient les outils disponibles pour traiter et que le traitement a un effet concret sur le taux de cholestérol. Cette possibilité d'action renforce la légitimité de la démarche préventive, de sorte que l'impératif d'agir en conséquence (être fidèle au traitement) devient la seule alternative rationnelle. Ainsi, plusieurs arguments se côtoient pour justifier l'importance de la fidélité au traitement : la bienfaisance, la responsabilité, l'efficacité.

Le problème de la fidélité a plusieurs sources. Il peut découler d'un manque d'information, d'un manque de ressources, d'un manque de volonté, d'un manque de support, etc. La personne est certes un agent moral doué de volonté, mais elle s'inscrit dans un milieu socio-culturel et elle détient des savoirs et des valeurs qui peuvent aller à l'encontre de la rationalité préventive. D'ailleurs, « la décision d'un patient de ne pas se conformer à une recommandation médicale peut être tout à fait réfléchie et compréhensible lorsque le médecin évalue les raisons qui ont conduit au rejet de cette recommandation » (LALANDE, 1994, p. 59).

Fidélité, conformité, adhésion ou observance expriment une réalité qui renvoie inévitablement à un jugement sur l'action des personnes. Cette diversité de mots témoigne des différentes manières de concevoir la relation entre le médecin et la personne d'une part et les rapports que le médecin et la personne entretiennent avec la norme inscrite au cœur du projet préventif. À cet égard, il y a une distinction fondamentale du point de vue éthique entre le fait de tenir sa promesse, d'honorer son engagement volontairement (la fidélité) et le fait de se soumettre, d'obéir, de s'accommoder à une norme, à une convention ou à un ordre qui n'a pas fait l'objet d'un choix véritable. C'est à promouvoir la fidélité au traitement et non à sa conformité que le médecin ou l'infirmière est éthiquement convié (DUKES HESS, 1996).



En somme, la manière dont le problème de la fidélité au traitement est décrit et les solutions qui y sont apportées renvoient plus fondamentalement à la manière dont sont pris en considération le respect de l'autonomie des personnes et leur situation individuelle lors de la définition des objectifs et de l'établissement des modalités du plan d'intervention. Cet aspect sera discuté en détail au chapitre 7.

### 3.3 Les enjeux liés à l'information génétique

#### 3.3.1 Utilisations du matériel et de l'information génétiques

*Md3 : Quand on a de l'ADN, on l'a pour d'autres choses aussi[...]. Mais faut s'y faire avec la biologie moléculaire. Ça va devenir des tests courants. On se pose un problème éthique parce que c'est le début. En lipides on s'en sert beaucoup. Et avant longtemps, y'a plusieurs autres pathologies qui vont avoir des diagnostics de biologie moléculaire. Pour l'instant y'a beaucoup de réticences.*

Les problèmes que pose la « génétique moléculaire » ou encore la « génomique » se rattachent principalement aux activités impliquant le recueil, la conservation et l'utilisation du matériel et de l'information génétiques (KNOPPERS *et al.*, 1997).

Dans le domaine de la génétique humaine, les activités de recherche sont le plus souvent imbriquées dans les activités cliniques. Or les exigences face au consentement diffèrent selon la pratique, ce qui pose une difficulté quant à la définition des responsabilités du médecin-chercheur envers le patient qui consent à donner son ADN à la fois pour son bénéfice personnel (son diagnostic) et pour la recherche.

Les surplus d'ADN récoltés au cours d'une prise de sang peuvent être congelés pour des périodes indéterminées ou maintenus dans des lignées cellulaires, permettant de poursuivre les recherches dans le futur sans avoir à solliciter de nouveau la personne pour un échantillon. En pratique, cet ADN peut être distribué à plusieurs chercheurs et servir à identifier plusieurs autres traits génétiques. Si l'échantillon est rendu anonyme, il n'est plus possible de retracer le donneur et la responsabilité envers ce dernier devient nulle. Par contre, si on a conservé les liens d'identification, une responsabilité envers le donneur est maintenue. Lorsque le prélèvement est effectué dans le cadre d'un acte médical, le Code civil du Québec prévoit à l'article 22 que toute utilisation à des fins de recherche d'une partie du corps (donc des surplus d'ADN) doit faire l'objet d'un consentement spécifique.

Un trait génétique peut prendre une signification clinique nouvelle avec le développement de la recherche biomédicale. Ainsi, l'information génétique générée au sujet d'une personne pourrait entraîner une obligation de suivi illimité<sup>6</sup>.

---

6. Pour un examen des implications de la production d'informations génétiques dans le contexte de

Ces possibilités obligent à prévoir les conséquences futures de la conservation et de la réutilisation de l'ADN, de même que de la production et de la divulgation des informations génétiques. Une solution a été proposée qui consiste à établir des options spécifiques, auxquelles peut consentir ou refuser le sujet ou le patient donnant un échantillon (KNOPPERS et LABERGE, 1989 ; RMGA, 1995).

*Md1 : Pour moi, l'éthique de l'hypercholestérolémie familiale revient à l'éthique de la génétique. De l'explosion des connaissances en génétique aujourd'hui[...] [U]n patient accepte, par un formulaire de consentement, de laisser ses lymphocytes pour récolte d'ADN. Alors, nous avons de l'ADN qui est congelé. Puis 2-3 ans plus tard, il y a une certaine chose qu'on voudrait regarder chez une certaine population de patients. On prend différents ADN et on se rend compte que Monsieur Y a, par exemple, Alzheimer, ok? Vous avez entendu tout le, l'ApoE4? Alors, qu'est-ce qu'on fait avec ça?*

Dans quelles circonstances la découverte de significations cliniques nouvelles à propos d'un trait génétique doit-elle être révélée aux personnes concernées? Que faire si ces informations risquent de causer du tort à la personne et à sa famille? Que doit faire le médecin lorsque cette possibilité n'a pas été discutée au moment du consentement? Quelle est l'étendue de l'obligation de divulgation du médecin? L'exemple évoqué à propos de la variante E4 du gène de l'apoE illustre bien l'ampleur des responsabilités qu'implique la production d'informations génétiques en recherche médicale<sup>7</sup>.

Face à ce problème, une approche préventive qui comprend une discussion préalable avec la personne s'avère souhaitable pour que le consentement devienne l'occasion de faire de véritables choix informés<sup>8</sup>. Cette approche a l'intérêt de préciser à l'avance si la personne désire être informée des résultats de recherche ayant une pertinence clinique ou pouvant lui être profitable.

Demeure néanmoins le dilemme éthique suivant : que faire en présence d'une information génétique dont la signification clinique n'est pas encore solidement établie,

---

la pratique médicale et des obligations qui en découlent, voir notamment la Commission de Réforme du Droit de l'Ontario (CRDO, 1997) au chapitre 8.

7. Le génotypage de l'apoE a été réalisé au cours des différentes analyses génétiques dans le cadre de la recherche sur les facteurs de risque de l'athérosclérose précoce auprès des sujets suivis dans des cliniques de lipides. On retrouve trois variantes ou allèles du gène de l'apoE dans les populations : apoE2, apoE3 et apoE4. L'apoE3 est la forme la plus commune. Les variantes de l'apoE sont associées à des variations individuelles dans les concentrations plasmatiques de différentes lipoprotéines. On découvrait en 1993 qu'en plus de ce rôle central joué dans le métabolisme des lipides, l'allèle apoE4 est associée à une forme familiale précoce de la maladie d'Alzheimer et augmenterait aussi le risque de développer la forme sporadique de la maladie (KAMBOH, 1995).

8. « Respect for human dignity and inviolability means that blanket consent as a simple yes or no proposition is no longer part of the medical landscape » (KNOPPERS, 1995, p. 7). L'auteure s'appuie sur la position développée à propos du consentement informé dans le Rapport de la Commission royale sur les nouvelles techniques de la reproduction (CRNTR, 1993). Voir également SIDAROUS et LAMOTHE (1995, p. 173).

dont la valeur prédictive est difficile à évaluer, mais qui concerne une maladie très grave, pour laquelle on ne peut encore rien faire sur le plan préventif et dont la divulgation peut entraîner des torts psychologiques et sociaux? L'obligation de dire la vérité et le droit de la personne de savoir doivent-ils toujours avoir préséance sur le devoir de ne pas causer de tort?

Ce dilemme a été étudié dans le cadre d'une enquête internationale, menée auprès de spécialistes de la génétique, sur les problèmes éthiques dans le domaine de la génétique médicale (ROY et HALL, 1989). On a constaté que les professionnels canadiens démontraient quant à la question de la divulgation intégrale des informations, différents degrés de consensus selon les situations, mais que dans l'ensemble, ils étaient en faveur d'une attitude honnête, qui respecte l'autonomie des personnes. Cette tendance a également été notée pour les autres pays<sup>9</sup>

À cet égard, le Collège canadien des médecins généticiens (CCMG, 1995) énonce dans son code d'éthique que le médecin doit divulguer au patient l'information qui a une pertinence clinique, à moins que le patient n'ait demandé explicitement de ne pas le faire<sup>10</sup>. Selon le code de déontologie des médecins du Québec, le droit à la vérité n'est pas absolu, puisqu'il demeure à la discrétion du médecin de juger de la nature des données qui seront divulguées<sup>11</sup>.

Les dispositions légales, incluant la déontologie médicale du Québec, confèrent à toute personne le droit d'accès à tout dossier constitué à son sujet et de prendre connaissance des informations qui y sont réunies. Ces droits d'accès et de consultation comportent toutes sortes d'exceptions qui varient selon le détenteur du dossier<sup>12</sup>.

Du point de vue éthique, l'autonomie des personnes signifie que celles-ci ont la capacité de juger par elles-mêmes de ce qu'elles doivent faire et d'assumer les conséquences de leurs choix. Par conséquent, le respect de l'autonomie exige que la vérité soit divulguée, malgré la possibilité que l'information puisse causer des

---

9. Le cas ayant suscité le plus de réticence quant à la divulgation de la vérité concernait la révélation d'un caryotype masculin chez une femme, notamment parce que cette information pouvait entraîner un tort psychologique et une atteinte à l'image de soi.

10. Dans sa version la plus récente (1995), le code stipule à l'article 6 de sa section sur les responsabilités à l'égard des patients : « disclose all clinically relevant information to patients unless specifically instructed not to do so by the patients ». Cependant dans une version antérieure datant de 1986, le code stipule plutôt « Avoid withholding information from patients unless this can be fully justified as being the most reasonable course to take in a specific situation ». On constate une évolution vers un plus grand respect de l'autonomie individuelle.

11. Le code stipule à l'article 2.03.30 « À moins dans tous les cas qu'il n'y ait une juste cause, le médecin ne doit pas dissimuler un pronostic grave ou fatal à un patient qui en requiert la révélation ».

12. Voir : le *Code civil* du Québec, à l'article 39 ; les articles du chapitre 2 de la *Loi sur les services de santé et les services sociaux* ; les articles 83 à 88 de la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels* ; et enfin le *Code de déontologie des médecins* du Québec, aux articles 4.01, 4.02 et 4.03.

torts. L'exemple du diagnostic présymptomatique de la maladie de Huntington est représentatif de cette situation.

Un comité d'experts de l'Organisation mondiale de la santé (BERG, 1998) vient tout récemment de formuler des lignes directrices pour aider les décideurs publics à intégrer la génétique dans les services primaires et aider les professionnels à utiliser l'information génétique dans le respect des principes de l'éthique médicale. En ce qui concerne la divulgation et la confidentialité des informations génétiques, le comité a pris la position suivante : les professionnels doivent révéler, pour les tests effectués sur l'individu, tous les résultats qui sont pertinents pour sa santé ou celle du fœtus. Il précise cependant que les professionnels peuvent différer temporairement la divulgation des informations qui pourraient causer de graves torts psychologiques et sociaux, jusqu'à ce qu'ils jugent que la personne est prête à recevoir ces informations. Enfin, il ajoute que les informations qui ne sont pas directement pertinentes pour la santé, telle que la preuve d'une non paternité ou le sexe d'un fœtus en l'absence d'une condition héréditaire liée à l'X, peuvent ne pas être divulguées, si cela apparaît nécessaire pour protéger la vulnérabilité d'une des parties ou si cela est prescrit par la loi du pays.

Pour analyser ce dilemme dans le cadre plus spécifique de la génétique des maladies communes multifactorielles, il nous apparaît nécessaire d'évaluer la valeur clinique réelle de l'information génétique obtenue. Quelle est la force des évidences qui donnent à cette information génétique sa signification clinique et donc sa pertinence pour la santé de l'individu ? Si l'association entre apoE4 et le risque accru de la maladie d'Alzheimer se précise de plus en plus, nous pensons qu'il faudra demeurer prudent, car on doit s'attendre à une prolifération des découvertes d'associations possibles entre des variantes génétiques et des aspects cliniques. On assiste présentement à l'émergence de ce type de recherches génomique qui vise à identifier des polymorphismes ayant une incidence clinique. Ces nouvelles associations vont demander une évaluation très rigoureuse avant que l'on puisse conclure à leur utilité médicale (ROSENTHAL et SCHWARTZ, 1998). Une fois établie l'utilité pour la santé de la personne concernée, il reste à identifier les conséquences que pourrait entraîner la divulgation de cette information pour la personne, afin de l'assister à mieux saisir les impacts de cette information.

### **3.3.2 Confidentialité et protection des informations génétiques**

Chez les médecins interviewés, la question de la confidentialité, dans le contexte à la fois individuel et familial du diagnostic et de la prise en charge de HF, n'a pas semblé poser de problème particulier. En ce qui concerne le dépistage par exemple, seule la personne qui consulte peut contacter ses proches pour leur faire part de la situation.

*Md0 : Je peux pas téléphoner à l'oncle et à la tante puis dire « il y a une histoire familiale positive d'hypercholestérolémie, vous devriez vous faire dépister ». Là c'est un bris majeur de confidentialité, il faut que ça passe par les parents. [...] Donc, je leur dis de dire à leur frères et sœurs d'aller voir leur médecin de famille.*

Les médecins n'entrevoient pas comme un obstacle majeur le fait qu'il appartient à la personne qui consulte d'avertir les membres de sa famille du risque qui pèse sur eux. HF étant une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle qui survient à l'âge adulte, la délicate question du risque de donner naissance à un enfant gravement atteint d'une maladie héréditaire monogénique ne se pose pas ici, sauf dans les rares cas où les deux parents sont hétérozygotes pour HF. C'est davantage l'existence d'un traitement préventif qui motive le médecin à exhorter la personne à avvertir les membres de sa famille.

**La divulgation à des tiers apparentés** Le caractère personnel, familial et prédictif de l'information génétique pose néanmoins des problèmes spécifiques de confidentialité dans le contexte familial. Par conséquent, plusieurs se penchent sur les moyens appropriés de protéger l'information génétique en visant un équilibre entre le respect attendu de la vie privée de la personne qui consulte et les demandes ou besoins des apparentés (CRDO, 1997, chapitre 9). Au cours des 15 dernières années, des organismes nationaux, internationaux et une association professionnelle ont formulé des propositions à ce sujet et nous observons une orientation vers une position qui affirme l'importance de critères stricts du respect de la confidentialité, mais qui tente néanmoins de définir des circonstances exceptionnelles pouvant justifier le bris de confidentialité pour les apparentés (ASHG, 1998 ; CRDO, 1997, p. 227 ; CSC, 1991, p. 83 ; NUFFIELD, 1993, pp. 89-90 ; PRESIDENT'S COMMISSION, 1983, pp. 43-45). Pour constituer une telle exception, il faut que la communication des informations comporte un avantage en matière de santé individuelle ou publique largement supérieur aux dangers potentiels d'atteinte aux droits individuels qu'entraînerait le bris de la confidentialité. Fondé ainsi, ce type d'exception exclut d'emblée les tiers dont les besoins ne rencontrent pas ce critère, tels que les employeurs, les assureurs ou la police (GUAY, 1992, p. 90).

Cette tendance est justifiée par la nature familiale de l'information génétique, ce qui se démarque de l'approche traditionnelle du droit québécois en matière de protection de l'information. En effet, « la communication de l'information relative à la santé, comme celle de l'information personnelle, de même que la protection qui leur est conférée, sont fonction de la qualité du détenteur de l'information » (GUAY et KNOPPERS, 1990, p. 553). Ainsi, au Québec, il y a différentes dispositions légales qui s'appliquent à l'égard de la collecte d'une même information génétique, car il existe plusieurs types de détenteurs : des organismes publics, des organismes privés et des professionnels. Cette situation implique que les niveaux de protection de l'in-



formation varient en fonction de celui qui la recueille et la conserve. À ce jour, la protection de l'information génétique ne fait l'objet d'aucune stipulation particulière en droit québécois<sup>13</sup>. Puisque l'information génétique est le plus souvent détenue par le médecin, il appartient à celui-ci de préserver la confidentialité de son patient envers tous les tiers, sans distinction<sup>14</sup>.

**La divulgation aux autres tiers** Au cours des entretiens, lorsque la question de la confidentialité était évoquée, celle-ci renvoyait d'emblée au problème entourant la diffusion des informations génétiques aux compagnies d'assurance-vie.

Il y a eu, dans une clinique de lipides, une période où toutes les informations colligées en rapport avec le risque d'athérosclérose, incluant les résultats des recherches biochimiques et génétiques, figuraient sur une feuille sommaire. Lorsque la forme spécifique E4 du gène apoE a été associée à la maladie d'Alzheimer, l'importance de protéger l'information génétique est devenue une réalité bien concrète, qui a amené les professionnels de cette clinique à réagir. La solution adoptée a été de ne pas transmettre les résultats des analyses moléculaires (y compris le diagnostic moléculaire de HF) aux compagnies d'assurance.

*Md7 : Bon ça été une question. Ça fait partie du dossier, mais ça ne fait plus partie du dossier, par exemple, qui va à une compagnie d'assurance. Maintenant elle ne figure plus, justement parce que l'histoire de l'apoE4 et l'Alzheimer, ça pourrait porter préjudice à un moment donné[...]*

La restriction de l'accès aux informations pertinentes du dossier médical s'avère une décision responsable en l'absence de normes législatives claires sur cette question

---

13. Depuis 1990, le contexte légal québécois a subi plusieurs transformations à commencer par l'adoption du nouveau *Code civil* du Québec en 1991, par l'entrée en vigueur en 1992 de la *Loi sur les services de santé et les services sociaux* et enfin par l'entrée en vigueur en 1994 d'une *Loi sur la protection des renseignements personnels dans le secteur privé*. Des ajouts substantiels ont été faits au chapitre du respect de la réputation et de la vie privée dans le nouveau *Code civil*. L'article 37 ne permet qu'aux seules personnes ayant « un intérêt légitime et sérieux » de constituer un dossier sur une personne. De plus, le *Code civil* enchâsse un droit nouveau de consultation et de rectification d'un dossier, qui figure aux articles 38 à 41. La *Loi sur les services de santé et les services sociaux* stipule à son article 23 que « les personnes liées par le sang à un usager décédé ont le droit de recevoir communication de renseignements contenus dans son dossier, dans la mesure où cette communication est nécessaire pour vérifier l'existence d'une maladie génétique ou d'une maladie à caractère familial ». À notre avis, cette évolution ne modifie pas la conclusion générale de (GUAY et KNOPPERS (1990).

14. Voir le *Code de déontologie des médecins*, aux articles 3.01 à 3.05. Le code prévoit des exceptions à l'article 3.04 : « Le médecin peut cependant divulguer les faits dont il a eu personnellement connaissance, lorsque le patient ou la loi le lui autorise ou lorsqu'il y a une raison impérative et juste ayant trait à la santé du patient ou de son entourage » et à l'article 3.05 : « À moins qu'il n'y ait juste cause, le médecin ne peut révéler à l'entourage du patient un pronostic grave ou fatal si celui-ci le lui interdit ». Les notions de « raison impérative et juste » et de « juste cause » doivent être interprétées selon chaque cas.



(LEMMENS, 1993). En outre, elle découle de la déontologie médicale<sup>15</sup>. Enfin, cette décision va dans le sens de plusieurs recommandations en matière de protection des informations génétiques au regard des assurances (CRDO, 1997, chapitre 6).

Présentement au Québec, aucune disposition légale n'a encore été adoptée, soit pour interdire, restreindre ou réglementer l'utilisation des tests moléculaires ou, plus largement, l'accès aux informations génétiques (générées par une histoire familiale et des tests biochimiques, par exemple) qui sont versées aux dossiers médicaux ou inscrites dans les banques de données.

La situation actuelle peut être résumée comme suit. Pour le moment, les compagnies d'assurance-vie ne font pas subir de tests moléculaires aux personnes pour des raisons de coûts, d'efficacité et de nombre limité de tests, d'une part, et de la réaction publique qu'une telle exigence pourrait susciter, d'autre part (LEMMENS, 1993, p. 43). Cependant, les compagnies d'assurance-vie utilisent les informations génétiques disponibles dans les dossiers médicaux. Par ailleurs, si la personne n'est pas au courant d'une condition héréditaire ou de son statut à risque au moment où elle obtient une assurance-vie, le diagnostic ultérieur d'une condition préexistante ne peut servir de base pour invalider sa police d'assurance.

Du moment que la personne concernée donne son autorisation, le médecin doit remettre à l'assureur « les données pertinentes » contenues dans le dossier médical pour évaluer le risque. L'étendue de l'accès au dossier médical ne fait pas l'objet d'une loi spécifique, mais elle a été précisée par une décision de la cour suprême en 1992. Cette dernière a rendu un jugement qui permet l'accès illimité au dossier médical aux fins d'appréciation des risques relativement à l'état de santé<sup>16</sup>. En attendant une réglementation précise qui protégerait les informations génétiques, le Code de déontologie des médecins permet à ces derniers d'exercer une forme de protection.

Cette protection s'avère très importante à la lumière de l'expérience passée. En 1990, dans une cause dorénavant célèbre dans les milieux de l'éthique et de la génétique<sup>17</sup> un assureur s'est vu donner raison lors d'une poursuite pour fausse déclaration. Au moment de contracter son assurance-vie, un homme a déclaré ne pas présenter aucune anomalie physique ou mentale. Or il se savait porteur de la dystrophie myotonique de Steinert, à la suite d'un diagnostic clinique et d'une électromyographie. L'expression clinique de cette maladie héréditaire est extrêmement variable, allant d'une forme fruste se caractérisant par une cataracte chez le sujet âgé, jusqu'à des formes plus sévères, qui touchent plusieurs organes et qui aboutissent à une incapacité fonctionnelle et au décès prématuré. L'homme est décédé accidentellement et jusqu'au

---

15. Le *Code de déontologie* précise à l'article 4.01 : « Sur demande du patient, le médecin doit remettre au médecin, à l'employeur, à l'établissement ou à l'assureur que le patient lui indique, les informations pertinentes du dossier médical qu'il tient à son sujet ou dont il assure la conservation ».

16. LA MÉTROPOLITAINE contre FRENETTE, 1992, Cour Suprême, cité par LEMMENS (1993).

17. L'INDUSTRIELLE-ALLIANCE contre AUDET, cour supérieure du Québec, 1990, RRA, pp. 500-502.

moment du décès il ne présentait pas de symptômes ou de caractéristiques anormales. Néanmoins, c'est sur la base de l'histoire familiale et du diagnostic clinique – en faisant fi de l'expressivité variable de la maladie et donc de la difficulté de prédire le pronostic individuel –, et non sur la base d'un critère « fonctionnel » de la maladie que le tribunal a conclu en faveur de l'assureur et a annulé la police d'assurance-vie.

La question de l'assurabilité des personnes qui ont une HF et du rôle que joue l'information génétique dans le domaine de l'assurance-vie seront traitées à la prochaine section.

### 3.4 Les conséquences psycho-sociales

Les enjeux psychologiques et sociaux évoqués le plus souvent par les médecins concernent le problème de l'admissibilité à l'assurance-vie. Nos entretiens auprès des personnes qui ont une HF montrent qu'une personne a essuyé un refus d'assurance sur la base de son histoire familiale. Pour les personnes qui ont une HF, les enjeux psycho-sociaux font principalement référence à la stigmatisation. Enfin, quelques médecins ont insisté sur l'impact émotionnel associé au fait d'avoir une HF. Cette dimension est également partagée des personnes qui ont une HF.

#### 3.4.1 Admissibilité à l'assurance-vie

À l'exception d'un médecin, qui considère que la perte d'assurance est un moindre mal comparativement au gain que peut représenter la connaissance de son diagnostic et la possibilité de prévenir des complications prématurées, les autres médecins interviewés pensent qu'il faut minimiser les torts possibles liés à l'utilisation des informations génétiques par des tiers.

**Constat de la situation actuelle** L'exemple de HF montre qu'il n'est point nécessaire de disposer des résultats d'un test moléculaire pour refuser une demande d'assurance-vie ou d'assurance-invalidité<sup>18</sup>. Certes, les individus qui ont une HF et qui ont développé des symptômes de la MCV qui voudraient s'assurer seront d'emblée exclus. Mais il peut également être difficile d'obtenir une assurance-vie pour un individu asymptomatique qui possède des antécédents familiaux connus de MCV ou d'hypercholestérolémie. C'est notamment le cas d'une des personnes que nous avons interviewée qui a appris sa condition après s'être vu refuser une assurance-vie.

---

18. Il n'y aurait pas que les compagnies d'assurances qui sélectionnent leurs candidats et par conséquent refusent des personnes qui ont une HF. Selon un médecin, il y aurait eu à une époque un corps policier et une école militaire qui refusaient les personnes présentant une HF.

*Pt2 : C'est suite à l'achat d'un bâtiment. J'ai su que j'étais pas assurable. J'ai d'ailleurs transféré le dossier de l'assurance à un médecin de famille et là mon père était suivi à [la clinique de lipides], pis là on a envoyé ça au médecin qui traitait mon père, à mes frais. C'est là que j'ai su que j'étais atteint de cette maladie-là, héréditaire, qui était le cholestérol. Quand j'ai eu la nouvelle que j'étais pas assurable, y me venait pas à l'idée que j'aurais pu être atteint de cette maladie-là. J'aurais jamais pensé que ça serait le cholestérol qui m'empêchait d'assurer un bâtiment. J'veux dire écoute, j'ai 30 ans ! Chu pas à veille de mourir là !*

On constate donc un premier problème, lié au fait que l'information génétique donne des renseignements non seulement sur l'individu, mais aussi sur les apparentés, sans que ceux-ci aient donné leur consentement. Il devient alors possible d'exclure une personne sans connaître son risque réel, simplement sur la base de son appartenance à une famille HF connue ou de son lien biologique avec un individu atteint.

L'enjeu éthique principal soulevé par les problèmes d'admissibilité à l'assurance-vie tient au fait que, dans nos sociétés, l'assurance-vie est requise pour obtenir certains biens économiques. En effet, elle est nécessaire lors de l'emprunt pour acheter une maison, pour assumer les responsabilités familiales de base et dans certains cas pour mener sa vie professionnelle (HCN, 1989, p. 134 ; NUFFIELD, 1993, p. 73). C'est dans une perspective d'équité que certains organismes nationaux ont proposé des solutions pour donner accès à l'assurance-vie et à l'assurance-invalidité aux individus à risque élevé, en proposant entre autres, une couverture minimale pour tous, sans examen (CSC, 1991, p. 90 ; HCN, 1989, p. 137 ; KNOPPERS, 1991, p. 55). Ceci s'avère plus que pertinent, puisque la plupart des médecins ont confirmé que le refus d'assurance était une réalité pour les personnes asymptomatiques qui ont une HF.

*Md4 : Y'a des gens qui vont avoir des problèmes au niveau des assurances à cause du diagnostic. Y'a des fois même qu'y s'aperçoivent de la gravité de leur problème de cholestérolémie parce qu'y sont pas assurables.*

Les entretiens auprès des personnes qui ont une HF montrent que la plupart des personnes de plus de 50 ans n'ont pas eu de problème d'assurance-vie, car la police a été contractée avant que le diagnostic soit connu ou que la maladie soit survenue. Par contre, les personnes atteintes de MCV depuis très longtemps ont vécu des refus d'assurance-vie individuelle. Elles ont pu cependant obtenir une couverture minimale dans le cadre d'une assurance de groupe. Quant aux personnes asymptomatiques de moins de 30 ans, elles n'avaient pas encore réfléchi à la possibilité de ne pouvoir obtenir de couverture ni aux conséquences qu'une exclusion pouvait entraîner.

La question de l'assurance-vie pourrait devenir particulièrement préoccupante pour les jeunes et les générations futures.

**Pt4 :** *Je dois dire que ça n'a pas été un problème pour moi[...] Ma fille m'a dit qu'a payait une surprime, c'est vrai, ça me revient maintenant. C'est dans son assurance-vie qu'elle paie une surprime. Moi l'assurance-vie que j'ai, elle est prise depuis de nombreuses années. Un bon temps avant l'examen de cholestérol. Y'ont été obligés de me prendre telle quelle.*

Les personnes qui ont une HF sont sans aucun doute à risque élevé et il est attendu que ces personnes paient une surprime. Le problème de discrimination devient plus grave lorsque l'accès à l'assurance-vie est refusé.

**Le génotype : un potentiel supplémentaire de discrimination** Étant donné la possibilité actuelle pour un assureur de consulter le dossier médical d'un individu et de constater la présence d'une condition héréditaire ou familiale sans même recourir à un test génétique, quel rôle pourrait bien jouer le diagnostic moléculaire de HF pour l'évaluation du risque? L'utilité du génotype aux fins d'un calcul actuariel du risque semble être nulle puisque le risque de morbidité et de mortalité est établi à partir du taux de cholestérol.

**Md7 :** *Si les taux sous médication sont quand même assez bien contrôlés. Mais on sait bien que la personne a une hypercholestérolémie familiale avec une délétion de 10kb. Si on rajoute ce petit morceau d'information-là, ça fait quoi pour la compagnie d'assurance? Est-ce que ça rajoute quelque chose? Ça dépend comment y considèrent. Si y considèrent comme un diabète contrôlé ou une hypertension contrôlée ou un cholestérol contrôlé, c'est une chose. Si ils considèrent ça comme « oups, la personne va être malade dans peu de temps », c'en est une autre. Est-ce qu'ils regardent le contexte? Est-ce qu'y regardent d'autres choses? Je le sais pas.*

Un problème potentiel qui pourrait émerger de l'accès au génotype pour l'obtention d'assurance-vie et d'assurance-invalidité est lié à l'interprétation abusive et hors contexte du génotype. Ce serait, par exemple, de déterminer qu'un individu est à risque élevé seulement sur la base d'une anomalie génétique, sans tenir compte de l'expression physiologique de cette anomalie, d'une part, et sans tenir compte des efforts de réduction du risque d'autre part.

**Md1 :** *J'ai passé une journée entière dans une compagnie d'assurance pour essayer de comprendre et de voir comment on évalue le risque. Ben c'est de la rigolade ! Ils ont des normes qui diffèrent d'une compagnie à l'autre. Il a été récemment ajouté dans la bible des compagnies d'assurance, un critère : « avez-vous des maladies héréditaires dont l'hypercholestérolémie familiale ? » Ils parlent de mutation. Mais on sait qu'y a plus de 150 ou 250 mutations. Alors ils incluent des trucs, pour lesquels on ne sait même pas encore tout.*

Si le taux de cholestérol peut refléter, dans une certaine limite, les efforts consentis pour réduire le risque, le génotype indique une anomalie qui, hors contexte, peut être à tort considérée comme pathologique et pour laquelle les corrélations génotype-phénotype et les associations génotype-génotype sont encore à préciser.

**Les stratégies des médecins** Certains médecins tentent de minimiser les torts en agissant à deux niveaux. Premièrement en empêchant la diffusion du diagnostic moléculaire, pour ne pas révéler des informations qui pourraient porter préjudice outre mesure aux apparentés. Deuxièmement, lorsque le médecin reçoit un formulaire d'évaluation, pour une demande d'assurance effectuée par une personne qui a déjà reçu un diagnostic de HF (que ce soit par test biochimique ou moléculaire), il peut présenter par écrit la situation de cette personne, forçant ainsi l'évaluateur de la compagnie à aller au-delà du diagnostic de HF et à tenir compte des efforts déployés par cette personne pour minimiser le risque.

**L'équité de traitement et ses catégories d'attribution** Alors que la proposition d'une couverture minimale d'assurance-vie et d'assurance-invalidité fait appel à une conception de l'équité répondant à un besoin minimum essentiel et fondée sur le principe éthique de la dignité, la réflexion d'un médecin témoigne d'un critère médical d'équité de traitement :

*Md1 : [Q]uelqu'un qui est hypercholestérolémique, familial ou non, a un risque augmenté par rapport à un normolipidémique, c'est certain. Mais pourquoi aller pénaliser un hypercholestérolémique, même familial, dont la prise en charge médicale est faite ? Qui est quasi normalisé avec des médicaments et qui a changé ses habitudes de vie ? C'est injuste !*

Ce médecin trouve injuste que des personnes qui font de leur mieux pour « gérer leur risque », lequel s'avère ramené au niveau de la moyenne, se voient néanmoins pénalisées. Le fait de se voir refuser une assurance sur la base d'une connaissance génétique, malgré une expression physiologique « normalisée » est injuste dans la mesure où l'équité de traitement devrait être fonction du critère le plus valable pour la prédiction du risque (le taux de cholestérol), plutôt que de l'anomalie de départ. Cette conception de l'équité signifie un traitement équivalent, pour un risque équivalent. Cette conception de l'équité en fonction d'une évaluation contextualisée du risque permet d'éviter la discrimination fondée sur le génotype et constitue un argument dans le débat sur l'accès équitable à un bien économique tel que l'assurance-vie.

**Un traitement équitable en connaissance des attributs génétiques** Une proposition développée par KNOPPERS (1991) contre la discrimination fondée sur le

génotype vise à promouvoir la différence entre les faits (attributs biologiques des individus) et les valeurs (attributs moraux des individus). Ce faisant, l'auteure adopte une conception de la justice qui découle d'une promotion de l'égalité humaine (éthique) compatible avec la diversité génétique (biologique). Une telle conception s'inspire de la distinction fondamentale opérée par DOBZHANSKY (1973, 1976) entre égalité humaine et identité génétique d'une part, et entre inégalité humaine et diversité génétique, d'autre part.

La proposition de KNOPPERS s'exprime tout d'abord par l'affirmation d'une égalité de fait, fondée sur la connaissance de l'unicité génétique de chaque individu et la reconnaissance que cette unicité est ce qui est commun aux individus (égalité dans la différence). Elle se double ensuite d'une égalité de droit, fondée sur une croyance *a priori* en l'égalité morale essentielle de toute personne humaine (égalité en dignité). Cette conception égalitariste et informée de la justice vient se substituer au « voile de l'ignorance » qui forme le point de départ de la théorie du contrat social de John RAWLS. La connaissance au préalable des attributs génétiques individuels doit cependant favoriser l'individu et sa participation au contrat social. C'est pour cette raison que l'auteure ajoute deux principes. Le principe de la réciprocité et le principe de mutualité ou de responsabilité civique<sup>19</sup>.

### 3.4.2 La stigmatisation

Deux médecins ont mentionné la question de la stigmatisation. Le premier l'a fait de manière spéculative, sans donner d'exemples précis. Le second a souligné que les parents sont parfois préoccupés par ce qu'ils doivent faire et s'informent de ce qu'ils peuvent permettre à l'enfant de manger lors des fêtes d'école ou d'amis, pour éviter que l'enfant ne soit « étiqueté avec le terme maladie dans le front ».

En génétique, la question de la stigmatisation a été abordée principalement en rapport avec les programmes de dépistage de maladies héréditaires récessives comme la thalassémie, l'anémie falciforme et la maladie de Tay-Sachs (MOTULSKY, 1989). Plus généralement, d'autres ont traité cette question en référence aux conséquences psycho-sociales du fait d'être étiqueté (*labeling*) comme « hypertendu » ou « hypercholestérolémique » (TIJMSTRA, 1990).

Nous avons exploré la question de la stigmatisation auprès des personnes qui ont une HF pour savoir si ce problème pouvait être documenté par des exemples concrets.

---

19. Le principe de réciprocité s'applique à la relation entre le médecin et son patient. Il se fonde sur la reconnaissance de leur différence et l'obligation pour le médecin de partager ses connaissances pour permettre au patient de faire véritablement des choix informés. C'est en assumant pleinement cette réciprocité dans la relation intersubjective que pourra être garanti, au niveau collectif, le principe de la mutualité, impliquant le partage responsable de l'information génétique (KNOPPERS, 1991, pp. 75-77).



Nous avons déjà mentionné les questions de l'admissibilité à l'assurance-vie et la discrimination en regard du génotype. La discrimination constitue une actualisation de la stigmatisation. Ainsi, il est utile de faire une distinction entre ce que certains ont appelé la stigmatisation actualisée (*enacted stigma*) et la stigmatisation éprouvée (*felt stigma*) (SCAMBLER et HOPKINS, 1986 ; SCAMBLER, 1998).

Cette distinction permet de saisir que la stigmatisation comprend une composante explicite et avérée qui renvoie aux actes posés envers la personne par d'autres individus ou par la société et, d'autre part, une composante subjective, ressentie par la personne, qui surgit lors de situations qui mettent en lumière sa différence. La stigmatisation éprouvée peut prendre des formes telles que la peur de la discrimination, la honte d'être malade ou de présenter une incapacité, le sentiment d'échec ou de vulnérabilité associé au fait de ne pas pouvoir « vivre comme tout le monde », etc. Ces expériences ont à divers degrés un impact psychologique et une influence sur l'identité.

Cette distinction est importante. Par exemple, chez des femmes à risque de transmettre la maladie de Duchenne, la stigmatisation était éprouvée seulement durant certaines périodes de leur vie, lors de la rencontre d'un partenaire ou au moment de planifier une famille. Ces femmes ne vivaient pas de discrimination et la stigmatisation était circonscrite à la dimension reproductive (PARSONS et ATKINSON, 1992).

Les personnes que nous avons interrogées ont affirmé ne pas avoir vécu de discrimination ou de stigmatisation du fait qu'elles avaient une HF. Cependant, certaines d'entre elles ont évoqué des situations difficiles dans les rapports qu'elles entretiennent soit avec leur proches, leurs collègues de travail, leur groupes d'amis, etc.

En général, le foyer de la stigmatisation « éprouvée » se trouve au niveau du comportement alimentaire. L'alimentation est un lieu où s'exprime l'identité. Les choix alimentaires font l'objet de jugements de la part d'autrui. De plus, l'alimentation est une activité sociale souvent associée à la fête et au partage. Le fait de ne pas vouloir manger ce que notre hôte nous offre peut être perçu comme une impolitesse.

La différence qui s'exprime dans l'alimentation peut être vécue facilement lorsqu'elle est soutenue par un sentiment de bien-être et par la conviction de faire ce qu'il y a de mieux, comme c'est le cas de cet homme qui doit faire l'éducation de ses collègues de travail.

*Pt8 : Faut que j'explique que c'est pas parce que je suis capricieux que j'ai ce repas-là. Je leur dis que je suis au régime à cause de mon cholestérol. Parce qu'y faut régulièrement que j'explique. Les gens comprennent. Mais y'en a qui comprennent pas trop. Y connaissent pas le sérieux de la chose.*

L'affirmation des choix alimentaires est cependant une action plus délicate dans le contexte des repas en famille ou entre amis, surtout si les hôtes ne sont pas sensibilisés au problème.

*Pt7 : Quand j'ai été chez mon frère, ch't'allé en vacances trois, quatre jours, y fallait que je mange ce qu'y avait fait. Y fera pas une recette spéciale pour moi. C'est ça qui était dur. Mon cholestérol y mangeait la claque.*

Si certains préfèrent faire comme s'ils n'avaient pas de contraintes, d'autres n'hésitent pas à s'affirmer, étant conscients de la provocation que peut constituer l'expression de cette différence.

*Pt4 : Quand j'allais chez mes beaux-parents, mettons que y'avait des steak pour souper. Ma belle-sœur faisait fondre une demi-livre de beurre dans sa poêle en fonte, elle mettait les steak là-dedans. Mon mari, son frère dans le fond, disait « nos steak, laisse-les de côté on va les faire nous autres mêmes ». Elle aimait pas ça. Nous on faisait nos steak grillés. Tsé, je voulais pas me mêler de leurs affaires, faire de chicane dans la famille, mais je voyais faire cuire les steaks dans le beurre là, ça m'apportait des haut-le-cœur. On s'habitue hein ?*

Lorsque les choix alimentaires sont difficilement assumés, le problème est encore plus aigu, si ces choix ne sont pas pris au sérieux par l'entourage. Ce manque de prise au sérieux est notamment lié aux représentations sociales de l'hypercholestérolémie.

*Pt11 : Ce que je trouve le plus dur, c'est le monde autour quand tu leur dis « ben moi je peux pas manger ça, je fais du cholestérol. » Là y te regardent « t'es ben que trop jeune, t'es ben que trop maigre, ça se peut pas. » Pour eux-autres, le cholestérol, c'est pas grave. On fait de ça à 40-50 ans par abus pis c'est tout. Moi ce qui me choque, c'est qu'y distinguent pas que moi c'est depuis que ch't'au monde. Donc, j'ai 23 ans de cholestérol dans les veines, tandis que quelqu'un qui a 50 ans, ben ça fait deux ans qu'y en fait du cholestérol, pis y capote !*

La stigmatisation des personnes qui ont une HF n'est pas liée au fait qu'elles ont une HF, mais au fait qu'elle ont une hypercholestérolémie et qu'elles doivent justifier un comportement alimentaire différent, qui peut paraître aux yeux d'autrui un comportement capricieux ou injustifié. Ici l'explication génétique ou héréditaire sert d'argument pour justifier le comportement et exonérer du blâme qui accompagne habituellement le fait d'avoir un taux de cholestérol élevé.

*Pt8 : On explique que c'est héréditaire. Les gens peuvent penser « ben tu manges gras toi hein » ? On va vite être jugé : « t'es un gars qui mange mal, c'est pour ça qu't'es malade ». Non c'est pas ça, c'est héréditaire. Fais que ça arrange, bien sûr, comme explication pour pas qu'on mette une étiquette.*

Enfin, pour certaines personnes en prévention secondaire, c'est plutôt la vulnérabilité associée à la perception du « cardiaque » qui constitue le principal problème.

*Pt5 : Je leur dis souvent « parlez-moi pus de mon cœur ! » J'ai de la misère. C'est parce qu'un problème cardiaque, dans la tête des gens, ça hypothèque ta santé au point que tu es diminué... Je trouve ça dur parfois de me faire identifier – et dans le ton que j'entends, je me sens diminué –, alors que je me sens pas diminué moi. Je suis sûr que quelqu'un qui est dans un fauteuil roulant vit ça tous les jours avec « je peux-tu vous aider ? »*

### 3.4.3 L'impact psychologique

*Md9 : Une des dimensions qu'on retrouve relativement peu souvent dans la littérature, moi j'ai vu trois, quatre papiers maximum sur cette dimension, c'est l'impact émotionnel d'être atteint d'une hypercholestérolémie familiale. C'est une dimension avec laquelle on travaille pas assez, pis autour de laquelle y'a beaucoup de choses à faire.*

L'impact émotionnel ou psychologique du diagnostic prédictif est une dimension qui préoccupe les professionnels qui apportent un soutien lors du conseil génétique aux familles touchées par des conditions héréditaires, qu'il s'agisse de maladies monogéniques ou de prédispositions génétiques à des maladies multifactorielles. On peut facilement imaginer, par exemple, que l'annonce d'un diagnostic présymptomatique de la maladie de Huntington, pour laquelle il n'existe aucun traitement, peut s'avérer un moment extrêmement pénible à vivre, pour lequel un support psychologique est nécessaire.

Des difficultés supplémentaires peuvent survenir à la suite de bouleversements qui découlent de la connaissance du diagnostic, comme le divorce, l'isolement, la perte de l'emploi, etc. Les répercussions psychologiques sont multiples et peuvent comprendre la dépression, l'angoisse, la culpabilisation vis-à-vis de la descendance, le déni, etc. L'ensemble des dimensions psychologiques associées au dépistage et au diagnostic génétiques continue de faire l'objet de plusieurs recherches, notamment dans le cas des cancers héréditaires (MARTEAU et CROYLE, 1998). La prise en considération des impacts psychologiques est une donnée essentielle pour la pesée des risques et des bénéfices lors du processus d'évaluation des tests prédictifs ou des programmes de prévention surtout si les bénéfices sont minimes ou incertains (HUMPHRIES *et al*, 1997; MARSHALL, 1996a).

**Le contexte familial de l'atteinte** Ce qui fait la particularité du diagnostic prédictif d'une condition héréditaire, c'est qu'il arrive souvent que les personnes soient déjà au courant de la maladie qui frappe leur famille. Si tel est le cas, elles sont

souvent sensibilisées au fait qu'elles sont à risque. Par ailleurs, les membres d'une famille touchée par une maladie héréditaire possèdent souvent une expérience préalable, quoique indirecte, de la maladie, car ils vivent ou ont vécu avec des parents atteints. Dans ce contexte particulier, l'annonce du diagnostic ne représente pas toujours une fatalité inattendue. La connaissance de son diagnostic permet de lever l'incertitude. Un diagnostic négatif permet d'éliminer l'angoisse et d'abandonner des pratiques de surveillance. Un diagnostic positif donne l'occasion de faire des choix plus informés.

Prenons par exemple les personnes à risque de développer une polypose adénomateuse familiale (PAF), un cancer colorectal héréditaire. Les personnes à risque doivent se soumettre à une surveillance régulière (coloscopie) visant à détecter les premières lésions cancéreuses et, lorsque les lésions apparaissent, ces personnes doivent subir une résection du colon et du rectum pour éviter un décès prématuré. Depuis la mise au point d'un test moléculaire, celles qui obtiennent un diagnostic négatif peuvent dorénavant éviter de passer des examens invasifs, tandis que celles dont le diagnostic s'avère positif, peuvent mieux évaluer la stratégie de surveillance et de prévention qui leur convient.

**Le cas particulier de HF** En comparaison avec la maladie de Huntington ou les cancers héréditaires, on peut se demander s'il y a des impacts psychologiques importants en ce qui concerne HF, puisqu'il s'agit d'une prédisposition génétique à une maladie traitable. Une récente étude (ANDERSEN *et al*, 1997), menée auprès de personnes qui ont une HF, examinant les impacts psychologiques du diagnostic et leur attitude face au dépistage, a montré que l'impact psychologique se traduisait par de l'anxiété et de la peur.

Dans cette étude, 31% des personnes interrogées ont dit avoir vécu une réaction psychologique ou physiologique à la suite de l'annonce du diagnostic ; 44% vivaient de l'anxiété du fait de se savoir atteintes d'une HF. L'anxiété était retrouvée plus souvent chez les personnes qui avaient vécu une réaction psychologique ou physiologique à la suite de l'annonce du diagnostic et chez les personnes dont le niveau de surveillance médicale était plus élevé (chez celles qui étaient suivies régulièrement dans une clinique de lipides ou par un généraliste). Les auteurs n'ont pu déterminer cependant si la prise en charge médicale était la cause de l'anxiété ou bien si c'était l'anxiété qui motivait les personnes à consulter et à se faire suivre.

Enfin, l'étude a montré que 36% des personnes interrogées ont dit avoir peur pour l'avenir à cause de leur risque de MCV. Cette peur était associée, encore une fois, au fait d'avoir vécu des réactions à la suite de l'annonce du diagnostic et elle se retrouvait plus souvent chez les personnes qui avaient vécu des symptômes de MCV<sup>20</sup>.

---

20. Cette étude ne précise pas la nature des symptômes. Il est donc impossible d'établir si les personnes interrogées ayant vécu ces symptômes étaient toujours en prévention primaire ou étaient

**Conscience du risque de MCV et peur de la mort** Ce qui ressort des entretiens que nous avons réalisés avec les médecins, c'est que l'impact psychologique du fait d'avoir une HF se rattache premièrement à la conscience d'être à risque de MCV et deuxièmement à la culpabilité d'avoir transmis cette condition héréditaire.

Tout d'abord, on souligne que les enfants et adolescents qui ont une HF ont une conscience accrue du risque de mourir. Dans certains cas, les enfants se font du souci pour leurs parents, plutôt que pour eux. Selon un médecin, la peur ou l'angoisse est liée au fait que les jeunes ont vécu l'expérience de la mortalité ou de la morbidité précoce d'un parent.

On constate en effet dans le discours des personnes qui ont une HF que l'expérience familiale peut également influencer la conception de son propre risque. Cette réalité est évidente chez cette jeune femme dans la vingtaine. Les circonstances qui ont entouré le décès et l'incapacité de plusieurs oncles et tantes ont renforcé sa croyance en la fatalité de la maladie :

*Pt11 : Ça signifie tout simplement que je dois manger mieux que les autres, éviter plus le stress que les autres, faire plus d'activités que les autres. Bref, me tenir en meilleure santé que les autres, si plus tard je veux avoir une bonne qualité de vie. Si plus tard je veux pas paralyser, je veux pas avoir des conséquences de ça. Mais, pour moi là, j'imagine que je vas les subir quand même les conséquences, si je vis jusqu'à cet âge-là. Si je meurs d'un accident demain, ça aura donné quoi de me limiter toute ma vie? Je le sais pas. Sauf que je trouve que ça vaut la peine, parce que si je fais pas attention, c'est sûr que je vas faire une crise de cœur avant 40 ans, chu sûre... À cause de mes oncles, pis mes tantes. À cause de ce que j'ai vu. À cause de ma famille. J'ai la même maladie que ma famille, pis y'ont tout été attaqués très jeunes.*

Ce jeune homme dans la vingtaine, qui connaît son diagnostic depuis la petite enfance. Il a développé une personnalité où la maîtrise de soi et la volonté d'atteindre ses objectifs vont de pair avec une conscience de la mort et une détermination peu habituelles :

*Pt10 : Faut que t'aïlles conscience des risques, pis faut que t'aïlles aussi un certain idéal de qualité de vie. Y faut que tu te projettes, y faut quand même que tu réalises. Ben ça, je traduirais ça par une pulsion de mort, si tu veux, ou quelque chose comme ça, c'est ce qui fait que t'es motivé à le faire.*

Qu'elles soient jeunes ou plus âgées, la plupart des personnes rencontrées ont surtout affirmé avoir peur du handicap qui pourrait survenir à la suite d'un événement cardio-vasculaire (paralysie, incapacité cognitive ou fonctionnelle, amputation, etc.). Quelques personnes ont mentionné que leur angoisse avait augmenté lorsqu'elles avaient atteint l'âge du décès ou de la maladie du parent.

*Pt4 : J'ai pas envie de paralyser. Ça me dérangerait pas de mourir d'une crise cardiaque mais j'ai plus peur d'une embolie. Des choses comme ça, qui me laisseraient gaga ou paralysée ou pas capable de parler.*

Pour minimiser la charge émotionnelle du fait de se savoir atteint d'une HF, les médecins tentent de rassurer en insistant sur les possibilités actuelles d'intervention, mais également sur la compréhension de la condition. À cet égard on essaie de dédramatiser, en mettant l'accent sur les facteurs protecteurs présents, en rappelant qu'il s'agit d'une contribution multifactorielle et en soulignant la variabilité des manifestations.

**Transmission héréditaire et culpabilité** Un deuxième aspect mentionné par les médecins concerne le sentiment de culpabilité éprouvé par ceux et celles qui ont transmis la prédisposition à leurs descendants. La culpabilité d'avoir transmis une maladie héréditaire, ou d'avoir donné naissance à un enfant atteint d'une anomalie chromosomique ou d'une malformation congénitale est un problème bien connu en génétique médicale.

Or, en ce qui concerne la génétique des maladies communes multifactorielles, et en particulier HF, les efforts de déculpabilisation visent non seulement la question de la transmission du gène, mais doivent également prendre en considération la question de la survenue de la maladie, pour désamorcer la culpabilité de « ne pas avoir fait assez attention pour éviter la maladie ».

*Md5 : [Il faut] les déculpabiliser parce qu'ils se sentent coupables s'ils trichent un p'tit peu. Alors en les déculpabilisant, ce qui est important, c'est qu'ils la reprennent [la diète]. Qu'ils reviennent toujours. Et ils finissent par s'habituer[...]. Ce matin, il y avait un patient qui me dit « ça va être épouvantable mes résultats parce que j'ai pas fait beaucoup attention ». Mais ses résultats étaient pas si pires que ça. Même s'il n'a pas fait beaucoup attention. C'est tellement ancré dans ses habitudes, qu'il n'a pas triché tant que ça.*

Les entretiens auprès des personnes qui ont une HF indiquent, en effet, que les personnes sont très conscientes qu'elles ne sont pas responsables d'avoir une HF ou d'avoir transmis le gène aux descendants. Car le sentiment de culpabilité est lié à la reconnaissance d'une responsabilité. Par contre, elles sont davantage préoccupées par leur comportement et par la recherche d'explications ou de preuves que leurs efforts



préventifs ont un effet sur la diminution de risque et la prévention de la survenue de la maladie. Par conséquent, le sentiment de culpabilité risque de s'exprimer au niveau des efforts faits pour réduire leur taux de cholestérol. Les efforts de déculpabilisation doivent donc être ciblés vers une meilleure compréhension des liens entre l'alimentation, le taux de cholestérol et la survenue de MCV.

**Les savoirs et leurs effets psychologiques** Dans une analyse de cas, BRETT (1991) a souligné qu'une interprétation erronée de certains aspects associés à la prise en charge de HF pouvait entraîner des effets psychologiques néfastes chez les personnes atteintes. Parmi les aspects pouvant faire l'objet de simplifications abusives ou d'interprétation erronée on compte : la fluctuation du taux de cholestérol, les différences individuelles dans la réponse au traitement nutritionnel et les symptômes évoqués par les personnes. Ces difficultés inhérentes à la variabilité biologique et individuelle et à la complexité des relations de cause à effet qui caractérisent la situation des personnes qui ont une HF, ont été également relevées par les médecins que nous avons interviewés. Cependant, seulement quelques-uns d'entre eux ont indiqué explicitement qu'une mauvaise interprétation de ces aspects pouvait avoir un impact psychologique pour la personne à risque.

Enfin, à l'instar de plusieurs des médecins interviewés, l'auteur de l'étude susmentionnée a rappelé l'importance de s'occuper de la personne et non de son taux de cholestérol, ce qui exige notamment d'évaluer avec la personne le degré de priorité que celle-ci peut accorder à la démarche préventive, eu égard aux circonstances de sa vie.

*Md3 : Si on traitait le cholestérol, on les verrait tous dans une salle. On les voit un par un parce que c'est pas le même problème nécessairement pour tout le monde. Une hypercholestérolémie familiale qui répond pas au traitement, c'pas pareil comme celui qui répond[...]. Ou y'a des difficultés personnelles dans la vie des gens. Ça peut avoir une influence. Ça peut devenir prioritaire pendant une certaine période. Fait que c'est le temps de les laisser tranquilles avec ça. Mais ça, on fait ça quand on finit par les connaître. Là on est au courant de ces choses-là.*

Ainsi, l'impact psychologique ou émotionnel ne se limite pas à l'annonce d'un diagnostic positif ou au fait de se savoir atteint d'une HF, mais inclut également la nature de la relation entre le médecin et la personne et la manière dont les savoirs sont communiqués par les médecins et interprétés par les personnes. Ces rapports entre les savoirs et l'impact psychologique constituent une partie importante de notre réflexion éthique. Cette dimension sera traitée en profondeur aux chapitres 6 et 7.

**Impact lié à HF et impact lié à la MCV** Il ressort de nos entretiens que l'impact du diagnostic et du traitement d'une HF est apprécié très différemment selon que la personne a vécu ou non la MCV. Il n'est pas surprenant de constater que les personnes en prévention secondaire sont essentiellement marquées par leur infarctus, par leurs crises d'angine et/ou par les pontages qu'elles ont subis, même si elles n'ont pas souffert de séquelles importantes à la suite de l'événement cardio-vasculaire. Le fait de savoir que ces événements ont, fort probablement, été provoqués par leur HF, permet d'expliquer pourquoi la maladie est survenue si jeune et de déculpabiliser en indiquant l'importance de la composante héréditaire par rapport à la composante habitude de vie.

Chez les personnes asymptomatiques, l'impact du diagnostic et du traitement d'une HF constitue l'enjeu central, à moins qu'un autre problème de santé plus important ne soit présent. Chez ces personnes, le fait que la démarche préventive soit légitimée sur la base du risque plutôt que de la maladie, représente un fardeau psychologique supplémentaire, d'une part parce que ces personnes ont la volonté d'éviter la maladie et, d'autre part, parce qu'elles doivent justifier leur comportement préventif (surtout alimentaire) face à un entourage parfois incrédule.

## 4 Conclusion

L'ensemble des problèmes identifiés par les médecins témoignent de préoccupations de nature institutionnelle, professionnelle et sociale qui s'orientent résolument vers le désir de fournir une intervention de qualité au bénéfice des personnes touchées, ainsi que de l'expression des difficultés rattachées à leur pratique.

Les conséquences psycho-sociales que l'on retrouve dans le discours des personnes qui ont une HF concernent la gestion sociale de leur différence, laquelle s'exprime principalement au niveau de l'alimentation. Le fait d'avoir à faire face aux représentations sociales de l'hypercholestérolémie ou aux perceptions sociales de la vulnérabilité du cardiaque peut constituer une stigmatisation éprouvée plus ou moins importante selon les personnes.

Au terme de cette présentation, on constate que les problèmes éthiques et psycho-sociaux identifiés par les médecins font référence à une série d'enjeux « classiques », auxquels de nombreuses réflexions et de nombreuses recherches sont consacrées. Les difficultés décrites par les personnes qui ont une HF, en particulier celles qui émergent des rapports individu-société, sont également des questions largement étudiées en psychologie et en sociologie de la médecine.

Les enjeux explicitement soulevés par les participants ont permis de faire ressortir des enjeux plus implicites, aux incidences éthiques non moins importantes. Ces aspects concernent les dimensions normatives de l'utilisation et de la communication des savoirs médicaux dans le contexte de la pratique préventive et dans le cas plus particulier de l'identification d'une prédisposition génétique à une maladie multifactorielle.

En effet, les problèmes évoqués dans ce chapitre, entre autres la gestion et la signification de l'information génétique, de même que la protection de la confidentialité, touchent directement la production et la communication des savoirs. Ce sont par ailleurs les rapports entre les savoirs et la pratique qui sont mis en cause lorsque sont évoqués les problèmes touchant l'évaluation du risque, le besoin d'informer les professionnels et le public pour assurer une intervention plus précoce et mieux appropriée, ainsi que les problèmes de non-fidélité associés au partage des responsabilités du traitement. Enfin les enjeux identifiés par les participants concernent les répercussions existentielles des savoirs communiqués, qui dépendent, d'une part, des représentations et des significations qui leur sont attribuées et, d'autre part, des difficultés rencontrées lorsqu'il s'agit d'expliquer ou de justifier les comportements préventifs.

Le chapitre 6 est consacré à une analyse des dimensions éthiques associées aux savoirs et à leur communication en vue de l'obtention d'un engagement dans la démarche préventive, tandis que le chapitre 7 est dédié à l'analyse des dimensions éthiques de l'utilisation des savoirs pour la réalisation de la démarche préventive.

# Chapitre 6

## Les dimensions éthiques des savoirs et de leur communication

Une analyse basée sur le point de vue des médecins

### 1 Introduction

L'IDENTIFICATION D'UNE PRÉDISPOSITION GÉNÉTIQUE à une maladie commune multifactorielle et l'existence de moyens d'intervention efficaces créent une responsabilité d'action pour les personnes à risque. Cette responsabilité apparaît d'autant plus forte que la possibilité de savoir à l'avance crée une marge de manœuvre pour une action rationnelle, un espace où peut se déployer le « pari stratégique » de la prévention.

Cette situation se distingue de celle où le médecin pose un diagnostic présymptomatique pour lequel aucun traitement n'est disponible. Elle se distingue également de la situation où le médecin doit réagir aux malaises qui amènent la personne à consulter. Dans le cas de l'identification d'une HF chez une personne, ce sont les connaissances tirées de l'examen clinique, de l'histoire familiale et des tests biochimiques et moléculaires, plutôt que l'expérience subjective de la maladie, qui participent à l'élaboration du diagnostic, lequel donne à la médecine sa légitimité pour intervenir auprès de cette personne.

La personne à risque étant par ailleurs en bonne santé, les savoirs communiqués deviennent dès lors l'assise de l'intervention et son gage de succès. Cette communication a lieu pour expliquer à la personne à risque les raisons de son hypercholestérolémie et l'implication du diagnostic pour le risque de maladies cardio-vasculaires, ainsi que pour l'informer des moyens de prévention efficaces. Ces savoirs contribuent à façonner la manière dont la personne se représente HF, son risque de MCV et ce qu'elle doit

faire pour éviter la maladie. Et bien qu'elle ne se sente pas malade, le fait de savoir suffit, le plus souvent, à consentir à s'engager dans une démarche préventive qui lui demande de s'astreindre à modifier ses habitudes de vie, à faire attention à ce qu'elle mange et à prendre ses médicaments.

Le présent chapitre est consacré aux dimensions éthiques des savoirs et de leur communication, dans le contexte où les savoirs communiqués par les médecins visent l'obtention d'un engagement de la personne dans une démarche préventive. L'objectif de ce chapitre est d'illustrer, à l'aide des entretiens auprès des médecins, que les savoirs et leur communication interpellent l'éthique. Trois avenues sont développées à l'appui de cet argument.

Dans un premier temps, nous discutons de l'activité de la communication des savoirs. Nous précisons que cette communication est perçue comme une responsabilité fondamentale chez les médecins et nous donnons un aperçu des éléments communiqués. Nous constatons que les efforts fournis par les médecins pour communiquer leurs savoirs visent à convaincre la personne de s'engager dans une démarche préventive. Cette analyse nous amène à discuter des repères éthiques existants en matière de communication et à réitérer les exigences de l'éthique en tenant compte de la spécificité et des finalités de cette « médecine préventive individualisée ».

Dans un deuxième temps, nous faisons un retour sur les explications que donnent les médecins à propos de HF pour analyser comment les médecins interprètent et qualifient HF au regard des notions de santé, de maladie, du normal et du pathologique. Nous constatons que les interprétations données par la majorité des médecins à propos de HF font référence à la maladie et qualifient HF de pathologique. Une interprétation alternative est néanmoins proposée par un médecin qui considère HF comme une anomalie et qui circonscrit le pathologique à l'expression de la MCV.

Cette analyse met en lumière le rôle des médecins autant dans l'appropriation et l'interprétation des savoirs scientifiques en évolution que dans leur représentation aux personnes pour que celles-ci puissent juger de ce qu'elles doivent faire. Même si la façon dont le problème de HF est construit par les médecins est justifiée en partie par une seule et même stratégie – favoriser la reconnaissance d'un problème et motiver l'engagement dans une démarche préventive – les deux approches interprétatives de HF produisent des significations opposées quant à l'appréciation de l'état de santé et quant à l'implication pour l'identité de la personne concernée. La constatation de modèles explicatifs différents parmi ces spécialistes, la reconnaissance de la dimension normative des interprétations et la possibilité d'impacts psychologiques invitent à s'interroger sur la place de la réflexion éthique par rapport aux contenus des représentations biomédicales, une réflexion éthique se situant au-delà de l'encadrement du processus de la communication.

Dans un troisième temps, nous présentons le point de vue des médecins sur les conséquences des savoirs communiqués sur HF et le risque de MCV que HF confère pour les personnes concernées. Nous constatons que les médecins reconnaissent les effets positifs et les effets négatifs des savoirs communiqués. Les principaux effets positifs identifiés sont la possibilité d'agir en connaissance de cause et la possibilité de rassurer en contribuant à la compréhension adéquate du problème. Les principaux effets négatifs identifiés se rattachent à l'impact émotionnel de se savoir atteint d'une HF et à l'anxiété que peut générer la connaissance de son risque. Cette présentation amène à discuter de la centralité de la dimension psychologique et de sa prise en considération par les médecins dans la perspective de minimiser les impacts psychologiques négatifs qui pourraient faire obstacle à l'engagement dans une démarche préventive et à la fidélité au traitement.

Ces trois dimensions des savoirs et de leur communication, celle touchant l'approche privilégiée des médecins pour la communication des savoirs, celle concernant le rôle des médecins dans l'interprétation des connaissances scientifiques en évolution et celle témoignant de la reconnaissance des dimensions psychologiques pour l'approche des personnes, font ressortir trois avenues de réflexion : 1° le besoin de concilier, dans le processus de communication, les exigences de l'éthique avec les exigences de la pratique étudiée, 2° l'opportunité de s'interroger sur la place de l'éthique dans l'évaluation du contenu des savoirs communiqués et 3° l'importance pour l'éthique de s'intéresser aux impacts psychologiques des savoirs communiqués.

## 2 La communication des savoirs

La communication des savoirs est une activité centrale de la pratique de médecine préventive, telle qu'elle apparaît se dérouler dans le cadre de l'identification d'une HF. Cette communication initie et consolide la relation à long terme qui va se développer entre le médecin et la personne qui a une HF. Pour le médecin, cette communication est essentielle pour bien faire comprendre la nature spécifique du diagnostic de HF et ses implications pour l'individu et pour sa famille.

Pour la majorité des médecins interviewés, donner une information complète et à jour constitue leur première responsabilité. Bien que chaque médecin ait une manière personnelle de communiquer les informations, tous s'entendent sur les principaux messages à communiquer : HF est une condition héréditaire, ce qui a des implications pour les autres membres de la famille, et HF est un risque sérieux de MCV, mais il existe des moyens d'intervention efficaces.

La communication des savoirs est réalisée non seulement pour renseigner correctement la personne sur sa situation, mais également dans le but d'obtenir de celle-ci un



engagement dans la démarche préventive et, ultimement, de réaliser une intervention efficace. Pour obtenir l'engagement de la personne, le médecin fait valoir, à travers les savoirs communiqués, la légitimité de l'intervention proposée, les objectifs visés et la nécessité de la participation active de la personne concernée pour établir avec elle les modalités de l'intervention proposée.

Ce processus s'apparente à une éducation à la santé, dans la mesure où l'engagement implique d'amener la personne à reconnaître et à partager les valeurs qui sont rattachées à la prévention et à la promotion de la santé.

## 2.1 Une question de responsabilité

La communication des savoirs<sup>1</sup>, que les médecins désignent par le fait de « donner des informations », est souvent le premier élément identifié lorsque les médecins sont appelés à définir leurs responsabilités envers les personnes qui ont une HF.

*Md7 : En tant que médecin avec un patient individuel, je pense que c'est d'informer le patient des connaissances actuelles, des traitements possibles, des alternatives en dedans du traitement, de l'importance de regarder la santé en général, pas juste les chiffres du cholestérol, les facteurs de risque en général et d'essayer de personnaliser si on veut le traitement d'une façon la plus adéquate possible pour ce patient-là, étant donné que c'est pas un traitement de 3 mois ou de 2 mois ou d'une semaine.*

L'activité « d'information » est centrale dans le discours de la responsabilité du médecin. Cette responsabilité envers la personne permet de mener à bien les autres responsabilités à l'égard de la famille et de la société.

*Md9 : [O]n veut que la personne qu'on rencontre devienne un agent de sensibilisation au sein de sa famille. D'abord, la première chose, on veut que la personne elle-même comprenne très bien ce que c'est que l'hypercholestérolémie familiale. Qu'elle le conceptualise bien.*

En prévention, et ce contrairement à des pratiques médicales où le médecin est entièrement responsable du traitement ou de la procédure chirurgicale, la responsabilité de la mise en œuvre de l'intervention incombe à la personne à risque. La

---

1. Notre emploi spécifique du mot savoir a pour but de marquer une différence avec la notion d'informations ou de connaissances. Nous supposons que ce qui est communiqué lors des rencontres entre le médecin et la personne qui présente une HF est bien plus que de l'information. Les savoirs sont une dimension de la culture et ils comportent plusieurs éléments : des connaissances, des croyances, des attitudes, des valeurs et des représentations. La communication des savoirs par les médecins implique une transmission de connaissances, mais également une éducation à la santé qui exprime la culture savante en matière de santé. Pour plus de détails au sujet des définitions et des distinctions entre les cultures savante, bourgeoise et populaire, ainsi qu'à propos du concept de savoir lié à la santé, de ses fonctions, de ses éléments et de son lien avec la culture, voir MASSÉ (1995, pp. 221-268).

responsabilité du médecin envers la personne se résume à communiquer ses savoirs, à offrir un traitement optimal, assurer le suivi et à fournir un support psychologique ou de l'orientation, selon les besoins. Or pour pouvoir assurer le traitement et le suivi, « il faut que la personne se présente ». À travers la communication des savoirs, c'est la perspective des autres responsabilités à venir dont il faut maintenir les conditions de possibilité.

*Md1 : [J]e les ramène toujours à quelque chose de très personnel [...] si on veut garder les patients, si on veut garder l'intérêt des patients, c'est essentiel. Ça l'est moins chez le patient qui a eu un problème cardiaque parce que bon, il sait de quoi on parle. Ça l'est d'autant plus quand un patient n'a pas eu de problème cardiaque encore.*

La communication des savoirs est une lourde responsabilité. Le médecin doit exercer son jugement pour évaluer globalement la situation individuelle de la personne à risque. Le médecin doit partager des connaissances médicales complexes et en évolution, d'une manière qui soit adaptée aux aptitudes et aux besoins des personnes. Il doit communiquer un risque, une réalité difficile à évaluer sur le plan individuel et difficile à expliquer à cause de sa nature abstraite. De plus, le médecin doit tenter de convaincre la personne du bien-fondé et des bénéfices de s'engager dans une démarche préventive, sans pour autant négliger de communiquer les implications du diagnostic et les limites de l'intervention. Ces efforts contribuent à l'établissement d'une relation de confiance entre le médecin et la personne à risque et sont essentiels pour convaincre la personne de s'engager dans une démarche préventive.

*Md8 : C'est très intéressant pour le médecin parce que c'est une maladie qu'on comprend, qu'on connaît. C'est sûr qu'il y a des points moins connus, tout n'est pas connu, mais c'est une maladie avec laquelle on peut expliquer pas mal de choses au patient. Donc c'est une belle maladie entre guillemets pour établir un lien patient-malade ou disons cimenter si tu veux la relation patient-malade.*

## 2.2 Les savoirs communiqués

Lors de la visite initiale à la clinique de lipides, une grande partie des savoirs communiqués concerne l'explication du diagnostic de HF et ses implications pour l'individu et sa famille. Viennent ensuite les moyens disponibles pour traiter et ce que la personne peut faire du point de vue de ses habitudes de vie. Les savoirs communiqués visent à informer sur les raisons du signe clinique anormal qui a mené à la consultation, à faire prendre conscience du sérieux de la condition et fournir des arguments rationnels pour établir la nécessité d'une intervention à laquelle la personne doit collaborer.

La communication des savoirs représente une transmission de connaissances (diagnostic et moyens préventifs). Elle sous-tend toutefois une transmission de valeurs et d'objectifs. Cette communication est l'occasion de faire prendre conscience du sérieux de la condition, de déculpabiliser la personne par rapport à la transmission héréditaire et par rapport aux causes de l'hypercholestérolémie, de rassurer la personne en indiquant qu'on peut faire quelques chose, d'encourager la responsabilité face à sa santé, de faire valoir l'importance du dépistage familial, etc.

### 2.2.1 Le diagnostic

La visite initiale à la clinique de lipides est considérée par tous les médecins comme le moment propice pour donner les explications. La relation est initiée par une longue session d'information à propos du diagnostic de HF, de son lien avec la MCV, de sa dimension héréditaire et des possibilités d'intervention. La manière dont le diagnostic est annoncé et expliqué dépend de la situation personnelle et de la raison de la visite. En général les gens sont référés par leur médecin pour un taux de cholestérol élevé. D'autres se présentent après qu'un membre de la famille ait reçu un diagnostic de HF. Pour d'autres encore, la consultation fait suite à un événement cardio-vasculaire. Si, la plupart du temps, les personnes savent déjà qu'elles ont un taux élevé de cholestérol, elles ne savent pas toujours que cette condition est héréditaire et qu'elle est associée à un risque accru de MCV précoce.

Chaque médecin a développé une approche particulière pour expliquer le diagnostic de HF et le risque accru de MCV que cette condition confère. Les mécanismes biologiques et physiologiques tant de HF que de la MCV étant complexes, des aspects particuliers sont souvent mis en lumière. En général, les explications sont données en deux étapes complémentaires. La première vise à faire comprendre aux personnes pourquoi elles ont une hypercholestérolémie en expliquant comment fonctionne le métabolisme du cholestérol et comment, dans leur cas, particulier se produit l'hypercholestérolémie. La seconde étape vise à faire comprendre qu'elles sont les implications de ce diagnostic au regard de la MCV, en expliquant le processus d'athérosclérose.

*Md8 : [J]e lui explique ce que c'est cette maladie, comment ça fonctionne les lipides, les lipoprotéines, le cholestérol, tout ça dans un individu normal. Ensuite je lui explique qu'est-ce que lui a de différent de l'individu normal et pourquoi ça entraîne une augmentation du cholestérol. Je lui explique l'athérosclérose et comment cette maladie-là affecte l'athérosclérose. Ensuite je lui explique comment est-ce qu'on va s'y prendre pour le traiter.*

### 2.2.2 Les implications du diagnostic

Les implications du diagnostic découlent premièrement de la connaissance de l'étiologie de l'hypercholestérolémie. L'identification de la cause ultime de l'hypercholestérolémie permet au médecin et à la personne de mieux comprendre comment et pourquoi le taux de cholestérol est élevé, de juger du risque de MCV que représente l'hypercholestérolémie et de préciser ce qu'il est indiqué de faire.

*Md3 : C'est pas une discipline de laboratoire. Je leur dis [aux médecins] « si le patient a mal à tête, tu y donnes pas de la morphine pour y'enlever son mal de tête. Si y'a mal au pied tu mets pas un plâtre. On va commencer par savoir pourquoi y'a mal à tête, pourquoi y'a mal au pied. Peut-être qu'y a une roche dans le fond de son bas. » [...] Quand le patient fait du cholestérol, après ça il s'agit de dire pourquoi y fait du cholestérol. Ça, c'est la démarche clinique.*

L'explication du diagnostic fournit une clé d'interprétation essentielle pour distinguer HF du « petit cholestérol ». Le diagnostic de HF fournit une explication sur ce qui cause l'hypercholestérolémie. Une cause génétique (ou primaire) signifie un risque plus sérieux de MCV par rapport à une cause liée aux comportements, d'une part parce que la condition est présente dès la naissance et, d'autre part, parce que HF entraîne des taux de cholestérol plus élevés.

*Md9 : Une variable qu'on gère jamais quand on parle de chiffre de cholestérol, c'est la durée d'exposition au facteur. On en parle en épidémiologie pour à peu près n'importe quoi mais jamais pour l'hypercholestérolémie familiale ou d'autres traits génétiques comme ça. Or, le problème c'est pas d'avoir [un taux] élevé à 6. Si quelqu'un a une hypothyroïdie et a un cholestérol élevé à 6 depuis 2 ans, c'est pas la même chose que de l'avoir à 6 depuis 35 ans.*

De plus, la représentation causale est directement associée à l'implication ou non des comportements personnels et donc de la responsabilité individuelle par rapport à la maladie. Dans ce contexte, l'information génétique a une fonction déculpabilisante. Le fait que l'hypercholestérolémie soit génétique signifie que les personnes ne sont pas responsables, car la cause principale de l'hypercholestérolémie est en dehors de leur contrôle. L'information génétique contribue à l'exonération du blâme.

*Md1 : Dans HF, la contribution de la génétique est d'au moins 80%. Alors vous changez votre environnement, vous améliorez les choses, mais il y a toute la génétique pour laquelle vous ne pouvez rien. Alors que les autres, il y en a qui sont extrêmement malades, précoces sur le plan cardiovasculaire, qui ont des cholestérols pas terriblement élevés, mais il y a tout l'environnement. Ils font pas de sport, ils sont gros comme des porcs, ils fument, ils sont stressés, ils sont ci, ils sont ça, mais ils peuvent pas dire*

*« c'est génétique » ok ? C'est sûr que c'est plus difficile de dire « oui, c'est à cause de mes habitudes. »*

Pour le médecin, ces savoirs contribuent à la compréhension du problème et à l'orientation de l'intervention. Ainsi, le diagnostic d'une HF, signifie que l'hypercholestérolémie détectée est associée à une condition héréditaire dominante et que tous les membres de la famille du sujet atteint ont un risque de 50% d'avoir hérité du gène muté. Par conséquent, le diagnostic de HF implique une responsabilité du médecin de communiquer cette information à la personne concernée pour favoriser le dépistage des autres membres de la famille. Une place importante est accordée à faire prendre conscience que les enfants peuvent être atteints et peuvent bénéficier d'un traitement préventif dès l'enfance.

Le caractère génétique de HF signifie que les effets biochimiques et physiologiques du gène muté sont présents depuis la naissance et qu'ils continueront à être présents toute la vie. Ainsi HF ne se guérit pas, à moins de faire une transplantation de foie. Par conséquent, le diagnostic de HF vient établir la chronicité de la condition et la nécessité d'entreprendre une intervention préventive à long terme. Selon les médecins, si la personne n'a pas été bien informée de ces aspects, la déception risque de survenir et d'entraîner des problèmes de fidélité au traitement voire l'abandon de la démarche.

*Md7 : [I]l faut que ce soit très clair que vraiment on amorce quelque chose à long terme. Parce que y'en a qui embarquent, mais dans leur tête, c'est pas clair que c'est à long terme. « Comment ça je dois continuer ? Les chiffres sont beaux là, j'suis correct ! » [...] si y sont pas bien informés, si ils comprennent pas, si y sont pas convaincus, ça durera pas.*

L'héritage familial, à la fois biologique et culturel, est un élément important de l'intervention. Premièrement, il arrive que plusieurs membres de la famille soient touchés. Deuxièmement, la famille est un lieu privilégié de communication de normes de conduite et d'habitudes de vie. Les habitudes de vie sont en partie inculquées et renforcées par le milieu familial, qui témoigne, il va sans dire, du milieu social. Cet environnement familial est pris en considération dans l'évaluation du risque de l'individu.

Il n'est pas utile d'intervenir auprès d'un individu sans tenir compte des autres membres de la famille. Il s'agit de construire une norme familiale pour ne pas isoler la personne atteinte, ce qui favorise l'adhésion aux recommandations. Ces recommandations sont formulées en fonction de la dynamique familiale et des habitudes alimentaires de la famille. Il est également important d'initier les enfants à de bonnes habitudes alimentaires le plus tôt possible.

En somme, la famille est une cible essentielle dans la démarche préventive car elle permet, d'une part, de prendre en considération une partie importante de l'environnement de l'individu et, d'autre part, elle permet de rejoindre l'objectif de santé publique dans une perspective plus « personnalisée » que celle de l'approche populationnelle habituelle.

### 2.2.3 Le risque de maladies cardio-vasculaires

Le diagnostic de HF signifie également que l'hypercholestérolémie confère un risque de MCV et que ce risque est plus important que pour les hypercholestérolémies secondaires ou pour celles liées à l'alimentation. Le diagnostic de HF est l'occasion de souligner qu'il existe plusieurs facteurs de risque de la MCV et que l'intervention vise à diminuer le risque global en identifiant les facteurs de risque présents chez l'individu et en agissant sur ceux qui sont modifiables.

*Md1 : [O]n tient compte des facteurs usuels qui sont hypertension, diabète, le genre masculin, l'obésité, le tabagisme. Je ne vous les donne pas dans l'ordre mais à partir de ça on dresse un tableau au patient. [...] Alors ceux pour lesquels on ne peut rien, on les énumère mais on dit « bon ben c'est comme ça » [...] on insiste sur ceux qu'ils peuvent modifier et moi j leur dis « je ne sais pas comment ça va vous améliorer, mais j'peux vous dire que ça va vous améliorer » [...] Mais je ne vais pas commencer à lui dire « ah vous avez un risque de 50 pour cent ou un risque de 70 pour cent ». [...] J me sentirais incapable de donner des chiffres aussi précis à un patient. Ce sont des facteurs de risque.*

La communication d'un risque est une entreprise difficile. Elle implique une évaluation préalable du risque global de MCV. Si les médecins insistent sur le fait qu'il faut considérer tous les facteurs de risque de la MCV et tenter de pondérer le profil de risque, cette évaluation pose toutefois un problème de quantification d'une part et de pronostic d'autre part. La majorité des médecins évitent de quantifier le risque de MCV qui est associé à l'évaluation du profil de risque de la personne.

La question du pronostic individuel est également difficile. Travailler avec le risque, c'est faire face à l'incertitude de l'évolution individuelle et à la complexité des facteurs en cause dans le développement de la maladie. Exception faite des cas tels la maladie de Huntington, une susceptibilité ou une prédisposition génétique expriment toujours une probabilité.

*Md3 : Le patient, même s'il a la [mutation] plus sévère, ça veut pas dire qu'il va avoir des problèmes et s'il a la moins sévère ça veut pas dire qu'il n'en aura pas... C'est sur 100 patients qu'on peut dire ça. C'est facile sur celui qui a eu des complications. Celui qui n'en a pas, on peut pas le prédire. C'est un risque. On traite un risque.*



En effet, les manifestations morbides dépendent d'un jeu complexe de facteurs de risque et de facteurs protecteurs, d'une part, et des actions réalisées en vue de la réduction des risques, d'autre part. L'hétérogénéité des manifestations du risque s'exprime dans la diversité des présentations cliniques et des réponses aux traitements (diététique et pharmacologique).

En somme, la difficulté de quantifier le profil de risque individuel de MCV et la difficulté de préciser le pronostic individuel par rapport à HF font que la prédiction individuelle du risque est impossible. Même si, du point de vue théorique, on peut concevoir le risque comme un continuum allant de 0 à 100% et tenter de le quantifier, en pratique, la communication de ce risque se fait en des termes binaires (oui/non), selon une appréciation générale (faible/élevé) qui dépend de l'âge, du sexe, du taux de cholestérol et des antécédents familiaux.

*Md0 : C'est excessivement difficile. Je le sais pas si on réussit. Excessivement difficile [...] premièrement tu ne donnes pas de risque, la prédiction individuelle du risque est impossible à l'heure actuelle. [...] Donc comment tu transmets ça, tu dis « oui ou non, t'as une hypercholestérolémie familiale ». Et à partir de ça, tu vois dans la famille. S'il y a des événements cardiaques dans la famille, l'explication devient facile, parce qu'ils l'ont vécu.*

Face à l'incertitude entourant la prédiction du risque, comment faire comprendre le sérieux de la condition ? Lorsque la personne a vécu un événement cardio-vasculaire, il est plus facile, selon les médecins, de faire comprendre le risque associé à HF, puisque la personne a déjà vécu la maladie une fois. Par contre, pour les personnes asymptomatiques, la difficulté est plus grande, car elles sont et se sentent en bonne santé. Pour que la personne prenne conscience du risque, les médecins vont rattacher ce dernier à des significations concrètes, comme la survenue de la maladie chez les proches, car ceux qui ont une expérience familiale de la maladie « franchissent la frontière santé/maladie ».

*Md2 : [O]n s'attend tous que nos grands-parents soient malades et meurent à un moment donné. Quand c'est le parent du premier degré, c'est une autre affaire. Ceux qui ont eu par exemple, un frère angineux, qui a fait un infarctus, un autre qui a été ponté, et cetera, ça c'est beaucoup plus concret. À ce moment-là, on peut se saisir de l'occasion pour dire « écoutez, on vous offre une façon d'essayer, peut-être pas de prévenir, mais certainement de minimiser les dommages qui peuvent être causés par la maladie. » Évidemment, dans la majorité des cas, les gens participent beaucoup plus. Parce qu'ils voient. C'est du concret. Ils ont vu leur frère à l'hôpital. Ils ont vu leur frère en infarctus. C'est beaucoup plus facile chez cette population de patients.*

La communication du risque peut être comparée à un exercice de motivation qui repose sur un équilibre entre deux intentions : faire prendre conscience du sérieux de la situation en référant aux antécédents familiaux et ne pas apeurer en soulignant qu'il existe des moyens efficaces pour intervenir.

#### 2.2.4 Le pouvoir d'intervenir

Comparativement à des situations en médecine où des efforts importants sont déployés pour un gain de santé ou de qualité de vie relativement mineur, les médecins sont convaincus que s'occuper de HF sur le plan médical produit des gains importants. Par conséquent, même s'il s'agit d'une situation de prévention et que la personne est libre de consentir ou non à s'engager dans la démarche préventive, la manière dont les options peuvent être présentées indique quel est le choix rationnel qui s'impose.

*Md2 : Je dis toujours « la mauvaise nouvelle, c'est que vous avez une maladie métabolique qui est héréditaire, avec laquelle vous allez devoir toujours vivre, que la pilule qu'on commence aujourd'hui vous allez la prendre jusqu'à la fin de vos jours. Mais, la bonne nouvelle, c'est que ça va tendre à normaliser votre bilan lipidique et que vous allez pouvoir probablement éviter ou minimiser votre risque de MCV ». Vous choisissez maintenant : est-ce qu'on prend une pilule par jour maintenant, jusqu'à la fin de vos jours ou est-ce qu'on laisse faire et dans 10, 15, 20 ans, vous reviendrez et on vous en donnera 3, 4 [pilules] pour votre angine, puis une autre parce que vous avez fait un infarctus et une autre pour l'anxiété que tout ça génère.*

L'efficacité des traitements préventifs disponibles et la gravité de la condition incitent plusieurs des médecins interrogés à avoir une attitude convaincante et directive lors de la présentation de la situation à la personne et au cours de la démarche préventive.

*Md1 : [J]'pense que j'ai un ton établi qui semble montrer que je sais de quoi j'parle. J'suis aussi très direct, c'qui ne leur laisse pas le choix. C'est pas « ben y faudrait arrêter de fumer, il faudrait », c'est « il faut et puis on va prendre les moyens et puis on travaille là-dessus à deux, mais toi tu fais ta part et moi je fais la mienne ». Je ne mâche jamais mes mots avec les patients.. Et je pense qu'ils comprennent que je suis prêt à m'investir quasi totalement, mais qu'y faut qu'y répondent. Et alors, soit je les perd, soit y reviennent. Et c'est souvent gagné.*

Les médecins expliquent le refus de s'engager par un manque d'intérêt des individus. Ce manque d'intérêt se traduit par le fait que ceux-ci « ne veulent rien savoir » ou « n'ont pas bien saisi l'importance du risque » ou « ne sont pas prêts à faire les changements ». Cependant, ceux qui ne sont pas intéressés à s'engager dans la démarche

préventive constituent une minorité de la clientèle, car en général, les personnes qui se rendent jusqu'aux cliniques spécialisées sont habituellement motivées.

*Md3 : C'est une belle clientèle [...] des gens motivés, en santé, intelligents. Avec des exceptions. Mais en général c'est des gens bien motivés. C'est parce qu'y voient ce qui se passe dans leur famille hein? Ça fait que y s'arrangent pour pas que ça leur arrive [...] Les gens qui avaient une attitude vraiment franchement négative là, je n'ai pas vu souvent.*

### 2.2.5 La logique de l'intervention

L'explication du plan de traitement comprend l'annonce des moyens disponibles, la présentation du plan d'intervention et la définition des objectifs. Le traitement proposé pour l'hypercholestérolémie est nutritionnel et pharmacologique, et il se complète par la diminution ou l'élimination des facteurs de risque modifiables de la MCV. L'approche est progressive et individualisée.

*Md4 : J'essaie vraiment d'adapter, d'individualiser si on veut, le traitement. [...] j'trouve que quand on veut vraiment amener un changement de comportement, faut vraiment aller au-delà de l'information générale, faut vraiment individualiser.*

Les médecins soulignent que même s'il s'agit d'une condition héréditaire, la personne peut faire sa part, notamment en agissant sur son environnement. L'action sur l'environnement, c'est surtout l'action sur les facteurs de risque modifiables de la MCV. Ces facteurs sont principalement reliés aux habitudes de vie. Ainsi, la responsabilité de la personne est définie par les savoirs sur les différents facteurs de risque et sur la priorisation des facteurs individuels, parce qu'ils peuvent être maîtrisés plus facilement.

*Md1 : Chacun a sa responsabilité. Moi j'ai la responsabilité des médicaments, mais le patient a la sienne [...] Je leur demande pas d'être ni moine, ni religieuse mais, il y a quand même des choses dans le régime auxquelles ils doivent se tenir. Je leur demande pas d'être toujours parfaits parfaits parfaits, c'est impossible. Ça dépend aussi des habitudes des patients.*

Puisque la personne est en très grande partie responsable de son traitement, il importe de bien expliquer ce traitement : ses composantes, ses objectifs, ses raisons, voire la pertinence des différentes recommandations. Les connaissances scientifiques ont un rôle important à jouer pour expliquer et justifier la pertinence des différentes recommandations. Par exemple, la recommandation de ne pas fumer se justifie de manière spécifique grâce au modèle explicatif du processus de l'athérosclérose. Il en va de même pour le rôle de la diète, de l'exercice, etc.

Ces connaissances sont aussi utiles pour orienter la personne vers « une décision plus éclairée ». Tant en médecine qu'en éthique, une bonne décision est considérée comme une décision rationnelle. Cette rationalité repose sur la prise en considération des connaissances fiables disponibles et sur un examen des risques et des bénéfices à la lumière des valeurs du décideur. Du point de vue du médecin, l'aversion pour les médicaments est un phénomène culturel qui n'est pas rationnel. Lorsque la situation se présente, les explications fournies sur le mécanisme d'action du médicament peuvent aider à mieux comprendre les bénéfices de celui-ci.

*Md5 : Y'a beaucoup de patients qui disent « moi j'veux pas de chimique ». Alors là, tu leur expliques c'est quoi leur maladie. Qu'y a une déficience au niveau de leur foie, qui fait que y'a trop de cholestérol. Et même s'il suit sa diète – c'est très important qu'il la suive, sa diète, pour éliminer au départ ce qui vient de l'extérieur – y va rester ce que lui fabrique en trop ou a en trop dans son sang. Alors cette pilule-là va venir bloquer la synthèse et ça va abaisser son taux. Et y va pouvoir vivre souvent comme une personne normale. Surtout si y sont jeunes. Alors tu leur expliques ça et ça va assez bien.*

C'est sur la base de l'autorité que confèrent les connaissances biomédicales que les personnes à risque sont incitées à orienter leurs actions en conformité avec la logique de l'intervention.

### 2.2.6 Les chances de succès de l'intervention

L'intervention proposée est un traitement de l'hypercholestérolémie et une diminution globale des facteurs de risque de la MCV. Lorsqu'il s'agit de communiquer à la personne l'efficacité attendue de l'intervention, deux points d'aboutissement peuvent être discutés. La réduction de l'hypercholestérolémie d'une part et, d'autre part, la réduction du risque de MCV.

Concernant le traitement de l'hypercholestérolémie, la majorité des médecins affirme pouvoir dire à la personne que le traitement sera en mesure de « normaliser » leur taux de cholestérol. Quelques-uns se font plus prudents et soulignent qu'il n'est pas toujours possible de ramener le taux à la valeur moyenne observée dans la population et que l'objectif est de faire pour le mieux selon les particularités de chaque personne. Par ailleurs, comme il a été souligné au chapitre 5, un médecin (Md9) affirme qu'une diminution de 25 à 35% de la cholestérolémie avec un contrôle des autres facteurs de risque représente un gestion acceptable du risque de MCV pour les personnes qui ont une HF, même si ces résultats ne correspondent pas aux objectifs retenus par les consensus médicaux sur le traitement des hypercholestérolémies, consensus qui ne tiennent pas compte de l'étiologie de l'hypercholestérolémie.

Quant au succès plus global de l'intervention, c'est-à-dire la prévention de la MCV, les avis sont partagés. Un groupe fait preuve d'un optimisme convaincu, tandis que l'autre préfère demeurer prudent en mettant en relief la difficulté de prévoir l'évolution de la situation individuelle. Ceux qui sont convaincus se basent sur l'argument que le taux de cholestérol peut être ramené à la normale et que c'est souvent le seul facteur de risque présent. De plus, ils indiquent que de nos jours les personnes sont traitées beaucoup plus précocement et que, dans ces cas, le risque peut être « contrôlé ».

*Md5 : Les questions les plus fréquentes, c'est « est-ce que ça va guérir ? » Quand c'est familial, ça guérit pas. Mais on peut arriver à vous aider à vivre avec un taux qui est tout à fait normal, même si vous êtes pas guéris. Vous êtes toujours porteur de la maladie, ça existe toujours. On peut arriver à normaliser vos taux, vous allez pouvoir vivre comme n'importe qui sans jamais de problèmes. Y'en aura pas [de problèmes], mais pour ça faut peut-être prendre une pilule.*

Ceux qui préfèrent demeurer prudents s'appuient sur l'argument qu'ils n'ont pas encore assez de recul pour établir scientifiquement que l'intervention proposée est efficace chez les personnes avec une HF. Mais ils se rassurent en extrapolant les données épidémiologiques disponibles pour la population générale et ils sont certains que l'intervention produit néanmoins une amélioration de la situation. S'il n'y a pas d'autres facteurs de risque que l'hypercholestérolémie et que le taux de cholestérol est contrôlé, alors « on peut imaginer qu'on diminue son risque de façon importante ».

*Md7 : C'est une conscientisation qui permet une prise en charge qui, on ose espérer, aura un impact, sauvera un outcome. [...] C'est sûr que si on regarde une personne, on ne peut pas savoir ce qui va arriver à cette personne-là. Je peux dire « oui, je pense que les gens que je traite et qui ont des taux qui ont de l'allure et qui font attention, il me semble qu'ils ont moins de problèmes ». C'est sûr que je sais pas si ils auraient eu des problèmes si je ne les avais pas traités. Donc ça prend des études avec beaucoup de personnes pour pouvoir évaluer ça, d'une autre façon. Les études semblent démontrer effectivement que si on traite de façon adéquate on va améliorer la survie et diminuer les événements. Donc ça semble confirmer ce qu'on pense intuitivement. [...] Est-ce que pour ce patient-ci, ça a un impact ? On espère que oui. En théorie ça devrait, mais en réalité... »*

L'espoir suscité par la promesse de pouvoir remédier à la situation doit représenter un incitatif important pour que les personnes s'engagent dans une démarche préventive et pourrait expliquer l'enthousiasme de certains médecins. D'autres ont cependant mentionné que dans ce type d'intervention, il est préférable d'éviter que la personne ne soit déçue, car on risque de perdre sa confiance. « Il faut admettre qu'on ne travaille pas avec des vérités absolues ».

Dans tous les cas, la manière de présenter aux personnes la réalité complexe et incertaine du succès de l'intervention est une affaire de jugement qui peut dépendre de l'expérience clinique du médecin, du type de clientèle, et de la stratégie que le médecin pense devoir adopter face à l'incertitude de l'évolution individuelle. Toujours est-il que tous les médecins croient et espèrent que le traitement a un effet bénéfique. Comme le mentionnait plus haut un médecin (Md1) : «[J]e ne sais pas comment ça va vous améliorer, mais j'peux vous dire que ça va vous améliorer ».

Plusieurs médecins affirment qu'une fois que sont données les explications sur le diagnostic, les implications pour la MCV et les moyens de prévention, la majorité des personnes réagissent positivement et indiquent qu'elles vont se prendre en main et faire attention.

## 2.3 De la communication à l'engagement

### 2.3.1 Une gestion de la dimension psycho-affective

Le fait de se savoir atteint d'une HF peut avoir des répercussions diverses. Ces répercussions peuvent être observées lors de l'annonce du diagnostic et par la suite au cours du suivi. Selon les médecins, la réaction des personnes à l'annonce du diagnostic dépend « d'où elles viennent » et s'il y a eu ou non un événement cardio-vasculaire dans leur famille.

On croit qu'il serait plus facile d'annoncer un diagnostic de HF à quelqu'un qui a déjà eu des problèmes cardiaques, qu'à celui ou celle qui se sent en parfaite santé. On peut en effet imaginer que la personne qui a eu un problème cardio-vasculaire se reconnaît malade, car elle a vécu l'expérience de la maladie. Dans ce contexte, les explications données par le médecin à propos de HF fournissent des indications sur les facteurs probables qui ont participé à la survenue de la maladie.

Que les personnes soient asymptomatiques ou non, l'annonce d'un diagnostic de HF peut contribuer à préciser les raisons de l'hypercholestérolémie et à clarifier le besoin d'une intervention. Pour le médecin dont les propos sont rapportés plus bas, le diagnostic d'une HF est un élément réconfortant et rassurant :

*Md8 : [G]énéralement les patients sont bien contents qu'on leur explique ce que c'est, qu'on arrête de leur parler d'un cholestérol élevé en se demandant si faut traiter ou pas traiter. Pour une fois, y'ont le portrait, de A à Z, alors je pense que ça les réconforte dans un sens.*

Pour les personnes asymptomatiques qui se voient annoncer qu'elles ont une HF, cela signifie qu'elles doivent dorénavant se soumettre à des contrôles médicaux et des prises de sang de façon régulière pour surveiller leur taux de cholestérol et l'évolution



de leur état de santé. Une préoccupation s'installe. Il faut dorénavant faire attention et prendre des médicaments.

*Md7 : Je peux comprendre que ça [le diagnostic et ses implications] vient de on sait pas où. « Avant on avait rien à prendre et tout d'un coup on a des problèmes et on a des pilules et ça coûte cher, puis ça donne quoi ? » C'est sûr, y'a des gens qui vont dire « je me sens bien, je me sens en santé. Je sais que j'ai une hypercholestérolémie familiale, vous me l'avez prouvé avec les xanthomes, vous me l'avez prouvé avec le dépistage génétique. Mais par contre, moi j'ai pas envie de prendre des médicaments. »*

Les médecins pensent que la résistance des personnes au traitement, parfois observée lors de l'annonce du diagnostic ou au cours du suivi, pourrait être liée au refus du statut « à risque » ou du statut de « malade ». On peut en effet imaginer que la perspective, qui accompagne l'annonce du diagnostic, de devoir s'engager dans une démarche préventive peut être interprétée comme un action conséquente à l'acceptation d'un statut de malade.

Quelques médecins pensent que la prise du médicament symbolise ce passage entre un statut de bien portant et un statut de malade. Un médecin pense que les conseils donnés pour améliorer les habitudes de vie valent pour tout le monde et par conséquent ne signifient pas l'entrée dans un rôle de malade. Il ne s'agirait pas de besoins spécifiques dictés par « la maladie ».

*Md0 : La nature de l'intervention est différente et la perception aussi des gens est différente. Ne pas fumer, être actif, c'est des recommandations pour tout le monde. Tout le monde devrait faire ça. Prendre un médicament, c'est différent que d'avoir des bonnes habitudes alimentaires. C'est vu comme une agression externe[...]. Tu te sens plus malade quand tu prends des médicaments[...]. toute une partie de la résistance à commencer les médicaments c'est ça.*

Si cette explication vaut pour certaines personnes, pour d'autres, notamment les hommes moins éduqués et de niveau socio-économique plus faible, la résistance provient des changements requis à leurs habitudes de vie. Le statut de malade se concrétise dans le fait de suivre une diète et d'avoir à changer plusieurs choses dans leur vie. Pour ces personnes, la prise de médicament ne pose pas de problèmes. Ceci est sans compter ce que représente le fait de se soumettre à des examens médicaux périodiques.

Le fait de se savoir atteint d'une HF peut entraîner un impact psychologique important et les médecins se doivent d'être à l'écoute pour dédramatiser la situation en faisant bien comprendre la nature du problème et les possibilités d'intervention.

*Md9 : Dans la tête du monde, dire « vous avez une hypercholestérolémie familiale », c'est comme dire « écoute j'ai-tu une bombe atomique dans mon corps ? »*

Malgré les efforts de dédramatisation, le fait de se savoir atteint d'un HF peut engendrer de l'anxiété, voire de l'angoisse. Cette anxiété est particulièrement ressentie chez les personnes qui n'ont pas vécu l'expérience de la maladie mais qui la redoutent, à cause de leurs antécédents familiaux.

*Md5 : Il y a des familles qui sont beaucoup plus à risque. [...] Alors c'est évident que [si] le père est mort à 30 ans, le patient va être tendu, il va être énervé, il va vouloir en savoir plus, il va te téléphoner pour te demander si c'est bien ce qu'il a fait ou si c'est pas bien.*

L'anxiété peut créer des besoins de réconfort quant aux bons comportements à adopter. L'anxiété peut également créer des besoins de vérification, parfois excessifs, pour des tests invasifs ou simplement pour des prises de sang.

*Md1 : J'ai des patients HF non atteints sur le plan cardio-vasculaire qui sont très anxieux, qui veulent des angiographies, qui veulent qu'on aille voir dans leurs artères. C'est très difficile de les calmer, de leur dire qu'on ne peut pas faire ça, que ce n'est pas éthique parce qu'il y a un risque associé à toutes ces techniques invasives. Au mieux, on les questionne, on les examine, on fait des tests non-invasifs.*

Selon les médecins, la communication est un moyen utile pour minimiser ces impacts. Chez les personnes qui n'ont que leur HF comme facteur de risque, la mention de l'absence des autres facteurs et l'identification de facteurs protecteurs peut aider à tempérer l'impact émotionnel. La communication des moyens d'intervention préventifs et curatifs est également employée pour rassurer la personne.

*Md9 : Que vos tuyaux aient un p'tit peu de dépôt de dedans, c'est pas ça la question. La question c'est: « qu'est-ce qu'on peut faire pour éviter que vos tuyaux aient des blocages qui vous donnent des problèmes? » [...] ces dépôts-là, il faut comprendre qu'on peut agir dessus. On peut les stabiliser, les lisser, passer le papier sablé dessus comme y faut. En plus, y peuvent même régresser.*

Dans la pratique de médecine préventive individualisée, il n'est plus question de transmettre un savoir sans tenir compte de la dimension émotionnelle ou psycho-affective. Cette dimension est importante pour deux raisons. On reconnaît que les savoirs communiqués peuvent avoir des impacts psychologiques négatifs et que ces impacts doivent être minimisés pour le bien-être de la personne. On reconnaît de surcroît que ces impacts négatifs influencent la fidélité au traitement et que leur prise en considération est essentielle au succès de l'intervention.

Les explications sont dosées pour obtenir une réaction équilibrée de la personne à risque, favorisant ainsi une disposition optimale pour mener à bien l'intervention préventive. Le médecin est également préoccupé de ne pas faire de torts psychologiques et il a intérêt à identifier les résistances, leurs motifs, pour tenter de les déjouer.

Dès lors, la psychologie devient importante, d'une part pour expliquer pourquoi les choses ne vont pas, d'autre part pour favoriser une réponse positive. La psychologie est largement employée dans tous les domaines de l'intervention sociale et de la promotion de la santé, « quand les personnalités en jeu risquent de brouiller le jeu » (COUSSAERT, 1991, p. 82). Les stratégies psychologiques permettent de forger la conscience nécessaire à la motivation, dont l'intervention préventive a besoin. Les savoirs communiqués ont également un rôle à jouer, moins pour motiver que pour établir la légitimité de l'intervention proposée.

### 2.3.2 Une éducation à la santé

*Md2 : [L]orsqu'on a un patient qui est prêt à collaborer et qui saisit bien l'ampleur du problème, on a l'avantage de pouvoir faire une prévention qui est intéressante. Ce sont des patients chez lesquels on fait une rééducation globale, tant au niveau des habitudes alimentaires, que des habitudes de vie.*

Pour le médecin, l'engagement de la personne va dépendre de deux facteurs : si la personne « saisit bien l'ampleur du problème » et si elle est « prête à collaborer ». Le premier facteur se rapporte au processus cognitif qui amène la personne à reconnaître l'existence d'un problème, à définir ce problème à l'aide des explications fournies par le médecin et reconnaître la nécessité d'agir. Le second facteur dépend plus particulièrement de la personne, car il concerne sa motivation. Entre la connaissance et l'action, il faut une volonté de la personne de « se prendre en main », d'accepter de changer des choses pour maintenir ou améliorer son état de santé, de mettre en œuvre les recommandations du médecin. La motivation est une condition de possibilité de la participation active de la personne dans la démarche préventive.

L'importance accordée à la motivation de la personne est liée au fait que celle-ci est moins un partenaire dans la décision qu'un partenaire dans l'intervention. Tout dépendant des personnes, le médecin peut, dans le processus de communication, avoir besoin de recourir à des stratégies diverses en plus de donner des explications, pour susciter cette motivation.

*Md6 : Chaque malade est un être humain particulier. Donc, d'abord, pour le convaincre d'adopter certaines attitudes, c'est pas toujours la même approche. Deuxièmement, y'en a qui pourraient adopter certaines attitudes par tempérament, y'en a d'autres qui sont réfractaires. Il faut chercher une attitude alternative.*

Le médecin étant intéressé à ce que la personne soit convaincue de l'importance de s'engager dans une démarche préventive, la communication des savoirs vise donc deux objectifs. Le premier est de transmettre des connaissances en vue d'informer et le second est de susciter la motivation de la personne. Dans cette perspective, l'ensemble

de cette activité de communication des savoirs peut être comparée à une éducation à la santé.

Cette entreprise d'éducation à la santé<sup>2</sup> mise sur la construction d'une réalité partagée entre le médecin et la personne à risque. Or, comme nous avons tenté de l'illustrer, les médecins accordent aux savoirs communiqués un rôle crucial pour arriver à partager cette réalité.

*Md9 : Mais c'est pas évident, toujours, que les gens s'en imbibent comme on voudrait. Y'a des gens qui s'en préoccupent relativement peu de toute façon, qui veulent pas savoir. Y'a de tout. C'est inhérent aux structures de personnalité de chacun.*

Cette éducation à la santé est une transmission de connaissances, mais également de normes et de valeurs médicales et sociales. Cette éducation à la santé correspond à la transmission d'une culture de la santé qui est propre à la culture savante et bourgeoise, et qui se distingue de la culture populaire de la santé (MASSÉ, 1995). Si des personnes sont plus ou moins prêtes à s'engager dans une démarche de prévention qui implique la modification de leurs habitudes de vie, cela ne dépend pas exclusivement de leur personnalité et de leur volonté individuelle. Il y a une dimension culturelle importante au sein de laquelle sont véhiculées des représentations différentes de la santé, représentations qui s'accompagnent de leur propre «logique» de comportement par rapport à la santé (sur les logiques dans le savoir populaire relié à l'alimentation au Québec, voir MASSÉ, 1995, pp. 266-267).

Cette culture savante et bourgeoise de la santé mise tout d'abord sur la responsabilisation individuelle face à la santé. Cette responsabilité face à sa santé va de pair

---

2. Il y a, dans le domaine clinique comme dans les domaines de la prévention et de la promotion de la santé, une abondante littérature qui traite de la communication entre le médecin et son patient pour améliorer leur relation, mais également pour augmenter l'efficacité des interventions : pour favoriser la fidélité au traitement, pour augmenter la satisfaction des patients et pour tenter d'encourager les personnes à modifier leurs habitudes de vie (voir par exemple, un numéro spécial de la revue **Psychology and Health**, vol. 11, 1996, intitulé *Communication in health care : process and outcome*. La psychologie et la sociologie sont de plus en plus utilisées par les professionnels de la santé pour atteindre leurs objectifs. Le domaine de la génétique ne fait pas exception. Les aspects psychosociaux de la génétique ont pris une importance significative, particulièrement dans le cadre de l'analyse des impacts des services cliniques et de l'implantation de programmes de dépistage et de diagnostic. Ces recherches ont connu un essor fulgurant depuis le début des années quatre-vingt-dix et leurs résultats sont publiés dans les journaux médicaux, tant ceux dédiés à la génétique humaine et médicale (HARPER, 1993 ; MARTEAU, 1990) que ceux spécialisés en «counseling» (voir à cet égard un numéro spécial de **Patient Education and Counseling** intitulé *Genetic education and counseling*, 32(1-2), 1997). L'approche bio-psycho-sociale de la personne est dorénavant le modèle de référence dans le milieu de la santé. Cette approche apparaît certes plus respectueuse de la personne humaine que ne l'est le modèle «corps-machine» de la médecine clinique, mais un tel élargissement des horizons de la médecine aux dimensions psychologique et sociale vise avant tout le succès des interventions en santé.

avec une promotion de l'autonomie de la personne, qui s'interprète comme la capacité de prendre connaissance de sa situation à risque et d'agir de manière rationnelle et proactive pour diminuer ce risque.

*Md0 : [P]our moi, je trouve beaucoup plus facile d'avoir des patients qui viennent pour eux, parce qu'ils ont pris une décision et qu'ils se sentent concernés. Parce qu'ils sont plus actifs vis-à-vis eux-mêmes. Le patient qui va dire « mon docteur m'a dit » ça va se limiter à ce que son docteur lui a dit. Il n'ira pas une virgule plus loin que ce que tu vas avoir pensé de dire. Tandis qu'un patient qui se sent préoccupé pour lui-même, ben y va aller au-delà de ce que tu dis là. Y va ajuster, y va avoir ses propres solutions, y va être imaginatif vis-à-vis sa prise en charge. C'est toute la différence entre un patient passif et un patient actif.*

Alors que le diagnostic de HF vient souligner que les personnes ne sont pas responsables de l'hypercholestérolémie qu'elles présentent, puisque celle-ci est d'origine héréditaire, elles demeurent néanmoins responsables de leur risque de MCV. Leur responsabilité est de diminuer le plus possible ce risque en agissant sur l'hypercholestérolémie (traitement pharmacologique et nutritionnel) et sur tous les autres facteurs de risque modifiables (habitudes de vie).

Chez les personnes qui ont une HF, il est clairement indiqué que l'approche préventive efficace doit cibler la constitution biologique et les habitudes de vie. Cela est une conséquence logique de la compréhension du mécanisme causal de l'hypercholestérolémie et du rôle de l'hypercholestérolémie dans l'athérosclérose. Pour les individus touchés par une dyslipidémie héréditaire, l'action pharmacologique sur l'hypercholestérolémie constitue l'intervention la plus efficace pour prévenir les maladies cardio-vasculaires.

Pour la personne qui a une HF, la responsabilité individuelle face à sa santé est d'autant plus importante que 1° il existe des actions et des médicaments reconnus efficaces pour diminuer ce risque et que 2° la survenue de la maladie étant le résultat d'un processus d'athérosclérose qui s'échelonne sur plusieurs années, le fait de pouvoir savoir à l'avance donne encore plus de chance de réussir la prévention.

Si cette responsabilité de la personne de participer à la prévention à travers le traitement pharmacologique et la modification de ses habitudes de vie est justifiée par la logique médicale et la nature du risque, cette responsabilité s'insère également dans un contexte socio-politique et culturel qui la renforce.

**La responsabilité individuelle face à sa santé** La nécessité de la responsabilité individuelle face à la santé fait partie du discours politique de la santé depuis maintenant un bonne vingtaine d'années. Ce discours est supporté par une conception globale de la santé (LALONDE, 1974). La conception globale de la santé implique un modèle

multicausal dont les déterminants proviennent 1° de la constitution biologique, 2° des habitudes de vie, 3° de l'environnement (incluant les facteurs sociaux et économiques) et 4° du système de soins.

Le discours de la responsabilisation individuelle face à sa santé est encouragé par un phénomène social plus large encore. YOUNG (1982) l'attribue à la désocialisation des individus. Dans le domaine de la santé, cette désocialisation s'exprime dans la manière de définir les causes des problèmes de santé. Ces problèmes sont de plus en plus définis comme le résultat de l'incapacité de l'individu à s'adapter à son milieu. Les facteurs de risque issus des rapports sociaux et des structures sociales sont transformés en une question de capacité d'adaptation de l'individu à son milieu. Plutôt que de concevoir le rapport entre les individus et leur milieu social comme une interaction où les deux composantes s'influencent et se transforment mutuellement, le modèle de l'adaptation définit le problème de santé comme un attribut de l'individu incapable de s'adapter à un milieu naturel et social, lequel est considéré immuable.

La responsabilisation individuelle face à sa santé est encouragée à travers la construction d'une vision « psycho-somatique » de l'individu (GRECO, 1993). Cette vision suppose que la santé est quelque chose que l'individu peut s'approprier (maintenir ou améliorer) en faisant des choix rationnels. L'individu est un agent rationnel et lorsque mis au courant de ses risques, il est capable de gérer ces risques et d'évaluer leur importance. Cette vision suppose que l'état de santé des individus dépend de leur capacité et de leur volonté de se responsabiliser et d'agir de manière rationnelle afin de maintenir et d'améliorer leur état de santé. La détermination et la bonne volonté aidant, l'individu qui se prend en main est en mesure, en faisant attention et en faisant les bons choix, d'éviter la maladie. L'activité de diminution des risques pour la santé s'intègre à la vie quotidienne de l'individu. Les préceptes qui définissent les comportements individuels de maintien de la santé peuvent être définis comme une morale de la santé. L'envers d'une telle conception, c'est lorsque la maladie survient. La maladie est alors interprétée comme une négligence, un manque de volonté, un échec, à moins de pouvoir bénéficier d'une bonne excuse, comme le fait d'avoir une prédisposition génétique!

La santé est devenue un bien précieux pour la société. Les coûts de la santé représentent une proportion importante des dépenses collectives. La santé n'est plus un don ou un capital qu'on peut dépenser sans compter ou user pour accomplir son travail, réaliser ses ambitions, avoir du plaisir. La santé est désormais une responsabilité et un mode de vie. Cette « culture » de la santé compte davantage sur la somme des efforts individuels que sur une action sur l'environnement social pour améliorer l'état de santé de la collectivité.

L'identification de susceptibilités et de prédispositions génétiques à des maladies communes multifactorielles s'inscrit parfaitement dans ce contexte culturel. Le fait de



connaître à l'avance nos vulnérabilités nous donne l'occasion d'agir pour prévenir la maladie. L'intégration de la prévention et de la promotion de la santé au niveau de la relation médecin-patient, sous la forme d'une médecine préventive personnalisée, apparaît comme une réponse plus efficace que les campagnes impersonnelles de santé publique et maintient l'importance de la responsabilisation individuelle face à la santé.

En médecine préventive, les cibles de l'intervention demeurent limitées aux « facteurs modifiables » associés à la constitution biologique et aux habitudes de vie. Cette concentration de l'action préventive sur les facteurs sous l'emprise individuelle s'explique d'abord par la définition traditionnelle du rôle du médecin. La responsabilité du médecin est de s'occuper de son patient et non de s'impliquer dans la modification des structures sociales qui contribuent aux inégalités face à la santé, même si les facteurs socio-économiques participent de manière importante au profil global de risque de son patient. Ces actions d'ordre socio-économique sont laissées à d'autres intervenants : les services sociaux, la santé communautaire, la santé publique.

La discussion du contexte social, politique et culturel, qui façonne la conception dominante de la santé et qui définit ce qu'il convient de faire individuellement et collectivement pour se donner la meilleure espérance de vie en bonne santé, rappelle que les médecins sont des représentants de cette culture et que l'activité d'éducation est une transmission de cette culture.

### **2.3.3 Prévention et décision rationnelle**

S'engager c'est reconnaître la légitimité de l'intervention, laquelle dépend des bienfaits qu'elle peut produire en comparaison des risques et inconvénients qu'elle peut générer. Telle est la conception de la décision rationnelle. Les bénéfices escomptés de connaître son diagnostic sont liés à la possibilité d'intervention. Ils proviennent du fait qu'on dispose de moyens efficaces pour intervenir et qu'on peut raisonnablement s'attendre à ce que l'intervention soit efficace.

Pour les personnes qui ont déjà vécu des symptômes de maladies cardio-vasculaires, l'intervention vise à prévenir la survenue d'autres symptômes ou de nouvelles complications. Chez les personnes asymptomatiques, l'intervention vise à prévenir la maladie, ou du moins en retarder le plus possible la survenue, ou encore, à prévenir les manifestations morbides de l'athérosclérose et ultimement maintenir le plus longtemps possible une bonne santé. Les évidences de l'efficacité de l'intervention sont données par des études épidémiologiques sur la population générale et par l'expérience empirique non comptabilisée des médecins avec les personnes qui ont une HF.

Pour l'individu, le bénéfice se trouve dans la possibilité d'éviter de souffrir d'un événement traumatisant comme l'infarctus, qui peut laisser des séquelles, voire une incapacité permanente, ou d'éviter de subir une amputation ou de développer une condition récurrente comme de l'angine. Le risque de maladie et le bénéfice de la prévention sont fonction du temps d'exposition aux facteurs de risque, si l'on considère le processus d'athérosclérose. Le bénéfice augmente à mesure que la personne avance en âge, parce que le risque de survenue de la maladie augmente avec l'âge. Le bénéfice augmente également avec le nombre d'années passées à suivre le traitement. La personne est appelée à tenir compte non seulement de sa qualité de vie présente, mais également de sa qualité de vie future.

Mais il y a aussi des inconvénients. Pour les individus, les inconvénients sont liés au fait que, bien souvent, il faut déboursier une partie du coût d'un médicament, alors qu'on se sent en santé. La prise de conscience du risque amène à développer un souci accru pour sa santé, souci qui, pour certains, peut diminuer la qualité de vie. La perspective de s'astreindre à modifier les habitudes de vie et les habitudes alimentaires peut être perçue comme un processus difficile s'il y a beaucoup de choses à changer pour améliorer la situation, si la personne n'a pas le support de sa famille ou si elle a un rythme de vie qui ne se prête pas à faire attention.

Une décision rationnelle est le résultat de la pesée des inconvénients et des bénéfices de l'intervention proposée. L'intervention est indiquée si les bénéfices sont plus importants que les risques et inconvénients. Selon les médecins, les options sont claires : la personne a le choix entre 1° s'engager dans la démarche préventive avec les inconvénients qu'impliquent la modification des habitudes de vie, la prise d'un médicament et l'auto-surveillance, en ayant confiance qu'à long terme, elle va s'habituer et que cette démarche permettra de maintenir une bonne qualité de vie et 2° décider de ne rien changer de ses habitudes de vie, en acceptant les conséquences possibles du risque accru de maladie. Alors que le médecin considère les bénéfices individuels et collectifs dans son évaluation du bien-fondé de l'intervention, la personne à risque s'intéresse seulement à son bénéfice personnel.

Du point de vue collectif, la prévention auprès des personnes qui ont une HF est une décision rationnelle si les sommes dépensées pour les médicaments sont moindres que les bénéfices de la prévention, qui se définissent par : les coûts évités du traitement des complications associées à l'athérosclérose et plus généralement aux maladies cardiovasculaires, les avantages pour les individus, l'utilité pour la société, le gain d'années d'espérance de vie en bonne santé, etc. Ces évaluations sont en cours.

Du point de vue individuel, la décision rationnelle implique de faire une projection dans le temps en ce qui concerne l'évaluation des bénéfices. La décision rationnelle implique d'extrapoler le succès de l'intervention à partir de données épidémiologiques sur des populations différentes et de l'impression favorable qu'ont les médecins de

la prévention avec les personnes qui ont une HF. L'intervention préventive étant au stade de validation, la personne doit faire confiance au médecin lorsqu'il invoque les évidences disponibles qui indiquent que «c'est pratiquement prouvé que c'est efficace». La décision que prend la personne est une décision en contexte d'incertitude.

Or en contexte d'incertitude, ce qui semble être la logique des médecins, c'est «de mettre toutes les chances de son côté». Bien que le risque fasse appel à la notion de probabilité, cette notion est difficilement compatible avec les interprétations données par les médecins qui considèrent que la maladie va se développer si aucune intervention n'est réalisée. Le caractère probabiliste est surtout reconnu lorsqu'il s'agit d'expliquer pourquoi une personne qui maintient un taux de cholestérol adéquat fait néanmoins un infarctus, pour expliquer les différences dans les manifestations individuelles au sein d'une même famille (donc pour une même mutation et des habitudes de vie similaires) ou encore pour souligner l'impossibilité de la prédiction individuelle.

Malgré cela, la plupart des médecins ont tendance à donner au risque un caractère déterministe, si rien n'est entrepris pour en contrer les effets. Autrement dit, si on entame une démarche préventive, on améliore les choses, mais on ne peut être assuré du succès de l'intervention; par contre, si on laisse les choses aller, la maladie va se développer. Le risque est trop important pour se permettre de dire qu'il est possible de s'en tirer si on ne fait rien. Face au risque, le médecin adopte un point de vue de «gravité maximum». Ne pouvant quantifier le risque individuel, il vaut mieux avoir une attitude prudente, quitte à ce que certaines personnes aient à faire de la prévention pour rien.

*Md1 : Comment est-ce que je peux être assuré que mes patients HF n'ont pas un autre gène protecteur sur le plan cardio-vasculaire, qu'on ne connaît pas et qu'on ne sait pas identifier, et que là, j'suis en train de leur emmerder la vie avec mes histoires de, ok? C'est toujours ce dilemme-là que j'ai.*

Les risques et les inconvénients rattachés à l'intervention sont considérés comme minimes en comparaison des possibilités que cette intervention promet. La possibilité de bienfaisance invite à la prudence, laquelle exhorte à faire tout ce qui est possible. Si on peut, on doit. C'est l'essence même de l'impératif, qu'il soit moral, technoscientifique ou préventif.

S'agit-il d'une véritable décision rationnelle? Selon quelles rationalités? Celle de l'épidémiologie, celle de l'expérience clinique et celle qui fait dire «si tu peux, tu dois». Une décision rationnelle est-elle possible pour la prévention d'une maladie commune multifactorielle, lorsqu'on ne quantifie pas le risque individuel, lorsqu'on n'a pas assez de recul pour déterminer si l'intervention est efficace et lorsque les indicateurs du succès de l'intervention (le taux de cholestérol et l'adoption de saines habitudes) sont des mesures indirectes du processus qu'on veut ralentir, voire faire régresser?

Loin de nous l'idée de faire un plaidoyer contre l'intervention préventive auprès des personnes qui ont une HF. Nous pensons que celle-ci vaut la peine et nous croyons qu'elle serait la meilleure option à suivre si nous avons à prendre une décision à ce sujet. L'objectif qui sous-tend ce questionnement est de faire valoir les limites de la décision rationnelle individuelle dans le contexte incertain de la prévention individuelle. L'objectif est de montrer que l'argument de la décision rationnelle doit être entendu comme un appel à la prudence et non à une sorte d'équilibre comptable des bénéfiques et des inconvénients. Le risque n'est pas une probabilité, mais une menace non quantifiable.

Cette critique de la décision rationnelle a sa place pour remettre en perspective les différences entre le point de vue du médecin et le point de vue de la personne, d'une part, et d'autre part, pour souligner que la personne qui ne s'engage pas dans la démarche préventive ne pose pas nécessairement un geste irrationnel, mais un geste imprudent. En effet, la décision individuelle de s'engager ou non dans la démarche préventive tient beaucoup plus du pari, voire de la croyance, que de la décision rationalité comptable.

## 2.4 Les repères éthiques de la communication

Il nous semble clair que tous les efforts fournis par les médecins pour expliquer le diagnostic, ses implications pour la santé et les moyens d'intervention disponibles, sont déployés en vue de convaincre la personne de faire le seul choix rationnel possible, qui est celui de s'engager dans une démarche préventive. Il est bien sûr reconnu par les médecins que la personne est entièrement libre de s'engager ou non dans cette démarche, mais du point de vue du médecin, il en va de l'intérêt de la personne et de celui de la société de tenter de convaincre la personne du bien-fondé de la prévention.

La manière dont les savoirs sont présentés exprime les valeurs du médecin et sa confiance dans l'efficacité et les bénéfiques de la démarche préventive. Cette confiance est bâtie sur ses connaissances, sur son expérience clinique et sur ses convictions professionnelles. On peut donc penser que l'attitude persuasive, voire directive qui est observée chez les médecins lorsqu'ils témoignent de leur activité de communication est guidée par leur obligation de bienfaisance. Ne pas essayer de convaincre la personne que la solution proposée constitue le meilleur choix en la circonstance, irait à l'encontre du devoir professionnel.

Il est en effet difficile, dans le cas précis de HF, de concevoir la communication des savoirs comme un processus d'information qui vise à présenter d'une manière « non-directive » différentes options qui s'offrent à la personne en matière de prévention et de traitement.

Or, pour celui qui est habitué à concevoir l'exercice de la communication de l'information comme une obligation du médecin fondée sur la promotion de l'autonomie individuelle, obligation réalisée en vue de donner les moyens à la personne d'exercer un choix éclairé, une question surgit spontanément : ce processus de communication, tel que nous l'avons interprété et présenté, rencontre-t-il les exigences de l'éthique ? Plusieurs seront surpris d'une telle interrogation, car il faut bien reconnaître que, comparativement à bien des situations en médecine, où le manque d'information et l'absence de communication constituent le principal problème éthique, l'activité que nous venons de décrire et d'analyser, est plus que satisfaisante au regard de l'obligation d'information en médecine.

Là n'est pas la question. Plus fondamentalement, la question qui surgit provient de l'impression suivante : puisque la personne est responsable de la mise en œuvre de l'intervention préventive, on peut considérer que la personne est « un moyen » nécessaire au succès de l'intervention. Par conséquent, comment s'assurer que la personne est toujours considérée non seulement comme un moyen mais toujours également comme une fin ?

*Md5 : Souvent j'dis « si tu sais comment leur faire accepter, tu peux, y'a des patients, tu peux les faire souffrir si tu sais leur demander. Si tu sais comment faire pour qu'ils te disent oui. Si tu sais leur faire accepter, leur expliquer, les motiver. »*

Dans cet exercice difficile qui consiste à fournir à la personne un savoir approprié pour obtenir sa confiance et son engagement, il pourrait arriver que le médecin soit tenté de parvenir à ses fins en allant plus loin que simplement tenter de convaincre. Comment concilier les exigences de l'éthique et les exigences du succès de l'intervention ?

Une autre facette de la problématique est la suivante : s'agissant de prévention, cette activité comporte une double finalité : la santé (et le bien-être) de l'individu et la santé publique, par la diminution de la morbidité cardio-vasculaire. Or, s'il est tout à fait concevable de concilier l'objectif santé publique et l'objectif santé et bien-être de l'individu, ceux-ci peuvent également entrer en conflit. Ce conflit se définit par une tension entre les exigences de l'éthique, qui s'expriment à travers la promotion de l'autonomie de la personne, et les exigences de la pratique préventive, qui s'expriment à travers la bienfaisance du médecin et l'utilité sociale de la santé publique.

Cette tension peut être observée tout d'abord dans la manière dont le médecin s'y prend pour convaincre la personne de s'engager dans la démarche préventive et, par la suite, au cours du suivi si la personne n'est pas disposée à faire tout ce qui est approprié pour maximiser les chances de succès de l'intervention préventive.

La manière persuasive, voire directive de présenter la situation nous a conduit à vouloir réfléchir sur les exigences de l'éthique par rapport à la communication des

savoirs en vue de l'obtention d'un engagement. Nous avons choisi d'analyser cette pratique à la lumière des repères éthiques existants en éthique médicale concernant la communication d'informations. Deux repères nous sont apparus pertinents étant donné la spécificité et les finalités de la pratique étudiée : le principe de non-directivité propre au conseil génétique et les exigences éthiques rattachées au concept de consentement libre et éclairé.

#### **2.4.1 Le principe de non-directivité**

D'entrée de jeu, l'activité de communication des médecins dans le contexte de l'identification d'une HF nous a semblé aller à l'encontre de l'approche non-directive établie pour le conseil génétique en génétique médicale. HF étant une condition monogénique héréditaire, on pouvait se demander si cela était une dimension suffisante pour considérer la communication des savoirs à propos de HF selon les repères propres au conseil génétique.

Premièrement, nous devons convenir que, même s'il s'agit d'une condition monogénique héréditaire, la pratique médicale entourant HF et le modèle de communication qui s'y rapporte se distinguent nettement du conseil génétique, du simple fait que la communication des savoirs et la prise en charge médicale de HF portent sur la prévention individuelle d'une maladie commune multifactorielle, bien plus que sur le risque de transmission d'une maladie héréditaire. C'est surtout dans le cas où les parents sont tous les deux hétérozygotes pour HF que le conseil génétique prend une place importante.

Ayant convenu que la pratique étudiée était fort différente du conseil génétique, devons-nous pour autant abandonner l'idéal de non-directivité? Pour amorcer cette discussion, il est nécessaire d'examiner le principe de non-directivité.

En génétique médicale, la communication des informations est rattachée à l'activité de conseil génétique, lequel se caractérise par son principe de non-directivité. Un conseil génétique non-directif vise à fournir toutes les informations requises pour que la personne ou le couple à risque puisse faire un choix éclairé en fonction de ses propres valeurs.

Le principe de non-directivité se fonde sur le respect de l'autonomie des personnes et se justifie au surplus par la nature hautement personnelle des choix reproductifs. Ce principe constitue la pierre angulaire de l'éthos de la génétique médicale depuis la fin des années soixante. Ces origines sont indissociables d'un contexte socio-historique ayant vu la génétique associée aux mouvements eugénistes (FINE, 1993 ; LECLERC, 1993a ; SORENSON, 1993).

Il faut néanmoins préciser que l'avantage et la possibilité pratique du caractère non-directif du conseil génétique ont été questionnés (CLARKE, 1991 ; LEROY, 1993),



de même que sa prétention à la neutralité (CAPLAN, 1993 ; GERVAIS, 1993) et ses fondements éthiques (YARBOROUGH *et al*, 1989). De plus, une récente étude empirique a suggéré que la non-directivité était davantage un idéal qu'une réalité (MICHIE *et al*, 1997).

L'idéal de non-directivité ne signifie pas une présentation neutre d'informations. Une communication peut être non-directive tout en répondant aux besoins psychologiques de la personne et en tenant compte de sa situation et de ses valeurs. L'idéal de non-directivité demande que le médecin partage ses connaissances et son expérience avec la personne. Cependant, le médecin ou le conseiller ne doit pas orienter en fonction de ses propres valeurs la décision de la personne concernée. L'idéal de non-directivité signifie que le médecin doit reconnaître que sa conception de la meilleure décision n'est peut-être pas ce que la personne pense être son meilleur intérêt. Il appartient à la personne concernée de juger de ce qui constitue son propre bien. Compris dans ce sens, l'idéal de non-directivité de la communication est compatible avec l'aide à la décision et la promotion de l'exercice d'un choix éclairé.

Le médecin ne doit pas imposer sa propre vision du bien et ce, même s'il dispose des connaissances et de l'expérience (donc de la compétence) pour déterminer ce que constitue la décision rationnelle à prendre en la circonstance.

Ultimement, ce qui distingue le principe de la non-directivité du concept de choix éclairé ou du consentement à l'acte médical, c'est qu'il est basé sur une conception de la promotion de l'autonomie des personnes par la non-interférence. Cette non-interférence s'exerce premièrement en tenant compte des valeurs de la personne lors de la communication, puis en indiquant, au moment de la prise de décision, que cette décision appartient à la personne et, enfin, en supportant la décision qui a été prise par la personne.

L'importance de la conception de l'autonomie comme non-interférence et de son expression dans l'idéal de non-directivité est associée à la volonté de dissocier la pratique du conseil génétique de la pratique de l'eugénisme. Le principe de non-directivité a surtout été formulé pour éviter que l'intérêt de l'État ne vienne – par l'entremise des médecins qui pourraient se faire les porte-parole de cet intérêt – interférer dans les choix personnels des individus en matière de reproduction. Le conseil génétique non-directif demeure une activité essentielle dans le contexte du diagnostic prénatal et du dépistage de maladies monogéniques héréditaires.

Est-il souhaitable de transférer ce principe pour encadrer la communication des savoirs dans le contexte de la médecine prédictive, qui est une médecine préventive individuelle? On observe à ce sujet une certaine tendance indiquant que l'approche non-directive doit être abandonnée lorsqu'un traitement ou des modalités de prévention sont disponibles (ANDREWS *et al*, 1994, p. 107 ; BERG, 1998 ; MOTULSKY, 1994).

L'argument invoqué en faveur de l'abandon de l'idéal de non-directivité est celui de l'existence d'un traitement et/ou de la possibilité de prévention, ce qui renvoie à concilier le principe de l'autonomie avec le principe de bienfaisance. Voici l'argumentation proposée par le groupe d'expert du CIOMS (BERG, 1998) à propos de la pertinence et des limites d'application de la non-directivité dans le cadre de l'activité de communication :

*One factor in favour of non-directive counselling was that genetics evolved as a largely diagnostic specialty with little treatment. As more treatments become available, and as susceptibility testing for common multifactorial diseases may suggest lifestyle changes that could benefit the individual's health, the counselling approach may become similar to approaches in general medicine, where the doctor may recommend beneficial treatment or lifestyle changes. Counselling related to reproductive choices should remain non-directive.*

Pour ces experts, la possibilité de traitement et le principe de bienfaisance qui en découle font basculer la pratique de communication dans le contexte de la médecine clinique générale. Dans la situation clinique, il est acceptable que le médecin fasse usage de sa compétence non seulement pour informer et aider à la décision, mais pour déterminer ce qu'il considère être la meilleure action et la recommander. De toute façon, le patient a le droit d'accepter ou de refuser un traitement. La promotion de l'autonomie est garantie par le processus habituel de consentement et n'a pas besoin d'une approche supplémentaire de non-directivité. À la limite, la non-directivité, interprétée comme la non-interférence, va à l'encontre du principe de bienfaisance et de la conception de l'autonomie comme responsabilité.

En résumé, deux arguments suggèrent que le principe de non-directivité de la communication ne s'applique pas dans le contexte de la pratique étudiée. Le premier argument est qu'il ne s'agit pas de génétique médicale et de conseil génétique à des fins de reproduction. Le second argument est que la disponibilité de moyens préventifs efficaces donne la possibilité de faire le bien, de changer les choses, d'agir en connaissance de cause, bref de prendre ses responsabilités pour améliorer sa situation. Ceci traduit une conception de l'autonomie qui n'est pas limitée à la capacité de prendre une décision, mais élargie à celle de prendre une décision de manière raisonnable et responsable.

Le contexte de l'identification d'une HF constitue un bon exemple où la disponibilité de moyens efficaces pourrait justifier l'abandon de la non-directivité de la communication. On pourrait même arguer que dans ce cas, la non-directivité irait à l'encontre des principes éthiques de la bienfaisance et de la responsabilité.

Ceci semble donc clore la question de la pertinence du principe de non-directivité en regard de la communication dans le contexte de la médecine prédictive. Or, nous

tenons à préciser que si la tension entre l'autonomie et la bienfaisance est assumée sur le plan éthique par la procédure du consentement médical, il demeure néanmoins une tension entre la promotion de l'autonomie et l'utilité sociale propre à la situation préventive, tension qui mérite d'être discutée.

En effet, si la communication non-directive n'est pas pertinente du point de vue éthique dans le cadre de la «médecine générale», où le bénéfice au patient est la finalité première et que l'on peut raisonnablement s'attendre à un traitement efficace pour réaliser ce bénéfice, la question de savoir si la non-directivité de la communication doit être abandonnée dans le domaine de la «médecine préventive individualisée» n'est pas entièrement réglée et ce pour deux raisons.

La première est liée à la double finalité de cette pratique. La prévention comporte, en plus de sa finalité individuelle, une finalité collective qui peut entrer en conflit avec l'autonomie individuelle. Par conséquent, l'argument de la bienfaisance n'est pas suffisant pour faire assimiler la médecine préventive individualisée à la médecine générale ni pour se limiter au consentement en situation thérapeutique.

La seconde est que, contrairement à la situation thérapeutique où on peut raisonnablement s'attendre à ce que l'intervention soit un succès, lequel donne sa réalité au bénéfice supposé, en prévention cette condition de succès n'est pas toujours aussi clairement définie. Par conséquent, la prudence est de mise avant d'écarter le principe de non-directivité au nom du principe de bienfaisance, car la pertinence éthique de la non-directivité ne se trouve pas dans la tension entre la bienfaisance et l'autonomie, mais dans la tension entre utilité sociale et l'autonomie.

La promotion ou l'abandon de l'idéal de non-directivité – et de la solidarité sociale par rapport aux décisions individuelles que traduit cet idéal – dépend plus profondément d'un choix social et politique. La société doit déterminer si la liberté des personnes de disposer de leur propre santé est jugée aussi primordiale que la liberté de procréation. On pourrait en effet se demander si les intérêts de l'État, de tiers payeurs et de la société en matière de santé publique et de coûts de santé, peuvent venir interférer dans les décisions personnelles par rapport à la santé individuelle. Cette question est extrêmement importante. Alors qu'il est clair qu'en matière de reproduction, la société s'est positionnée contre l'ingérence de l'État et contre le projet eugénique, en affirmant cette position par le principe de non-directivité, en matière de santé individuelle le débat ne fait que commencer. Ce débat est extrêmement important car il n'est pas suffisant de prôner la non-directivité au sein de la relation médecin-personne à risque si, plus globalement, la société n'est pas solidaire de cette approche.

En résumé, selon les normes actuelles en émergence dans le domaine de la médecine prédictive, l'idéal de la non-directivité semble être écarté lorsqu'il y a possibilité de traitement ou de prévention. Cependant nous avons fait valoir que la pratique de la

médecine préventive ne correspond pas à une pratique de médecine générale, à cause de sa finalité sociale. Par conséquent, nous pensons que le consentement à l'acte médical n'est peut-être pas approprié pour encadrer la communication dans le domaine de la prévention.

Si on écarte l'idéal de la non-directivité et si on considère insuffisant le consentement à l'acte médical, quelles pourraient être les exigences éthiques appropriées à la communication de savoirs dans le contexte de la pratique étudiée?

#### 2.4.2 Les exigences éthiques de l'engagement

Le consentement à l'acte médical est, à l'origine, une obligation juridique qui s'est progressivement imposée depuis le début du 20<sup>e</sup> siècle. En médecine, le consentement est une forme d'autorisation que le patient donne au médecin, de manière implicite ou explicite, verbale ou écrite, pour que le médecin mette en œuvre un traitement spécifique qu'il a expliqué au préalable au patient (PARIZEAU, 1993).

Cette obligation juridique repose sur la reconnaissance de l'autonomie de la personne et implique pour le médecin une obligation d'information afin que la personne comprenne suffisamment bien la portée du traitement proposé, pour donner son accord en toute connaissance de cause.

Du point de vue éthique, le consentement se distingue du concept de « choix informé », lequel repose sur une conception de l'autonomie qui signifie le respect de la capacité des personnes à juger de leur propre bien et à participer activement aux décisions concernant leurs traitements. Le concept de « choix informé » est mis de l'avant dans le domaine de la génétique humaine (KNOPPERS, 1995) et « suppose l'accès à une information pertinente et compréhensible sur les options qui s'offrent et les incidences possibles des diverses décisions. Cela implique qu'on appuie chaque personne dans sa décision en l'aidant à déterminer ce qui importe pour elle et dans quelle mesure les différentes décisions envisagées correspondent à ses priorités, compte tenu de ses valeurs et de sa situation » (CRNTR, 1993, p. 109).

Or, pour pouvoir exercer un choix informé, encore faut-il qu'il y ait plusieurs options disponibles. Dans le cas de l'identification d'une HF et de la communication des implications du diagnostic pour l'action préventive, il n'y a que deux possibilités : faire ce qui est recommandé pour diminuer son risque de MCV ou bien ne pas s'en occuper. Bien sûr, une fois engagée dans la démarche préventive, la personne peut faire des choix quant aux modalités du traitement.

Ainsi, la communication des savoirs en vue de l'obtention d'un engagement dans une démarche préventive correspond plutôt à l'obtention d'un consentement qu'à l'exercice d'un choix informé. Les explications données à la personne ont pour objectif de l'amener à accepter ou non de participer à un plan d'intervention assez bien

défini et non à choisir parmi plusieurs options disponibles. Ce consentement est un engagement : ce à quoi la personne consent n'est pas de soumettre son corps à un acte médical, mais de participer pleinement et activement à une démarche relativement bien balisée, que lui recommande le médecin.

En fait, la médecine préventive individualisée pourrait être comparée à la pratique de recherche clinique. Non pas à cause d'un caractère expérimental, mais parce que le dilemme éthique sous-jacent associé à la situation de recherche clinique, qui se résume à une tension entre l'utilité et l'autonomie (PARIZEAU, 1992), correspond à une des finalités de la prévention. Or, en éthique, la question du consentement est souvent présentée en faisant une distinction préalable entre la situation thérapeutique et la situation de recherche. En médecine préventive individualisée, on doit considérer les deux situations, puisque la pratique étudiée comporte à la fois une tension entre la bienfaisance et l'autonomie et une tension entre l'utilité et l'autonomie.

En nous appuyant sur la double finalité de la pratique étudiée, les exigences éthiques appropriées à l'obtention d'un engagement libre et éclairé pourraient s'inspirer des repères développés pour le consentement à la recherche.

Qu'il s'agisse de recherche ou de traitement, les exigences éthiques sont inscrites dans la procédure de consentement qui indique que le consentement doit être libre et éclairé. Permettre un consentement libre exige de ne pas forcer la personne, ni de déformer l'information pour emporter son adhésion.

Pour obtenir un consentement éclairé, il faut que soient fournies à la personne toutes les informations nécessaires à la prise d'une décision. Lorsqu'il s'agit de recherche, les exigences légale et éthique face à l'obligation d'informer sont plus élevées. En prévention comme en génétique, la notion de risque et d'inconvénient doit être élargie à leur dimension psycho-sociale. Un engagement libre et éclairé repose sur une communication qui présente les bénéfices et les inconvénients d'une manière juste et réaliste en définissant les zones d'incertitude et les limites de l'intervention.

Ce début de réflexion à propos de la pertinence pour HF de l'idéal de non-directivité et des exigences d'un engagement libre et éclairé nous amène à conclure qu'il est important de bien déterminer la spécificité et les finalités de la pratique étudiée, et ce au moment d'entamer une réflexion sur l'identification des repères éthiques appropriés pour nous guider dans notre questionnement visant à déterminer si une pratique rencontre les exigences de l'éthique.

Bien que cette discussion dépende de l'exemple que nous avons choisi (HF), ces arguments pourraient fort probablement s'appliquer à d'autres situations de « médecine préventive individualisée ». Ils signifient qu'il y a lieu de prolonger la réflexion sur l'opportunité de formuler des repères éthiques appropriés à la communication des savoirs dans le domaine de la médecine prédictive.

### 3 Des explications aux significations

Nos entretiens avec les médecins suggèrent que les savoirs communiqués ont pour fonction de fournir aux personnes une définition juste et correcte du problème que constitue HF pour que celles-ci puissent se faire une représentation adéquate de ce que leur situation implique pour l'action. En fournissant des explications sur ce qu'est HF et sur ses implications pour la MCV, les médecins communiquent également leur propre interprétation du problème. Ces explications et ces interprétations sont nécessaires pour « remettre les pendules à l'heure », pour que les individus aient une bonne compréhension du problème, car, comme le dit un médecin : « quand ils sont moins perdus, ils sont plus prêts à faire ».

Nous consacrons cette deuxième partie du chapitre aux savoirs eux-mêmes, aux significations qui sont accolées aux explications que les médecins donnent aux personnes à risque. Nous avons choisi de nous concentrer sur la manière dont les médecins se représentent le problème de HF en rapport avec des concepts centraux de la médecine : la santé, la maladie, le normal et le pathologique.

Tous les médecins ne définissent pas HF de la même manière. Si tous s'entendent sur la cause génétique et héréditaire de HF et sur le risque accru de MCV que HF confère, des divergences de point de vue sont cependant observées par rapport à ce que HF représente.

Ainsi pour la majorité des médecins, HF est « une maladie métabolique héréditaire ». HF est considérée comme une maladie parce que le taux de cholestérol élevé constitue une anomalie sur le plan statistique qui est associée avec un risque accru de maladies cardio-vasculaires. L'hypercholestérolémie témoigne d'un dérèglement de l'homéostasie du cholestérol dont la cause est un défaut génétique.

Nous avons rencontré un médecin qui pense que HF est plutôt une « anomalie génétique ». Il conçoit HF comme une différence biologique qui n'est pas en soi une maladie, mais qui peut contribuer au développement des maladies cardio-vasculaires, si on ne corrige pas la situation. En somme, ce médecin ne localise pas la maladie au niveau de l'hypercholestérolémie, comme le font les autres médecins, mais au niveau de la fonction cardio-vasculaire.

Nous avons décidé de nous pencher sur la manière dont les médecins définissent HF au regard de ces concepts pour les raisons expliquées ci-après. La première raison est due à l'importance que prend l'activité de « conseil préventif » en médecine et au problème que posent la complexité et l'incertitude qui lui sont inhérentes, du fait de la multiplicité des facteurs en cause dans la survenue des maladies. La pratique qui consiste à identifier des prédispositions et des susceptibilités génétiques à des maladies communes multifactorielles se définit essentiellement comme la communication d'un risque et la formulation de conseils sur les moyens à prendre pour réduire ce



risque. Qu'ils soient ou non accompagnés de moyens d'intervention, ces savoirs sont un élément central de la relation entre le médecin et la personne à risque.

La personne à risque dépend des explications fournies par le médecin pour se faire une idée de son problème et des implications que ce problème a pour sa santé. L'éthique est interpellée dans la mesure où le savoir transmis constitue « l'objet » avec lequel se construit la nature du problème et sur lequel repose la légitimité de l'intervention. En nous intéressant non seulement au processus de communication, mais également au contenu des savoirs communiqués, nous soutenons qu'il y a une place pour une interrogation sur les significations et les conséquences de ces savoirs.

La deuxième raison pour laquelle nous avons décidé de nous pencher sur la manière dont les médecins se représentent HF est davantage épistémologique qu'éthique. Nous étions curieuse de vérifier si le modèle le plus récent de « la génétique », le modèle épidémio-moléculaire complexe dont il a été question au chapitre 2, était intégré dans la pensée médicale actuelle des experts en dyslipidémies héréditaires. HF nous a semblé un bon exemple pour explorer comment la génétique moléculaire influence l'approche médicale ou comment la médecine s'approprie l'information génétique pour la prévention d'une maladie commune multifactorielle. Comment les médecins se représentent la prévention d'une maladie multifactorielle en présence d'une prédisposition génétique? Si, d'un point de vue théorique, le modèle multicausal, probabiliste, systémique, complexe, global, etc. plaît à l'esprit, on peut se demander s'il est utile en pratique et s'il fournit des significations satisfaisantes pour les médecins et pour les personnes à risque. Mais avant d'arriver à ces questions, il faut examiner comment les médecins spécialistes s'approprient les connaissances scientifiques et les interprètent en vue de donner des explications aux personnes concernées.

La manière dont les médecins experts du domaine se représentent l'apport de la prédisposition génétique dans le contexte de la survenue d'une maladie multifactorielle est importante parce que ce sont les experts qui déterminent et diffusent les savoirs au sein de la communauté médicale (ARSKEY, 1994). Or la génétique des maladies communes multifactorielle est appelée à se pratiquer de plus en plus dans les services de première ligne et à impliquer des médecins moins versés dans les subtilités de « la génétique ».

### **3.1 Définitions de HF et qualification santé/maladie**

Tous les médecins s'accordent pour dire que HF est causée par une mutation du gène qui code pour le récepteur des LDL et que HF confère un risque élevé de maladies cardio-vasculaires. Cependant, demander si HF est une maladie ou non nous a permis de constater que la manière dont les médecins se représentent HF n'est pas homogène.

La question du statut de HF par rapport à l'état de santé se pose essentiellement pour les personnes hétérozygotes qui reçoivent un diagnostic de HF et qui sont asymptomatiques. En effet, il ne faut pas oublier que les personnes qui se présentent dans ces cliniques peuvent soit être asymptomatiques, donc en prévention primaire, soit avoir déjà manifesté des symptômes de maladies cardio-vasculaires ou avoir déjà fait un infarctus.

### 3.1.1 Une maladie métabolique héréditaire

Pour presque tous les médecins interrogés, HF est définie comme une « maladie métabolique héréditaire », dont les impacts sont progressifs et surviennent à l'âge adulte, ce qui la distingue de la majorité des maladies métaboliques héréditaires, dont les manifestations surviennent très tôt dans l'enfance. HF est décrite du point de vue biochimique et du point de vue héréditaire. Il s'agit d'un trouble du métabolisme du cholestérol, produisant un taux de cholestérol élevé dans le sang.

*Md2 : Je vous offre ma définition de médecin : c'est une maladie métabolique héréditaire, qui donne un trouble au niveau du métabolisme du cholestérol et qui est attribuable à un défaut du récepteur LDL, chez un patient. C'est une pathologie qui peut exister sous une forme homozygote ou sous une forme hétérozygote.*

Cette définition de HF se rattache au modèle monogénique classique, tout en tenant compte de la « déclaration tardive » des manifestations cardio-vasculaires. Cependant dans cette définition, il y a immédiateté et persistance du pathologique. L'anormalité est déjà présente, s'exprimant sur le plan biochimique par le taux élevé de cholestérol. La métaphore du dérèglement du système explique les causes de l'état anormal.

*Md5 : [... Alors moi je leur dis que c'est comme un thermostat. Un thermostat du four. Si tu veux mettre à 350 ton thermostat et qu'il est défectueux, il monte à 500[...]. Du cholestérol on en fabrique tous et ça s'en va dans le sang. Mais le taux ne doit pas dépasser telle quantité. Chez les patients qui sont atteints et qui ont cette brisure-là, ça va continuer de monter. Chez la personne qui ne l'a pas, ça va se stabiliser dans son sang, et il n'y aura pas de taux anormal, le taux de cholestérol va rester normal. C'est comme ça que j'explique au patient.*

Le taux de cholestérol élevé est un état anormal parce qu'il est premièrement une anomalie sur le plan statistique. Cette « hyper » cholestérolémie représente un écart important par rapport à la valeur moyenne de la cholestérolémie observée dans la population générale. L'anomalie statistique est considérée comme une maladie ou un problème de santé en raison des évidences provenant d'études épidémiologiques qui montrent une association entre un taux de cholestérol élevé et la survenue de la MCV.

Ces observations permettent d'établir que le fait d'avoir une HF entraîne un risque de MCV.

*Md4 : C'est un problème de santé. Pour moi maladie ça égale problème de santé [...] Pourquoi j' considère ça comme un problème de santé? Ou qu'est-ce que c'est, pour moi, un problème de santé? J'essaie de ne pas utiliser le mot normalité[...] parce que les critères qu'on a pour mesurer l'impact de cette anomalie-là, les critères qu'on peut trouver, qui sont objectifs, montrent qu'ils sont très différents des critères d'une population moyenne, des critères de la courbe de Gauss [...] C'est problématique parce que, on sait, d'après des études épidémiologiques, d'après des études cliniques, qu'à long terme, le risque qu'ils aient des problèmes cardio-vasculaires est très très très évident. Donc c'est pour ça que je vois ça comme un problème de santé. Mais c'est vrai que les gens qui ont l'hypercholestérolémie familiale qui ne sont pas malades, qui ne sont pas symptomatiques, c'est une épée de Damoclès en fin de compte.*

Si le fait de présenter une HF ne signifie pas que la personne est malade, le message qui est transmis révèle que le fait d'avoir une HF constitue une menace qui pèse sur elle. Cette menace, c'est celle des symptômes et des complications associées à la MCV. HF désigne à la fois un état pathologique actuel et une maladie en puissance.

*Md6 : C'est une maladie peu symptomatique. Les gens demandent souvent quels sont les symptômes de cette maladie-là. Je leur dis « il vaut mieux pas les ressentir. Parce que les symptômes ce sont ceux de l'infarctus, de l'hémiplégie ou d'une amputation ou d'une gangrène. » C'est comme si on disait : « considérez-vous le SIDA comme une maladie? » Oui, le SIDA est une maladie. Le SIDA finit par aboutir chez des gens en parfaite santé à des symptômes catastrophiques. L'hypercholestérolémie familiale c'est une telle maladie, je ne parle pas des complications, c'est une maladie, une maladie métabolique.*

### 3.1.2 Une prédisposition à la MCV

Comment se comprend la notion de risque lorsque la cause principale de ce risque est elle-même considérée comme une maladie-réalité biologique? Le risque peut-il encore revêtir sa définition première de probabilité?

En définissant HF comme un risque de MCV, un nouveau point de référence pour la maladie fait son entrée. Il s'agit de la maladie cardio-vasculaire. Lorsque HF est définie dans la perspective plus globale des maladies cardio-vasculaires, HF prend de nouvelles significations. HF est une « condition » qui amène la maladie. La Maladie est une complication de HF. À l'appui de cette approche, quelques médecins ont invoqué l'exemple du diabète.

**Md3** : *[O]n meurt pas du diabète, on meurt des complications du diabète hein? J'suis d'accord, [HF] c'est une condition qui amène la maladie, qui amène des manifestations...*

Il est possible de concilier ces deux conceptions de HF comme maladie et comme condition qui amène la maladie, en définissant HF comme prédisposition. Cette acception du mot prédisposition comporte cependant une connotation déterministe. La prédisposition que constitue HF est comprise comme un état anormal sur le plan sérique, qui devient anormal sur le plan cardio-vasculaire. HF est à la fois une maladie et une condition qui prédispose ou devient maladie. HF est une prédisposition qui progresse vers la maladie.

**Md1** : *Pour moi, c'est une condition qui devient maladie à court, moyen ou long terme. C'est sûr que c'est un état porteur, qui va ou non donner lieu à une maladie [...] Pour moi, c'est une prédisposition sévère à la maladie. Plus qu'un état hétérozygote pour une maladie récessive par exemple[...] À la limite, c'est une maladie, si on considère un cholestérol élevé une maladie. Si on considère qu'un taux de cholestérol élevé n'est pas une maladie, à ce moment-là oui, c'est une condition prédisposante à une maladie, qui sera la maladie cardio-vasculaire.*

Ce chevauchement entre la prédisposition et la maladie est également illustré par l'emploi de la notion de porteur. De quoi est-on porteur au juste? Les entretiens auprès des médecins montrent que les personnes avec une HF sont à la fois porteuses de la mutation, porteuses du trouble lipidique ou porteuses de la maladie. Une utilisation du mot porteur qui, au surplus, doit être distinguée de la définition classique en génétique du statut de porteur d'une maladie récessive.

Un médecin est ambivalent par rapport au statut de HF. Il a tendance à considérer HF comme un facteur de risque de la MCV. Il souligne l'ambiguïté que traduit l'utilisation du défaut génétique pour qualifier HF de maladie. Si les gens qui présentent une HF ont toujours un défaut génétique, on peut par contre se demander si un défaut génétique produit nécessairement une maladie.

**Md7** : *Je ne pense pas que je le vois comme une maladie. Je pense que c'est un facteur de risque important pour une certaine gamme de problèmes. En soi est-ce que c'est une maladie? Oui. Je veux dire, il y a un défaut génétique qu'on peut trouver. Mais il y a aussi d'autres défauts génétiques qui.. Est-ce que c'est nécessairement une maladie parce qu'on a un défaut génétique? Est-ce que la maladie se définit par une incapacité ou par eh, c'est une bonne question... Spontanément je dirais non, je ne les vois pas nécessairement automatiquement comme étant malades, ils sont plus à risque, mais pas malades.*

Pour quelques médecins, il est problématique d'affirmer que HF à l'état hétérozygote chez des personnes asymptomatiques est une maladie en soi. Ceux-ci soulignent que, pour pouvoir répondre à la question, il faut considérer les conséquences dans le futur. Rappelons que l'histoire naturelle de l'athérosclérose précoce prématurée associée à une HF non traitée implique que 50% des hommes de 45 ans et des femmes de 55 ans ont des complications coronariennes qui peuvent être symptomatiques à partir de la vingtaine chez les hommes et de la trentaine chez les femmes (GAGNÉ et GAUDET, 1997, p. 63). Il faut cependant se rappeler que les cliniques spécialisées risquent d'avoir un biais en faveur d'une clientèle plus sérieusement touchées. Même si au Québec, 6 mutations expliquent 85% des cas, l'expression clinique de l'hypercholestérolémie familiale est très hétérogène. Pour une même mutation, on retrouve des écarts importants dans les taux de cholestérol-LDL, qui oscillent en moyenne entre 4 et 10 millimoles par litre. On constate une hétérogénéité significative sur le plan des manifestations morbides, qui dépend des interactions gène-gène, des interactions gène-environnement, des autres facteurs de risque de la MCV et des facteurs protecteurs.

L'évolution de HF vers des manifestations morbides est enfin dépendante de la précocité de la prise en charge, ce qui laisse entrevoir une dimension temporelle qui n'est pas toujours prise en considération dans la définition de HF comme maladie métabolique héréditaire.

### 3.1.3 Une anomalie génétique

Une approche tout à fait différente de HF est proposée par un médecin. HF est définie comme une anomalie génétique de naissance. Cette anomalie génétique n'est pas en soi une maladie, mais constitue une différence biologique qui entraîne une diminution de l'activité du foie à récupérer le cholestérol-LDL qui circule dans le sang. Cette interprétation circonscrit le problème non pas au niveau du taux élevé de cholestérol, mais au niveau du fonctionnement du foie.

Une métaphore basée sur un système de transport de marchandises avec des camions de livraison circulant dans le sang, met l'accent autant sur la composition de ces marchandises que sur le nombre de camions en service. Le recours à l'explication génétique et moléculaire évite de qualifier l'anomalie statistique que représente le taux de cholestérol élevé comme un état pathologique qui témoigne d'une maladie.

*Md9 : [O]n leur explique le problème : « chez vous le problème c'est pas le cholestérol, le problème c'est pas les camions qui le livrent, le problème c'est la porte de garage par laquelle doivent passer les camions pour livrer leur « stock », qui rouvre pas bien. Y'est là le problème. Or, vous êtes nés avec, on ne peut pas changer la porte. Et de la même manière que papa a des lunettes, on est pas malades de porter des lunettes, vous êtes pas malades d'avoir un problème de porte. La maladie c'est quelque chose qu'il faut que vous évitiez justement et on peut la prévenir ».*

Cette métaphore permet de décrire les mécanismes moléculaires du transport des lipoprotéines et tente de donner une interprétation alternative de ce que représente le taux de cholestérol élevé. Le taux de cholestérol élevé est la résultante d'une structure manquante dans le foie. Dans ce modèle explicatif, la maladie n'est pas HF mais la MCV. Le pathologique n'est pas dans l'état biochimique ou le signe clinique du haut taux de cholestérol, mais découle du processus d'athérosclérose et se traduit en un problème fonctionnel ressenti par l'individu.

La référence à la constitution génétique est une vision qui se veut neutre. Mais une anomalie se définit toujours par rapport à une norme. Dans ce cas, la norme n'est pas la valeur moyenne du taux de cholestérol, mais une fonction cardio-vasculaire harmonieuse, qui n'apporte pas de problèmes. Il s'agit d'une vision physiologique et fonctionnelle qui tient compte de la dimension temporelle, à l'inverse d'une vision biochimique et statique.

Selon ce médecin, il faut éviter que la personne pense qu'elle a « une bombe à retardement dans le corps », une image qui renvoie à la notion de « maladie en devenir ». La stratégie privilégiée par ce médecin est de contrer le sentiment de fatalité et d'instaurer un sentiment de contrôle. L'utilisation de l'exemple des lunettes est un choix qui permet de présenter HF comme une anomalie de naissance à corriger plutôt que comme une l'anormalité intrinsèque et intraitable.

*Md9 : [T]raiter l'hypercholestérolémie familiale en soi c'est comme porter des lunettes pour quelqu'un qui en a de besoin. Ça évite des problèmes. Mais c'est pas en soi, l'hypercholestérolémie familiale devient un problème si on s'en occupe pas. Mais c'est pas en soi un problème. C'est le genre d'approche qui fonctionne en général le mieux.*

HF n'est qu'un aspect de susceptibilité dans un portrait multifactoriel de risque. Dans ce contexte multicausal et dynamique, HF est un facteur de risque très important, mais n'est pas le seul en cause. Le risque de MCV ne dépend pas seulement du chiffre de cholestérol, mais d'autres composantes telles la réactivité endothéliale, l'oxydation cellulaire, la composition des lipides avec les lipoprotéines, etc. Une explication alternative, qui évite l'obsession autour du « chiffre », souligne que la modification des habitudes alimentaires contribue à transformer la composition des transporteurs (camions-marchandises). Même s'il y a autant de transporteurs de cholestérol-LDL qui circulent dans le sang (le taux), la composition de ceux-ci influence aussi le processus de formation des plaques d'athéromes qui endommagent les artères.

Md9 prévoit une évolution des connaissances qui va avoir un impact pour les médecins traitants et pour les gens atteints. Il y a l'émergence de nouvelles variables à considérer pour les médecins traitants. En dehors du chiffre, c'est l'aspect qualitatif des changements dont il faudra tenir compte à l'avenir : la densité, l'oxydabilité, le séjour plasmatique et pas juste le nombre de particules. En somme, l'émergence de nouvelles



variables, de nouveaux signes à surveiller vont traduire une nouvelle compréhension de la condition.

*Md9 : [M]oi j'suis convaincu que d'ici 2-3 ans, on en parlera presque plus des LDL. On va parler de l'apoB, on va parler de la densité des LDL, on va parler de l'insulinémie à jeun, comme étant une triade métabolique aussi forte que les LDL hauts, HDL bas, et les triglycérides élevés pour dire quelque chose.*

### 3.1.4 Les dimensions de la maladie

Bien que tous les médecins interrogés, sauf un, considèrent que HF est une maladie, plusieurs ont néanmoins trouvé la question pertinente, reconnaissant la difficulté de qualifier de « maladie » une condition asymptomatique. D'autres, par contre, n'y voyaient qu'évidence.

*Md8 : Il n'y a pas d'autres façons de voir ça. Je ne sais pas comment on peut voir ça autrement? [...] Il y a des maladies qui ne font pas mal. Tu peux avoir une tumeur dans la tête et tant que t'as pas mal à la tête, t'as rien. Mais t'as une tumeur dans la tête, t'as une maladie. Alors il faut distinguer les symptômes qui peuvent être de la douleur, des maladies qu'on peut avoir. Y'a énormément de maladies qui sont sans douleur. L'hypercholestérolémie familiale c'est ça, c'est une maladie comme ça. Mais c'est une maladie. C'est une grave maladie. Et paradoxalement, il y a des choses qui font bien mal, et qui sont pas des maladies, qui sont des espèces de maladies temporaires qui rentrent dans l'ordre. Ça entraîne pas une pathologie qui se perpétue, qui progresse, qui évolue.*

Pour tous les médecins qui se sont exprimés à ce sujet, il est tout à fait clair que la maladie se définit d'abord par sa réalité biologique. La présence ou l'absence de symptômes ne modifie pas cette donnée de base. On constate ici les différentes dimensions de la maladie, mieux définies par leurs appellations anglaises *disease*, *illness* et *sickness*. Avoir une maladie renvoie à la conception de la maladie comme réalité biologique (*disease*) tandis que se sentir ou se reconnaître malade renvoie à la maladie signifiée (*illness*) (BENOIST, 1995).

*Md2 : Je vois ça comme une maladie, par contre c'est une maladie qui a un peu la qualité de son défaut [...] très souvent ce sont des patients relativement jeunes, souvent dans la trentaine, dans la quarantaine, qui nous sont référés parce que, lors d'un bilan, on découvre des valeurs vraiment très très anormales. Ces patients-là évidemment ne sont pas malades, encore. Ils sont pas encore malades. Ils ont cette pathologie-là simplement, dont ils ne soupçonnaient même pas l'existence.*

Ainsi, plusieurs médecins expriment qu'on peut très bien avoir une maladie ou une pathologie, et définissent HF comme telle, sans que la personne soit considérée comme malade. La maladie est compatible avec la santé, mais cette santé n'est pas parfaite. Il y a un désordre dont il faut s'occuper. Le médecin reconnaît le dilemme dans lequel se trouve la personne asymptomatique à qui il doit apprendre qu'elle a une HF. La plupart des médecins font effectivement valoir cette distinction aux personnes en leur disant qu'elles sont en santé, mais qu'elles ont quelque chose qui mérite d'être contrôlé.

*Md6 : On les voit en bonne santé. Alors il faut d'abord leur dire la vérité : « vous êtes en bonne santé » ok ? « Y'a pas d'urgence, on n'a pas besoin de sauter sur vous pour vous faire toutes sortes de manœuvres. Il faut y aller graduellement, parce que ce sont des choses qui se contrôlent très bien ».*

Il faut toutefois souligner le sérieux de l'atteinte et par le fait même, justifier les recommandations qui accompagnent ce diagnostic. Le médecin résout le dilemme entre le fait d'avoir une maladie et celui de ne pas être malade en invoquant les répercussions possibles de HF dans le futur. C'est alors l'association de HF avec le développement de la MCV qui permet au médecin de qualifier HF de « maladie en devenir ».

*Md5 : L'hypercholestérolémie c'est pas une maladie, ils ne sont pas malades. En tout cas ils se sentent pas malades[...] Moi je vois ça comme une maladie, oui. Parce que je sais que si ils sont pas traités, il va arriver toutes sortes de choses, alors je fais de la projection. Mais quand on fait un dépistage, l'enfant n'est pas malade. Alors faut leur dire qu'il y a une atteinte, qu'éventuellement ils peuvent le devenir, mais que là, ils le sont pas.*

Il est cependant intéressant de noter que peu importe la définition retenue pour HF et le choix de qualifier cette dernière de maladie ou d'anomalie, l'objectif stratégique est le même. Il procède simplement d'une compréhension différente des éléments qui sont supposés motiver la personne à s'engager dans la démarche préventive. Alors que les tenants de la définition de HF comme maladie métabolique héréditaire misent sur le sérieux et la gravité des conséquences de HF pour favoriser la fidélité au traitement, celui qui considère HF comme « le fait de devoir porter des lunettes », mise plutôt sur les effets bénéfiques, pour la fidélité au traitement, de ne pas stigmatiser et de ne pas alarmer la personne.

Pour la personne asymptomatique, le diagnostic de HF ouvre la voie à la construction d'une identité liminale entre la santé et la maladie puisqu'elle se voit attribuer un statut plus ou moins bien défini de personne « à risque », « avec un désordre à contrôler », « qui sera malade » si elle ne fait rien.

### 3.2 L'éthique face aux représentations savantes

Les différences constatées dans la manière qu'ont les médecins de définir HF témoignent de multiples points de vue (biologique, physiologique, épidémiologique, etc.) et font appel à des métaphores diverses. Analysées selon ce qu'elles évoquent par rapport à la distinction normal/pathologique, les définitions de HF se répartissent sous trois modèles : le modèle de l'état pathologique (HF est une maladie, une anormalité intrinsèque, un défaut métabolique, un thermostat dérégulé, une hypercholestérolémie) ; le modèle de la prédisposition au devenir pathologique (HF est une prédisposition génétique, une épée de Damoclès, une condition qui entraîne la maladie, une bombe à retardement, etc.) ; le modèle du facteur de risque génétique (HF est une anomalie génétique, une différence qu'on peut corriger comme un trouble de la vue, un facteur parmi une série de facteurs dans un modèle multicausal complexe).

La manière de qualifier HF par rapport aux concepts de santé et de maladie témoigne également de la manière dont le médecin se représente « l'individu » en face de lui. Cette différence de définition et de prise de position sur le caractère pathologique ou non de HF n'est pas sans conséquence du point de vue de l'éthique, car elle véhicule une identité différente pour la personne concernée. Dans le premier cas, la description de HF comme une maladie métabolique héréditaire sous-tend que la personne est malade ou du moins qu'elle porte en elle une maladie. Dans le deuxième cas, la description de HF comme une anomalie génétique sous-tend que la personne est seulement différente des autres sur le plan de la constitution biologique, mais que cette différence doit être corrigée pour un fonctionnement optimal.

Cette différence de définition de HF s'accompagne d'une différence dans la manière dont les médecins identifient les personnes qui ont une HF. Pour les médecins qui considèrent que HF est une maladie, les personnes qui ont une HF sont tantôt des « hypercholestérolémiques », tantôt des « patients », tantôt des « malades ». Le médecin ayant défini HF comme une anomalie désigne ces mêmes personnes comme des « personnes qui ont une HF » ou qui « sont à risque élevé du fait de leur HF ».

Bien qu'il soit impossible ici d'établir scientifiquement (par généralisation ou reproductibilité) que la manière dont les médecins définissent HF pourrait avoir un impact sur l'identité des personnes qui ont une HF ou, plus généralement, que les savoirs communiqués pourraient avoir un impact sur les actions de ces personnes, il n'en demeure pas moins que les savoirs communiqués ont une dimension normative et que par conséquent, cette activité de communication doit être déliée de l'apparente neutralité que l'on associe trop souvent au « fait de donner des informations ».

Les savoirs communiqués sont dits « normatifs » parce qu'ils ne se limitent pas à décrire ce qui est. En proposant une identité d'anormalité ou une identité de faiblesse de naissance, ils appellent à la réalisation d'une action en vue d'un retour à la normalité

ou d'une correction et, de ce fait, ils intègrent ce qu'il faut faire pour réaliser ce qui doit l'être. Les médecins sont directement impliqués dans l'appropriation et l'interprétation des savoirs scientifiques en évolution. Ils sont responsables de la présentation de ces savoirs aux personnes, pour que celles-ci puissent juger de ce qu'elles doivent faire.

Cet exercice d'analyse des explications données par les médecins à propos de HF vise à illustrer plus concrètement que la manière dont le médecin se représente « l'objet » dont il doit s'occuper dépend de sa conception de la santé et de la maladie, et se répercute sur la logique d'intervention, sur ses attentes par rapport à cette intervention, sur la relation qu'il entretient avec ses « patients », sur sa façon de qualifier l'état ou le statut de ces derniers. Si l'éthique a un rôle à jouer face aux représentations qui forment le substrat des savoirs communiqués, c'est dans l'examen de la cohérence entre ces représentations, la logique de l'intervention, les attentes des médecins et la conduite du suivi, car ces aspects peuvent générer des impacts psychologiques.

### 3.2.1 Définitions de HF et maladie ciblée

Les entretiens réalisés avec les médecins font ressortir deux façons de concevoir HF. Une première qualifie HF de maladie et, au regard de la MCV, interprète HF comme une prédisposition : un état anormal sur le plan biochimique, qui devient pathologique sur le plan cardio-vasculaire. Une seconde définition qualifie HF d'anomalie génétique et, au regard de la MCV, interprète HF comme un facteur de risque certes prédominant, mais néanmoins situé dans un portrait multifactoriel de risque.

En ciblant des phénomènes différents pour désigner la maladie – l'hypercholestérolémie d'un côté et la dysfonction cardio-vasculaire de l'autre –, ces approches font appel à deux conceptions différentes de la maladie. Dans le premier cas, la maladie se définit comme un état anormal sur le plan biochimique. Cet état pathologique existe indépendamment de sa perception par la personne concernée. L'état pathologique renvoie à une entité clinique précise et, de ce fait, rejoint une conception médicale classique de la maladie, la conception ontologique. Une conception ontologique signifie que la maladie est définie comme une entité qui « existe » indépendamment des individus qui l'expriment. L'exemple le plus clair est celui du germe. Mais la conception ontologique inclut également les entités cliniques, les constellations de signes et de symptômes qui forment les tableaux cliniques. La nature héréditaire de l'hypercholestérolémie s'insère parfaitement dans une conception ontologique. On hérite de la maladie, comme on attrape une grippe. Dans les deux cas, une entité est transmise qui est assimilée à la maladie.

Une telle conception de la maladie a pour corollaire une conception de la santé comme absence de maladie ou encore comme état normal. Et même si les médecins sont prêts à reconnaître que les personnes qui font une HF ne se sentent pas malades, plus

souvent qu'autrement les personnes sont identifiées comme des patients, des malades, des hypercholestérolémiques, etc.

En reléguant la maladie exclusivement au niveau de la dysfonction cardio-vasculaire, on l'associe à une limitation fonctionnelle. La notion de limitation fonctionnelle, ou celle d'incapacité soulevée par Md7, inclut la dimension vécue de la maladie. La prise en considération de l'impact sur le fonctionnement des personnes maintient HF dans le domaine de la santé et rattache la maladie au modèle conceptuel du handicap. Dans le registre du handicap, il est tout à fait possible de présenter une déficience héréditaire au niveau du foie, sans toutefois être handicapé ou limité par cette déficience. Le handicap ou l'incapacité survient lorsque la déficience ne peut être corrigée et qu'elle se manifeste par un problème sur le plan fonctionnel.

Cette conception de la maladie comme incapacité renvoie à une conception globale (bio-psycho-sociale) de la santé, beaucoup plus proche des représentations de la santé retrouvées chez les personnes qui ont une HF (chapitre 7). Toutes les personnes qui ont une HF que nous avons rencontrées se trouvaient en santé. Pour elles, être en santé, c'est ne pas avoir d'incapacité et être capable de fonctionner normalement.

L'examen des définitions données de HF par les médecins a l'intérêt de montrer que, dans l'ordre du risque et des prédispositions génétiques, il n'y a plus d'unanimité sur ce qu'est la santé. On savait déjà que la santé est une notion complexe qui peut être définie selon plusieurs points de vue. Rappelons simplement quelques définitions de la santé retrouvées dans le milieu de la santé. La santé a longtemps été conçue comme l'absence de maladie. Selon cette définition, la santé ne peut être positivement définie. La santé est quelque chose qu'on apprécie lorsqu'on la perd. La santé, « c'est la vie dans le silence des organes » comme disait LERICHE.

Avec le développement de la médecine clinique, de la physiologie et de l'anatomie, la santé et la maladie sont abordées par rapport à des concepts biologiques comme la fonction, l'équilibre ou l'adaptation, mais surtout par rapport aux concepts du normal et du pathologique. La santé se définit comme le fonctionnement normal ou harmonieux de l'organisme.

Depuis la fin de la Seconde Guerre mondiale, nous assistons à la construction d'une vision globale de la santé et de la maladie. L'Organisation mondiale de la santé a proposé une nouvelle conception qui déborde largement le domaine médical en définissant la santé comme « un état complet de bien-être physique, mental et social et qui ne consiste pas seulement en une absence de maladie ou d'infirmité » (OMS, 1948). Bien que cette définition ait été à juste titre qualifiée d'utopique, son intérêt est de définir la santé positivement. La santé traduit maintenant une approche bio-psycho-sociale de l'individu.

En médecine, cette vision bio-psycho-sociale de l'individu est le plus souvent ramenée à un rapport de l'individu au social, pensé à partir du concept d'adaptation, de sorte que la santé est interprétée comme la capacité de l'individu à faire face à (*to cope with*), c.-à-d. la capacité d'agir et de réagir de manière appropriée à un large éventail de situations. Cette compréhension globale de la santé n'a plus pour envers la maladie, mais le handicap.

De manière générale, ces deux approches pour définir HF, ainsi que les notions de santé, de maladie, de normal et de pathologique auxquelles ces approches réfèrent, ont une implication pour l'éthique, parce que les conceptions de la santé et de la maladie qui sont privilégiées influencent la définition des objectifs et des modalités de la prestation des soins de santé (NORDENFELT, 1993).

En élaborant leurs modèles explicatifs, les médecins utilisent les idées et les concepts qui circulent dans leur domaine. Les savoirs n'ont pas qu'un intérêt épistémologique. Les explications et les significations que les médecins donnent à HF, de même que le rôle qu'ils lui accordent dans le mécanisme multicausal du développement de la MCV, confèrent aux savoirs le pouvoir d'orienter et de légitimer la pratique, et servent à forger la relation de confiance entre le médecin et la personne à risque (ROSENBERG, 1992, p. xviii).

### 3.2.2 Définitions de HF et modèles de « la génétique »

L'impact de « la génétique » dans le domaine de la médecine dépend de la manière dont les médecins se représentent les prédispositions et les susceptibilités génétiques qui sont identifiées. Cet impact dépend aussi de la manière dont les médecins – d'abord les experts en génétique, ensuite les médecins spécialistes et généralistes – intègrent les informations génétiques dans leur logique d'intervention. Comme le dit si bien CAPLAN (1992, p. 134) :

« The stance that those in clinical genetics adopt toward assessing the significance of difference and abnormality at the level of the genome, the role of values in defining genetic disease, and the need to link genetic disease to dysfunction will play pivotal roles in what is done with the knowledge generated. »

La manière dont est considérée HF et les significations qui sont mises de l'avant constituent un exemple fort intéressant du processus d'intégration de « la génétique » dans les schèmes de la pensée médicale actuelle et des répercussions progressives que suscite la prise en considération de l'information génétique sur la construction des modèles explicatifs. S'agissant de maladies cardio-vasculaires, et du processus d'athérosclérose, la vision de HF comme anomalie génétique correspond davantage au modèle épidémio-moléculaire complexe de la génétique, tandis que la vision de HF



comme maladie métabolique héréditaire correspond davantage à une combinaison du modèle classique et du modèle biochimique de « la génétique ».

Une compréhension de HF comme maladie métabolique héréditaire peut-elle réellement être cohérente avec une conception de la prévention qui tient compte de la dimension multicausale de la MCV? Cette conception a plutôt tendance à considérer le lien entre HF et la MCV comme une relation monocausale linéaire. Plusieurs médecins ont fait valoir que chez la plupart des personnes qui ont une HF, HF est souvent le seul facteur de risque de la MCV. Celles-ci ne fument pas, ne font pas de diabète, ne font pas d'hypertension. Une telle conception nous rapproche dangereusement du déterminisme génétique. Que fait-on du stress, de l'âge, du sexe, des conditions socio-économiques? Tous ces facteurs de risque demeurent présents même si la médecine et l'individu ne peuvent les modifier. De plus, c'est sans compter les fameux facteurs génétiques aggravants et protecteurs qui sont présentement inconnus. Alors, affirmer que HF est le seul facteur de risque, c'est vouloir dire que HF est le seul facteur biologique connu sur lequel on pense pouvoir agir.

En fournissant un portrait du mécanisme causal de la maladie, les modèles explicatifs sont le point focal d'où rayonnent les logiques d'intervention, les attentes face à cette intervention, la définition des responsabilités et la qualification des individus qui présentent ces conditions (MARTEAU et SENIOR, 1997).

Du point de vue éthique, cela est particulièrement important, parce que la personne est directement et activement impliquée dans la mise en œuvre de l'intervention, laquelle est d'ordre préventif. La compréhension du problème à travers les modèles explicatifs transmis par les médecins est une condition importante pour la manière dont les personnes se représentent leur identité, leur problème de santé, leur responsabilité face à ce problème et les actions qui sont de leur ressort pour prévenir l'apparition de symptômes ou de complications (SACHS, 1996).

### **3.2.3 Définitions de HF et logique de l'intervention**

Nous pensons qu'il y a un lien important entre la manière dont le médecin se représente HF et la logique d'intervention qui est mise en œuvre. Or, une logique d'intervention qui ne serait pas appropriée au problème, pourrait entraîner des impacts négatifs. S'agissant de prévention, ces impacts se trouvent moins au niveau des résultats qu'au niveau du processus et, de ce fait, ils peuvent être difficiles à identifier. Ils risquent davantage de se situer au niveau de la relation entre le médecin et la personne à risque.

Parmi les impacts néfastes, notons ceux d'ordre psychologique. Ces impacts psychologiques tiennent pour une part à l'attribution d'une identité de « malade en devenir » et pour une autre à une attention trop soutenue mise sur l'objectif de normalisation du taux de cholestérol, qui peut conduire à des attentes exagérées de la part du médecin envers la personne qui doit mettre en œuvre l'intervention.

De plus, lorsque c'est la personne qui est responsable de mettre en œuvre l'intervention, elle est directement impliquée par les attentes du médecin qui « supervise » la démarche préventive.

Nous constatons que la compréhension de HF comme maladie métabolique héréditaire s'adapte très bien à la logique actuelle d'intervention, qui est étroitement encadrée par des consensus orientés vers le traitement de l'hypercholestérolémie et ce, peu importe l'étiologie spécifique. Cependant, comme on l'a fait remarquer au chapitre 5, cette logique est remise en question par Md9 qui considère HF comme une anomalie génétique et qui tente de se représenter le problème de HF dans une perspective génétique et non seulement héréditaire.

Selon l'approche retenue pour la définition de HF, la cible de l'intervention est appréciée différemment. La vision de HF comme état biochimique anormal et donc maladie est centrée sur le taux de cholestérol. L'approche d'intervention qui vise à normaliser le taux de cholestérol s'apparente davantage à une approche curative que préventive. Une compréhension de HF comme maladie métabolique héréditaire nous apparaît poser problème. L'objectif fixé de la normalisation s'avère souvent impossible à atteindre pour les personnes qui ont une HF. Or est-ce vraiment l'objectif de l'intervention ? Si on pense effectivement que le problème est le taux de cholestérol élevé et que le succès de l'intervention est de ramener ce taux à la normale, oui, on risque de s'acharner à diminuer le plus possible ce taux. Or nous ferons deux remarques à ce sujet. Cette attitude est décourageante et culpabilisante pour les personnes. Le chapitre 7 est dévoué à rendre compte de cette réalité. Ensuite, est-il prouvé que, pour les personnes qui ont une HF, les efforts qui leur sont demandés pour faire « baisser le plus possible » leur taux de cholestérol valent vraiment la peine en terme de diminution du risque de MCV ?

Nous sommes portée à penser qu'une compréhension de HF comme anomalie qui s'inscrit dans un portrait multifactoriel de risque dont la cible est le processus d'athérosclérose est une approche véritablement préventive de la MCV, qui replace l'hypercholestérolémie dans un contexte multicausal, temporel et fonctionnel, et qui rattache les efforts demandés aux personnes au processus d'athérosclérose, le véritable indicateur du risque.

## 4 Conclusion

L'analyse des entretiens réalisés avec les médecins fait ressortir le rôle crucial que jouent les savoirs et leur communication dans la pratique de la prévention. Dans ce chapitre, nous avons tenté d'illustrer les dimensions éthiques des savoirs et de leur communication. Nous avons premièrement montré que la communication des savoirs était une activité essentielle à l'initiation de la démarche préventive. Nous avons montré que la communication des savoirs était perçue comme une responsabilité primordiale par les médecins. Nous avons ensuite présenté les principaux éléments des savoirs communiqués. Nous avons souligné que ce processus de communication constituait une forme d'éducation à la santé rendue nécessaire par le fait que la personne à risque est un partenaire essentiel pour la mise en œuvre de l'intervention. Sur la base de cette analyse, nous avons entamé une discussion sur les exigences éthiques de la communication dans le contexte particulier de la médecine préventive, en tenant compte des particularités de la pratique étudiée. Cet exercice de problématisation éthique à l'endroit de la communication des savoirs nous a amenée à discuter des repères éthiques existants en matière de communication des savoirs dans les domaines de la génétique médicale, de la médecine et de la recherche, pour conclure que les repères appropriés à la pratique étudiée dépendent du type de pratique et de sa finalité.

Nous avons ensuite analysé le contenu des explications que les médecins fournissent aux personnes, en nous concentrant plus particulièrement sur les définitions de HF. Nous avons observé que les explications données par les médecins à propos de HF indiquaient que HF est majoritairement considérée comme une maladie en soi. Une alternative existe néanmoins selon laquelle HF est considérée comme une anomalie génétique (la maladie étant ici la MCV). Cette distinction nous a amenée à considérer que la manière dont le problème de HF était construit, pouvait fournir des significations différentes à la personne sur son état de santé et sur son identité. Nous avons suggéré que si ces approches avaient un objectif commun, celui de s'assurer de la participation de la personne à la démarche préventive, elles ne semblaient pas équivalentes du point de vue éthique.

L'analyse des savoirs et de leur communication amène à réitérer que les exigences de l'éthique face aux savoirs et à leur communication sont de promouvoir un engagement libre et informé (respect de l'autonomie), de pratiquer une communication juste et complète, respectant la complexité et l'incertitude inhérentes à ces savoirs (compétence), et enfin de minimiser les impacts psychologiques et les conséquences sociales néfastes (bienfaisance) de ces savoirs.

# Chapitre 7

## Les dimensions éthiques de la médecine préventive personnalisée

Une analyse basée sur le point de vue des personnes qui ont une HF

### 1 Introduction

LA PRÉVENTION PERSONNALISÉE qui succède à l'identification d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle telle que HF, implique une participation active de la personne concernée. Cette participation traduit un partage des responsabilités et des « tâches thérapeutiques » qui est fondé sur la connaissance des différents facteurs impliqués dans le développement de la maladie. Ce mode d'intervention, qui s'applique également aux maladies chroniques, abolit la distinction habituelle entre le médecin et le « patient », car il repose sur la délégation du privilège thérapeutique et la communication des savoirs.

La médecine préventive personnalisée est un engagement mutuel du médecin et de la personne à risque en vue de la réalisation d'un projet commun<sup>1</sup>. Les responsabilités et les efforts exigés des deux parties sont de nature et de grandeur différentes. Alors que le médecin est tenu d'informer correctement, de fournir les traitements pharmacologiques appropriés, de surveiller l'évolution de l'état de santé et de maintenir un suivi régulier, la personne doit réduire ou éliminer les facteurs de risque modifiables, ce qui requiert de prendre sa médication et d'améliorer ses habitudes de vie.

---

1. Notre analyse de la médecine préventive est confinée à sa dimension individuelle. Il en va de même pour notre réflexion éthique. Bien que nous n'abordions pas les exigences de l'éthique par rapport à la dimension collective de la prévention, il nous est apparu important, lorsque cela était pertinent, d'en évoquer certains aspects, pour faire ressortir la tension qui peut advenir entre l'utilité collective et l'autonomie individuelle.

Ainsi, par l'entremise des savoirs médicaux communiqués, les personnes à risque développent une compétence qu'elles doivent mettre en œuvre afin d'adopter un mode de vie prudent, orienté vers la minimisation des risques de MCV. Cette démarche personnelle de prévention ne va pas sans entraîner des retentissements existentiels variables selon les personnes, dont l'ampleur est liée à des facteurs tels que l'attitude face à la prévention, les changements qui doivent être réalisés, les facteurs de motivation, la perception que les personnes ont de l'effet positif de leurs actions ou encore l'appréciation qu'elles ont de leur « performance » face aux objectifs visés.

La médecine préventive personnalisée est une démarche à long terme, qui peut être comparée à un « pari stratégique ». Il s'agit en effet d'une entreprise prospective fondée sur la responsabilité, qui met en jeu un mode de vie orienté par des savoirs biomédicaux, en vue de gagner des années de vie en bonne santé. S'agissant de la prévention de la maladie et de ses complications, le point d'aboutissement de cette démarche est toutefois intangible. Un suivi médical régulier et des indicateurs objectifs plus immédiats, tels que le taux de cholestérol, s'avèrent nécessaires pour concrétiser et valider ce qui constitue, à toute fin pratique, une démarche de gestion de risque.

Le questionnement éthique doit prendre en considération les particularités de cette pratique. Quelles sont les exigences de l'éthique, compte tenu du partage des savoirs et des responsabilités? À quoi le médecin et la personne peuvent-ils raisonnablement s'attendre de leur engagement respectif? Comment s'assurer que l'entreprise est efficace tout en étant menée d'une manière qui favorise l'émancipation et non l'aliénation des personnes?

Le chapitre 7 progresse de la présentation des résultats et des analyses à la problématisation des dimensions éthiques de la médecine préventive personnalisée, en privilégiant le point de vue des personnes qui ont une HF. Cet exposé est mené en trois temps. Dans un premier temps, nous abordons la démarche personnelle de prévention. Cette démarche est décrite en faisant état des savoirs détenus par les personnes, du retentissement existentiel que cet engagement provoque et de la représentation que les personnes ont des bienfaits d'une telle démarche.

Dans un deuxième temps, nous présentons les raisons qui font que les personnes acceptent de bon gré de se soumettre à un suivi médical régulier. Nous décrivons ce qui fait l'objet du suivi médical en insistant sur le rôle que joue la rencontre avec le médecin dans la validation de la démarche personnelle de prévention. Nous examinons ensuite les assises sur lesquelles repose cet exercice de validation, en examinant la manière dont les médecins définissent le succès de leur intervention.

La discussion qui prolonge ces analyses se veut une réflexion sur les exigences de l'éthique dans le contexte particulier de la médecine préventive personnalisée et de l'exemple de HF. Cette réflexion nous amène premièrement à illustrer la nécessité d'une cohérence entre les savoirs et la pratique, afin de mettre en œuvre une logique

d'intervention qui soit appropriée aux personnes qui ont une HF et deuxièmement, à nous interroger sur la nature et les limites des responsabilités du médecin et de la personne à risque dans le contexte d'une responsabilité partagée et différenciée.

## 2 La démarche personnelle de prévention

La décision de s'impliquer dans une démarche de prévention et l'ampleur de cet engagement dépendent d'un ensemble complexe de facteurs<sup>2</sup>. Sans prétendre expliquer l'ensemble des éléments qui motivent cette décision, nous remarquons que les savoirs détenus par les personnes à propos de HF, les causes qu'elles attribuent à l'hypercholestérolémie et aux maladies cardio-vasculaires et les significations qu'elles donnent à ces savoirs influencent la manière dont elles définissent leurs responsabilités et la manière dont elles entendent leur action préventive.

Nous remarquons également que la manière dont les personnes vivent l'expérience de leur engagement préventif dépend de l'attitude qu'elles ont envers la logique préventive, de la nature et de l'ampleur du retentissement existentiel que cet engagement suscite, de l'appréciation que ces personnes ont de leur « performance » préventive et des bienfaits qu'elles en retirent, si tel est le cas.

En insistant sur les savoirs, l'expérience vécue et la représentation des bienfaits qu'ont les personnes de la démarche de prévention, cette première partie vise à étayer les dimensions éthiques inscrites dans les rapports entre les savoirs et l'action.

### 2.1 Des savoirs aux responsabilités

Le diagnostic de HF définit un statut à risque qui demande une action préventive. Cette action, qui émane d'une logique construite sur les savoirs biomédicaux, se déploie grâce à une répartition des responsabilités selon les cibles et les moyens d'action. L'étude des savoirs détenus par les personnes qui ont une HF suggère que la plupart de ces personnes à risque se sont approprié les principaux messages de cette logique préventive. Cette logique institue une norme dont le respect implique la prise en charge responsable du risque par l'adoption de comportements préventifs spécifiques.

---

2. Les entretiens que nous avons menés auprès des personnes qui ont une HF sont d'une grande richesse et bien que nous ayons tenté le plus possible de leur rendre justice, nous avons dû faire des choix pour les fins de cette thèse. Par conséquent, deux dimensions importantes que nous avons relevées qui se rattachent aux « savoirs » des personnes et qui contribuent à leur engagement dans une démarche préventive, ne seront qu'effleurées dans cette thèse : c.-à-d. les facteurs de motivation et le rôle que joue l'expérience familiale pour la construction de l'expérience personnelle de la maladie, pour le positionnement personnel face à la norme préventive, pour l'engagement préventif, etc. L'expérience familiale pourrait à elle seule faire l'objet d'un chapitre.



Cette réalité est illustrée en faisant ressortir les liens entre les savoirs détenus par les personnes à propos de HF et de la MCV, la manière dont ces personnes se représentent leurs possibilités d'action et la manière dont elles définissent leur responsabilité par rapport au fait d'avoir une HF et d'être à risque.

### 2.1.1 Les explications sur HF et leurs significations pour l'action

Lorsque nous avons demandé aux personnes qui ont une HF de nous expliquer ce qu'est l'hypercholestérolémie familiale, les réponses que nous avons obtenues montrent que la plupart des personnes ont une connaissance médicale importante de cette condition, connaissance qui reflète assez fidèlement les explications (mécanismes biologiques) et les interprétations (qualification de maladie, implications quant à la responsabilité et quant à l'action) que nous avons retrouvées chez les médecins (voir le chapitre 6).

Sur les 15 personnes interviewées, 14 ont affirmé que HF était d'origine héréditaire. Pour la majorité, le taux de cholestérol élevé est principalement attribuable aux gènes et à une dysfonction héréditaire de l'organisme. Pour un nombre plus restreint d'entre elles, le taux de cholestérol est principalement influencé par l'alimentation et le stress.

Sur les 15 personnes interviewées, quelques-unes (trois) ont fourni des explications détaillées sur les aspects héréditaire, génétique, cellulaire, physiologique et épidémiologique associés à HF. Les explications données par ces personnes sont très proches de ce que les médecins nous ont dit en entrevue. Les savoirs détenus montrent que ces personnes se sont activement informées. Elles ont toutes un accès privilégié aux savoirs médicaux, soit à cause de leur profession, soit à cause de leur situation familiale. De plus, ces personnes font preuve d'un certain recul et sont en mesure de constater l'évolution de l'approche médicale. Elles sont au courant des plus récents essais expérimentaux, tant sur le plan de la thérapie génique que sur le plan de l'évolution des médicaments.

*Pt5 : C'est une maladie incurable. C'est quelque chose de dicté par un p'tit défaut génétique. Un p'tit défaut, sur la p'tite barre qui peut être coupée ici ou là. C'est la p'tite barre qui commande les récepteurs à la cellule. [...] Ma forme de maladie, c'est qu'y traîne du cholestérol dans mon sang parce qu'il est pas ramassé par la cellule. La cellule a pas assez de récepteurs pour aller le chercher.*

Quatre autres personnes ont restreint leurs explications à l'origine héréditaire de HF et à son association aux maladies cardio-vasculaires. Dans ce groupe, les propos sont succincts et d'emblée orientés vers ce que la connaissance de HF implique quant à la responsabilité personnelle. Pour ces personnes, il est important de distinguer HF des causes habituelles de l'hypercholestérolémie. La dimension héréditaire de HF signifie

que «c'est comme les traits de caractère et donc on ne peut pas y faire grand chose». Cela implique que le taux de cholestérol est plus difficile à contrôler, mais on ne fournit pas de raisons pour expliquer cette réalité. Par contre, les personnes soulignent qu'elles peuvent minimiser l'importance de leur risque de MCV en prenant un médicament et en modifiant leurs habitudes de vie. Elles sont conscientes des conséquences possibles si elles ne se prennent pas en main.

**Pt8** : *Si je fais rien, je peux avoir une crise cardiaque jeune. Si c'était pas grave dans ce sens là, je dirais «ben laissez-moi tranquille». Mais c'est sérieux. Faut que j'm'en occupe. [...] Je m'occupe de ce que je peux faire, pis le reste, ma vie est dans les mains de Dieu de toute façon.*

Un autre groupe de cinq personnes a insisté sur les problèmes du «système» pour expliquer le taux de cholestérol élevé. Les personnes asymptomatiques de ce groupe sont quelque peu contrariées par cette «maladie sournoise» qui ne se fait pas sentir. Fait intéressant, toutes les personnes de ce groupe décrivent ce qu'elles savent à propos de HF en référant explicitement à ce qu'elles ont retenu des explications de leur médecin.

**Pt6** *[J]e suis conscient, parce qu'on me l'a dit, que c'est là. Que j'ai quelque chose de détraqué en moi. Alors ça, faut le corriger. Pis c'est pas seulement la nourriture qui va le corriger, c'est autre chose.*

Pour ces personnes, l'hypercholestérolémie résulte d'une combinaison entre «une faiblesse du système» et l'héritage familial. Soit l'organisme développe plus de gras que les autres, soit il a de la difficulté à éliminer le gras. Cette condition peut entraîner des blocages au niveau des artères et nécessite l'aide constante d'un médicament pour tenir le taux de cholestérol à un niveau adéquat.

**Pt7** *C'est une glande qui produit le cholestérol. Ça l'air que dans mon cas, a fonctionne pas au besoin, vu que a produit toujours le cholestérol, le gras. Même si c'est du bon gras, a n'en produit trop, de sorte que le gras que je mange s'accumule. Mon système peut pas l'éliminer, j'en ai trop.*

Bien que les personnes comprennent que HF est liée à un problème physiologique héréditaire, elles expliquent le taux de cholestérol élevé en faisant aussi intervenir les aliments consommés et leur apport en gras. Le gras consommé participe au problème de l'hypercholestérolémie parce que l'organisme est incapable de l'absorber ou de l'éliminer convenablement. Pour quelques-uns, le rôle du gras consommé dépend de l'hérédité, laquelle est comprise comme la transmission des habitudes alimentaires.

Alors que plus des deux tiers des personnes ont reconnu que leur alimentation n'était pas à l'origine du taux élevé de cholestérol, un dernier groupe de trois personnes continue à établir un lien prioritaire avec l'alimentation. Les explications fournies sur HF s'articulent autour d'une représentation de HF comme «du gras dans le

sang ». La dimension héréditaire est évoquée, mais elle est essentiellement comprise comme la transmission du problème. Les explications sur les aspects génétique (au sens du mécanisme moléculaire) et physiologique qui expliquent pourquoi l'hypercholestérolémie n'est pas causée par l'alimentation ne sont visiblement pas intégrées.

**Pt9 :** *J'sais que c'est du gras dans le sang. Mais je le sais pas, si tu manges pas gras, qu'est-ce qui fait faire le gras dans le sang. Y'a ben des nerfs dans ça aussi. Je peux pas te le dire de quoi ça dépend, je le sais pas. Je devrais le savoir?*

Chez pt1, le cholestérol héréditaire est le résultat de la transmission du cholestérol élevé (une conception lamarckienne des traits acquis) et de l'héritage familial des habitudes alimentaires.

**Pt1 :** *Ben moi je pense que c'est sûrement relié à ce que tu manges. Quand on dit que c'est héréditaire, c'est transmis probablement. Si ton père fait du cholestérol et y construit dans une situation où son taux de cholestérol est ben élevé, sûrement que le bébé va avoir le cholestérol élevé. Mais j'dis ça, on est 10 chez nous pis on fait pas tous du cholestérol. Deuxièmement, c'est pas la faute à personne. On a été élevé à manger gras. Ça faisait partie de la culture, des mœurs. Ici on vivait en campagne pis bon, on mangeait gras.*

En général, les réponses fournies par les personnes montrent que la majorité est bien renseignée à propos de HF et de ses implications. Il faut dire que toutes les personnes interrogées (à l'exception de pt1) sont suivies par des spécialistes des lipides. Les explications fournies par ces personnes montrent que les savoirs communiqués par les médecins ont très bien été assimilés. Il faut cependant souligner que les personnes interviewées connaissent depuis longtemps leur diagnostic et ont eu le temps de s'y intéresser, de poser des questions ou de s'informer par leurs propres moyens.

Les aspects les moins présents dans les explications des personnes concernent les mécanismes moléculaires qui font le lien entre la mutation génétique, les récepteurs LDL et les mécanismes cellulaires associés au recyclage des lipoprotéines et à la régulation du taux de cholestérol. Par ailleurs, quelques personnes s'interrogent sur ce qui a provoqué l'apparition du problème de HF dans leur lignée.

En somme, si les personnes connaissent la cause de leur problème (les gènes et l'héritage familial), pourquoi le cholestérol est élevé, et pourquoi il est difficilement maîtrisable, la majorité a de la difficulté à expliquer en quoi «le système» ne fait pas son travail adéquatement.

**Les significations pour l'action :** On remarque que les explications données par ces personnes au sujet de HF sont entremêlées de significations qui concernent la

définition de leur responsabilité et de significations portant sur les actions qui sont indiquées pour gérer ce risque.

La nature héréditaire de l'hypercholestérolémie indique que la personne n'est responsable ni d'avoir hérité du gène ni de son taux de cholestérol élevé, puisque ce dernier n'est pas associé à un comportement qu'elle peut contrôler. L'héritage est un donné avec lequel il faut composer. Chez certaines personnes, l'hérédité suggère aussi un héritage culturel, qui se définit par la transmission familiale des habitudes de vie.

Les significations rattachées aux caractères héréditaire et génétique de HF permettent aux personnes qui ont une HF de se distinguer des personnes dont le taux élevé de cholestérol est relié à l'alimentation. Cependant, le fait que HF soit associée à la constitution biologique signifie que le taux de cholestérol est parfois très élevé et que sa diminution requiert la prise de médicaments. La plupart des personnes affirment que HF ne se guérit pas, mais qu'il est possible de contrôler le taux de cholestérol.

La majorité des personnes qui ont une HF reconnaissent le risque accru de maladies cardio-vasculaires que HF confère. Même si elles ont une prédisposition génétique, elles comprennent qu'il existe des facteurs sur lesquels elles peuvent agir pour minimiser le risque de MCV. La prévention de la MCV est possible en adoptant les comportements appropriés. Selon la logique préventive, elles doivent faire attention à leur alimentation et adopter de saines habitudes de vie. Que le risque de MCV soit augmenté du fait de la prédisposition génétique implique de faire beaucoup plus attention que la moyenne des gens pour minimiser ce risque le plus possible.

**Pt11** : *[J]e me sens plus obligée que quelqu'un d'autre à faire du sport, plus obligée que quelqu'un d'autre à mieux manger, mais c'est positif. Sauf que je suis consciente que j'ai des limites du côté de ce que mon corps peut supporter comme gras.*

En somme, les significations qui sont rattachées à la compréhension de HF renvoient ultimement au risque de MCV et à ce que ce risque implique pour le comportement des personnes. L'établissement du rapport entre HF et le risque de MCV, accompagné de l'identification des « choses qu'on peut faire » pour réduire ce risque permettent de définir les responsabilités et d'orienter les actions de prévention.

### 2.1.2 La définition des responsabilités

À travers les explications données sur HF, deux modèles de causalité sont impliqués. La cause héréditaire de l'hypercholestérolémie et le mécanisme multicausal associé à la MCV. Nos entretiens avec des personnes qui ont une HF montrent que la manière dont elles définissent leur responsabilité est en étroite relation avec ces deux types de causalité.

**Pt8 :** *Par responsabilité, est-ce que je suis responsable d'être préventif ou est-ce que je suis responsable de l'hérédité? Je suis pas responsable de l'hérédité. Et puis, bien sûr, l'aspect préventif je suis responsable de ça.*

Lorsque la responsabilité est mise en rapport avec la transmission héréditaire, les personnes considèrent qu'elles n'ont pas de responsabilité à cet égard, puisqu'il s'agit d'un événement pour lequel elles n'ont pas de contrôle. Plusieurs personnes soulignent le fait qu'elles ont transmis le problème à leur descendance, mais ne semblent pas exprimer de culpabilité à cet effet. Elles ajoutent souvent qu'il existe des problèmes transmissibles autrement plus graves et que leurs enfants ou petits-enfants devront faire attention comme elles. Les parents se sentent responsables de l'éducation de leurs enfants pour qu'ils aient de saines habitudes de vie.

**Pt7 :** *Mes enfants, y suivent qu'est-ce qu'on suit, y mangent qu'est-ce qu'on mange. C'est la seule responsabilité qu'on peut avoir [...] de leur dire « ben écoute, si tu fais pas attention tu vas être comme ton père ».*

Lorsque la responsabilité est mise en rapport avec la prévention de la survenue de la MCV, celle-ci est bel et bien reconnue et considérée comme très importante.

**Pt11 :** *Ma responsabilité là-dedans est d'arriver à être quasiment parfaite pour réduire le plus possible. Donc si je fais un taux de 9, 9.5, 10, pis qu'à 30 ans je bouche de partout, ben c'est p't-être ma faute. J'aurais pu faire attention pour boucher à 40 ans au lieu de 30 ans. Là j'exagère, mais c'est pour t'expliquer que je trouve qu'on a une grande responsabilité là-dedans.*

La responsabilité vis-à-vis de la prévention, mais également vis-à-vis de la survenue de la MCV est légitime seulement si on a été prévenu de son risque.

**Pt13 :** *Si je l'avais su, j'aurais fait attention beaucoup plus avant. J'aurais été voir le médecin beaucoup plus avant. Alors je me dis j'suis responsable, pis je le suis pas, je le savais pas.*

La responsabilité ultime face à la prévention est éminemment personnelle. La personne est libre et seule auteure de ses actes, voire de ce qui pourrait survenir en rapport avec sa situation. Si elle ne suit pas les recommandations ou si elle n'adopte pas les comportements appropriés, c'est à elle d'en assumer les conséquences.

**Pt14 :** *C'est ma responsabilité dans le fond. Lui [le médecin] y'a pas grand chose à faire. Y me donne une prescription et de l'information au besoin. Au début on voit une diététiste qui nous explique la diète et tout ça. Mais une fois que ça c'est établi, ben là, la responsabilité c'est personnel. Chacun fait ce qui veut avec ça. Si je triche ma diète, qui va être puni dans ça? C'est moi.*

Une responsabilité personnelle est reconnue, en relation avec la diminution du risque de MCV. Cette responsabilité exige la modification des habitudes de vie. Prendre ses responsabilités signifie «se prendre en main» et «faire ce qu'il faut faire». La responsabilité est intimement liée à l'autonomie, une autonomie qui s'exerce toutefois dans le contexte d'un projet motivé par un objectif de santé, à la fois individuel et social. Ce projet est rendu possible par les savoirs biomédicaux qui permettent d'identifier la prédisposition génétique, d'évaluer le profil de risque et de définir les formes de l'action préventive efficace.

En somme, les personnes qui ont une HF définissent leur responsabilité en la reliant à leur possibilité d'action sur le risque, laquelle est déterminée par la compréhension des modèles de causalités qui se rapportent à HF et au risque de MCV que cette prédisposition génétique confère.

La cause héréditaire vient expliquer *a posteriori* les origines et les raisons de l'hypercholestérolémie et exonère les personnes de toute responsabilité. Néanmoins, le taux de cholestérol est défini comme un facteur de risque «modifiable» par le traitement pharmacologique et nutritionnel, de sorte que sa réduction occupe un espace déterminant dans le contexte de la prévention de la MCV. La responsabilité face à la prévention est une responsabilité pour l'avenir qui se rattache au modèle de causalité de la MCV. Cette responsabilité est perçue et définie comme une responsabilité personnelle qui se déploie dans le comportement alimentaire et dans l'adoption de saines habitudes de vie.

Enfin, nous avons noté, dans le discours des personnes, une autre forme de responsabilité bien qu'elle ne soit pas définie explicitement comme telle. Cette responsabilité concerne l'acquisition et la transmission des savoirs. Elle comprend le fait de disséminer l'information aux apparentés et de se renseigner soi-même, en vue d'agir de la manière la plus appropriée possible.

En résumé, l'appropriation par les personnes qui ont une HF des savoirs biomédicaux communiqués par les médecins, s'accompagne d'une prise de conscience du risque de MCV (et du sérieux de ses complications) qui contribue à forger et délimiter la responsabilité personnelle. De plus, les savoirs détenus par les personnes déterminent déjà quelles sont les actions que ces personnes peuvent entreprendre pour diminuer leur risque et éviter, si possible, la maladie et/ou ses conséquences.

Cette responsabilité de prévenir la maladie doit se traduire concrètement par un engagement des personnes dans une démarche de prévention. Or cette entreprise implique des modifications à long terme, parfois substantielles, des habitudes de vie, ce qui ne va pas sans causer des bouleversements existentiels, dont l'étendue dépend de facteurs tels que l'attitude face à la prévention, les changements qui doivent être réalisés, l'appréciation que les personnes ont de leur «performance» face aux objectifs visés et la perception qu'elles ont de l'effet positif de leurs actions.



## 2.2 L'engagement préventif et son retentissement existentiel

Les savoirs sur le risque conduisent à la prise de conscience d'une vulnérabilité constitutive. Le caractère chronique de la situation fait que le « rôle de personne à risque » ne se limite pas à une action circonstanciée dans le temps comme pour une maladie qui frappe et se guérit. La démarche personnelle de prévention représente un engagement à vie, une nouvelle réalité avec laquelle il faut composer. Cette réalité fait naître un souci constant de « faire attention » qui devient, avec le temps, une habitude, voire une seconde nature. Un nouveau mode de vie plus sain doit être adopté, qui peut s'avérer une entreprise difficile, surtout si la découverte de la prédisposition génétique survient au cours de la vie adulte, lorsque les habitudes sont bien établies. En adoptant un nouveau mode de vie, ce sont parfois de nouvelles valeurs qu'il faut intégrer, qui renvoient à une manière spécifique de se représenter la santé.

Les retentissements existentiels de l'engagement préventif doivent être distingués des impacts psychologiques reliés au fait de se savoir atteint d'une HF et/ou d'avoir subi la MCV. Les retentissements existentiels de l'engagement préventif concernent les impacts de la démarche personnelle de prévention sur l'identité et sur la vie quotidienne des personnes. Ces retentissements varient selon les efforts qui doivent être déployés pour modifier les habitudes de vie, selon le degré de motivation des personnes, selon leur perception des bienfaits que leur apporte leur démarche ou encore selon la facilité avec laquelle les personnes rencontrent les objectifs visés.

Nous avons choisi de documenter le retentissement existentiel de la démarche personnelle de prévention pour montrer les implications éthiques de l'engagement préventif. Ces implications sont premièrement illustrées en faisant ressortir les différents rapports, parfois problématiques, que les personnes entretiennent avec la logique préventive. Deuxièmement, elles sont illustrées en discutant de la place prépondérante que prend l'alimentation dans la démarche personnelle de prévention ainsi que de la dimension morale que revêt le rapport des personnes à leur alimentation. Troisièmement, ces implications éthiques sont illustrées en soulignant l'importance accordée au taux de cholestérol pour évaluer la progression des personnes dans leur démarche de prévention et l'impact que peut avoir la fixation d'objectifs inaccessibles.

### 2.2.1 Les attitudes face à l'engagement préventif

Toutes les personnes que nous avons interviewées sont engagées, à divers degrés, dans une démarche de prévention<sup>3</sup>. Les personnes interrogées présentent toutefois des

---

3. Par conséquent, nous ne sommes pas en mesure de connaître les raisons qui font que des personnes refusent de s'engager.

attitudes diverses par rapport à leur engagement préventif. L'analyse de ces positions nous permet de saisir ce qui encourage et ce qui fait obstacle à l'engagement préventif. Cette analyse complète la présentation sur les savoirs et les responsabilités et donne une meilleure idée des raisons et des motivations pour lesquelles les personnes s'engagent dans une démarche de prévention. Ces attitudes ont un impact évident sur la manière dont les personnes considèrent les retentissements existentiels de leur engagement préventif.

Les savoirs biomédicaux contribuent à façonner la logique d'intervention. Cette logique préventive fournit une norme d'action pour les médecins et pour les personnes à risque. Cette norme d'action indique « ce qu'il faut faire pour minimiser son risque ». Nos analyses des entretiens avec des personnes qui ont une HF nous ont permis de distinguer trois types de rapport face à cette norme : 1° l'acceptation de bon gré de la logique préventive, 2° l'attitude « utilitaire » fondée sur une évaluation des inconvénients en fonction des bénéfices attendus et 3° la résistance face à la norme, voire le refus de la norme.

Parmi les personnes interviewées, seulement quelques-unes font preuve d'une attitude qui épouse parfaitement la logique préventive, telle que présentée par leur médecin.

**Pt10 :** *Je te parlais de besoin de contrôle, pis de responsabilité toute à l'heure. [...] Tu prends contrôle de ton alimentation, t'adoptes un style de vie qui est sain. À partir de ce moment-là ben, tu tombes moins malade, pis tu vis plus longtemps. C'est logique.*

Les valeurs de ces personnes sont en accord avec les finalités et les modalités de la médecine préventive. Les personnes sont, de par leur appartenance socio-culturelle, déjà sensibilisées positivement aux bienfaits et à la marque sociale que représentent une bonne alimentation et de saines habitudes de vie. Les attitudes identifiées traduisent soit une disposition à se soumettre à l'autorité, soit une reconnaissance de la responsabilité individuelle face à la santé, soit la valorisation du comportement rationnel.

**Pt4 :** *Je pense que je suis assez docile quant aux règlements, quant aux normes qui sont demandées aux gens. Les balises qu'y faut s'imposer, je pense que je les suis assez bien là.*

La plupart des personnes interviewées ont plutôt une attitude pragmatique et utilitaire face à leur engagement préventif. Elles insistent sur la nécessité de rechercher un équilibre entre leur bien-être et l'idéal normatif proposé. Plus souvent qu'autrement, elles doivent abandonner des habitudes de vie qu'elles associent au plaisir et à la socialisation. Elles sont néanmoins rationnellement convaincues que les efforts consentis sont nécessaires et valent la peine.

**Pt14 :** *Je sais qu'y faut que je fasse de l'exercice. C'est certain que ça conditionne ma vie, parce que quand je vas au restaurant, je mange pas les affaires comme les autres. Mais par contre, je pense que c'est un mode de vie sain que tout le monde devrait faire. Moi dans ma pensée c'est ça. Mais c'est certain que si on pouvait changer le gène qui est pas correct, ben ça serait formidable.*

Ces personnes ont tendance à se comparer à des membres de leur famille qui sont soit plus vertueux, soit moins engagés qu'elles pour justifier l'adoption d'une position plus équilibrée. Elles «font leur possible» et font attention sans se considérer «obsédées». La plupart affirment s'être habituées ou s'être adaptées. Les changements sont maintenant acceptés. L'engagement est perçu comme une question de volonté qui découle d'un choix réfléchi.

**Pt0 :** *[Mon frère et ma sœur atteints] me disent « ah t'es chanceuse toi, t'es capable. » « Non! Pas chanceuse. C'est pas de la chance. C'est de vouloir. » Eux-autres fument, pis y font pas attention au régime [...] C'est un manque de volonté, de motivation, de pas vouloir être mieux, pis être mieux longtemps. [...] C'est une question de choix dans le fond. Tu choisis de vivre en meilleure condition, pis de vivre plus longtemps peut-être, ou d'avoir une échéance plus courte. De mourir demain ou après-demain pis de y aller à fond là. Tsé, de pas t'occuper de rien. Y'ont choisi ces gens-là de vivre ça. Je juge pas ça, mais j'me dis que moi, c'est différent.*

Enfin, deux personnes manifestent une résistance face à l'engagement préventif. Cette résistance est associée à une détresse psychologique importante. Le refus, pour un et, pour l'autre, l'incapacité reconnue de se consacrer à s'occuper de sa santé traduisent un conflit entre la raison préventive et les valeurs de ces personnes. La démarche de prévention représente une contrainte imposée de l'extérieur sur une activité éminemment personnelle.

**Pt2 :** *Je le sais pas pourquoi je réagis comme ça. Même le médecin comprend pas pourquoi. [...] Je le sais que c'est important. Jusqu'à quel point que je sais que c'est important, c'est là, là. J'sais que c'est une maladie qui est dangereuse, qu'est sournoise, a peut t'apporter des problèmes très graves. Mais à quel point que je le crois en dedans de moi-même je le sais pas.*

On constate chez ce dernier que la norme proposée n'est pas véritablement intégrée et, malgré la bonne volonté, l'engagement préventif se résume à faire ce qui ne change pas significativement les habitudes de vie, c'est-à-dire de prendre le médicament.

Ces personnes se représentent leur santé comme une capacité de résistance face à un rythme de vie désordonné, voire excessif. Leur identité est construite sur la force physique et mentale. Ce qui est valorisé, c'est la capacité de passer au travers des épreuves. Par conséquent, «faire attention» à sa personne est perçu comme l'expression

d'une vulnérabilité et implique d'assumer un statut de malade, ce que ces personnes refusent. Elles ne tirent aucune satisfaction du sentiment de contrôle qui accompagne le fait de se prendre en main pour améliorer son profil de risque. Du fait de leur appartenance sociale, elles se sentent souvent stigmatisées d'avoir à montrer qu'elles suivent un régime.

Les personnes qui résistent à la logique préventive sont peu sensibles aux éléments de motivation retrouvés chez les autres personnes que nous avons interviewées. Ces éléments incluent la peur de l'incapacité, l'idéal de minceur, la qualité de vie présente et projetée et la reconnaissance d'une responsabilité ou encore, chez les personnes en prévention secondaire, le désir d'éviter la récurrence de la maladie, les complications ou l'aggravation de la situation. Les personnes qui résistent sont cependant sensibles au consensus social. La résistance à l'engagement préventif va de pair avec le désir de ne pas être à part des autres.

*Pt1 : Ça m'insulte quasiment de dire que faudrait que j'suive une diète, pis faudrait que je sois à part des autres pour me permettre de vivre plus longtemps. Chu pas prêt à faire ça. Avec le temps, j'vas peut-être m'assagir, j'vas peut-être me dire « ok, j'fais attention, j'veux vivre plus vieux. » Mais présentement, j'veux pas vivre plus vieux criss, si faut que j'vive autrement des autres. [...] Chu pas capable de dire « j'vas acheter un produit parce que j'fais un haut taux de cholestérol. » J'vas le faire parce que bon, ça va être la mode et non pas parce que j'fais du cholestérol, comprends-tu ? Je fais de la délinquance probablement, hein ?*

On peut s'imaginer que l'attitude face à la prévention dépend de plusieurs facteurs dont la personnalité, le niveau d'éducation, l'appartenance à un groupe socioculturel donné, le style de vie, le type de travail, la perception de l'état de santé, etc. La typologie des rapports à la norme préventive que nous venons de présenter ne prétend pas expliquer de manière exhaustive les différentes attitudes des personnes par rapport à la prévention, ni identifier les principaux facteurs qui motivent et qui font obstacle à l'engagement préventif.

Cette analyse suggère seulement que l'engagement préventif et l'adoption d'un nouveau mode de vie plus sain ne découlent pas seulement des connaissances, de la volonté et du sens des responsabilités des personnes, mais aussi, et surtout, de l'adhésion ou non à la logique préventive telle que présentée par leur médecin. Or l'adhésion à la logique préventive exige plus fondamentalement d'adopter une certaine culture de la santé, ce qui peut s'avérer une entreprise difficile, voire impossible pour certaines personnes, surtout si une nouvelle représentation de la santé et de nouvelles valeurs doivent être intégrées. Comme nous allons le constater, chez les personnes qui ont une HF, ces rapports à la norme préventive se traduisent concrètement dans le comportement alimentaire.

L'attitude que les personnes ont face à leur engagement préventif et le rapport à la logique préventive que cette attitude exprime sont des composantes déterminantes du retentissement existentiel associé au fait de s'engager dans une démarche personnelle de prévention. Dans les pages qui vont suivre nous pourrions constater que le retentissement existentiel de l'engagement préventif dépend aussi des habitudes de vie au moment où les recommandations médicales sont formulées et, par conséquent, de l'ampleur des modifications à assumer (ce qui dépend aussi de l'appartenance socio-culturelle).

Alors que certaines personnes ont accepté sans difficulté d'améliorer leurs habitudes de vie et se représentent cette démarche de manière positive, d'autres ont dû faire preuve de détermination pour réussir à changer leurs comportements et pouvoir enfin considérer cette démarche avec le détachement qu'on reconnaît aux activités routinières. D'autres enfin trouvent toujours que les changements demandés sont ardu, qu'ils soient jugés pertinents ou non<sup>4</sup>.

### 2.2.2 Au cœur de la démarche : l'alimentation

Dans le partage des responsabilités, les changements qui sont demandés à la personne concernent essentiellement la modification des habitudes de vie et la prise régulière des médicaments. Parmi les habitudes de vie qu'il convient d'améliorer, l'alimentation occupe une place prédominante. Ce qui ressort des entretiens suggère que l'adoption d'une saine alimentation, qu'elle soit perçue ou non comme une tâche pénible, qu'elle ait requis des changements majeurs ou non, constitue l'essentiel de la démarche personnelle de prévention.

Paradoxalement, alors que le traitement pharmacologique a un effet majeur sur la réduction du taux de cholestérol, cette composante prend peu de place dans la vie quotidienne de la personne. Le traitement pharmacologique est une composante « silencieuse » de la démarche personnelle de prévention. La prise du médicament est considérée comme une action passive et facile à réaliser. Par contre, l'amélioration des habitudes de vie et le fait de suivre un régime alimentaire assez strict traduisent l'exercice d'un choix et résultent d'efforts personnels concrets et constants. Plus que tout autre, le comportement alimentaire témoigne de la volonté personnelle de faire sa part.

Ce qui ressort avec force concernant la démarche personnelle de prévention, c'est une attitude constante de prudence vis-à-vis de l'alimentation. L'importance donnée à l'alimentation s'accorde à la logique préventive, qui fait du traitement nutritionnel

---

4. Au moment de l'entretien, les personnes étaient engagées dans une démarche de prévention depuis au moins cinq ans. Les témoignages recueillis reflètent, dans certains cas, un cheminement par rapport à leur attitude initiale.

la pierre angulaire de l'intervention. Cette approche est justifiée par un ensemble d'arguments qui ont été exposés dans les chapitres précédents. Il semble donc que le souci exprimé par les personnes interviewées en ce qui concerne leur alimentation corresponde aux attentes médicales.

Six personnes sur 15 ont affirmé que l'amélioration des habitudes de vie ne leur posait pas de problème. Pour ces personnes, « faire attention » ne constitue pas une tâche laborieuse. Ceci a été évoqué autant par les personnes qui ont une hygiène de vie très stricte que par celles qui « suivent leur régime à moitié ». Il semble que l'aisance que manifestent ces personnes dépende notamment des objectifs qu'elles se sont fixés et de leur appréciation quant à l'atteinte de ces objectifs. En effet, on remarque que pour la plupart des personnes de ce groupe, les habitudes existantes correspondent assez fidèlement aux recommandations médicales et que les objectifs visés en matière de cholestérolémie sont atteints.

**Pt10 :** *Je fais très attention. J'ai une très bonne alimentation. Je fais du sport. J'ai pas un niveau de cholestérol qui est très élevé. Pis du gras, des desserts, des choses comme ça, j'en mange pas.*

En général, ces personnes considèrent que de connaître leur diagnostic de HF, de prendre conscience du risque que HF représente et de s'engager dans la démarche de prévention que ces savoirs ont rendue possible s'avèrent un événement positif. La connaissance de leur prédisposition génétique leur a donné un argument de taille, soit pour adopter un nouveau mode de vie avec lequel elles sont satisfaites, soit pour continuer à améliorer leurs habitudes de vie.

**Pt8 :** *[Ç]a m'a rendu plus conscient de la réalité et qu'y fallait que je me prenne en main, qu'y fallait que je fasse plus d'exercice, que je mange mieux, différemment. Je mangeais déjà quand même assez bien mais, c'est ça. J'ai pris les choses au sérieux, sans panique.*

Les personnes qui trouvent qu'adopter de saines habitudes de vie est une entreprise facile vont accepter de bon gré de faire les modifications suggérées. Elles valorisent les comportements qui sont associés à ces changements : être prudent, être prévoyant, prendre soin de sa personne, avoir le contrôle sur son corps et sur sa vie, etc.

**Pt4 :** *Vous avez dû voir depuis qu'on se parle que j'ai pas de problèmes. La seule chose, c'est que comme je suis très gourmande, je suis obligée de me priver de certaines choses. Dans le fond, c'est pas si mauvais parce que je serais énorme, si j'avais pas mon problème de cholestérol. [...] Faut faire des petits sacrifices à l'occasion. [...] Je trouve que je me suis ajustée. C'est pas un drame. Je réussis à bien me sentir. Habituellement je mange jamais beaucoup.*

Malgré tout, la plupart des personnes rencontrées considèrent que de maintenir une alimentation qui rencontre les normes diététiques constitue un défi important.



Les personnes qui éprouvent ou ont éprouvé des difficultés à améliorer leurs habitudes alimentaires voient souvent les modifications proposées comme un régime et comme une privation importante.

**Pt11** : *C'est aussi dur que quelqu'un qui veut perdre du poids. J'adore manger des choses comme des brioches. C't'un exemple pour te dire [que] c'est ça que je trouve dur là-dedans, c'est parce que faut que tu te privés, de ce que t'aimes.*

Pour ces personnes, la démarche de prévention implique le plus souvent de faire des changements majeurs dans leur mode de vie.

**Pt2** : *Mais c'est sûr, faut ben que je m'occupe de ma personne, pis de mon corps. Je veux essayer de changer des choses. [...] C'est vraiment pas évident. Faudrait arrêter de fumer. Y'a tellement de choses à changer. Faut que tu changes tes habitudes de vie. Si tu changes pas ça, tu retombes toujours, toujours, toujours.*

Pour quelques personnes, la démarche de prévention représente un bouleversement existentiel majeur. Les personnes qui ont exprimé cette réalité sont des hommes qui se sentent « coincés par ces obligations ». Les changements demandés impliquent une conversion identitaire qui s'avère problématique. Alors qu'un de ces hommes s'est adapté, un autre refuse toujours de se « convertir », tandis qu'un autre n'est pas prêt à changer, bien qu'il reconnaisse la légitimité du changement.

**Pt7** : *Le régime. Ça, ça été dur. Ce que je trouve le plus dur dans le régime, c'est pas de couper le manger, c'est d'accepter moralement le changement qu'on fait. [...] parce que moi j'ai beaucoup de misère avec les choses comme imposées. Que faut tu fasses ça, tu fasses ça, tu fasses ça, moi j'suis pas de même. Asteur j'm'en fais moins avec ça. Je me dis « j'ai un régime là, faut que j'essaye de le suivre ».*

Exceptionnellement, une personne ne voit pas l'utilité de se préoccuper outre mesure de l'alimentation étant donnée sa contribution relative au problème de HF et au risque global de MCV.

**Pt6** : *[S]i je me fie à ce que j'ai lu, [...] j'pourrais baisser mon taux de cholestérol peut-être de 10 à 15 pour cent, en suivant une diète. Alors je me dis « est-ce que ça vaut la peine de se priver sur toutes ces choses-là pour 10 ou 15 pour cent ? » Alors je fais attention, mais c'est tout.*

D'ailleurs, cette dernière, qui désire soupeser les bénéfiques et les inconvénients d'une meilleure alimentation, ne sait que faire des recommandations générales du genre « mangez mieux » ou « coupez le gras, coupez le sucre, coupez le sel ». Des explications plus précises sur les aliments qu'elle doit choisir et les raisons qui guident ce choix, permettraient à son avis de faire des « sacrifices utiles ».

Enfin, la fonction symbolique de l'alimentation est un facteur déterminant. L'alimentation est une activité à la fois personnelle et sociale.

*Pt0 : Comme on mange trois fois par jour, pis qu'on associe souvent le fait de manger avec quelque chose à fêter, si on a un problème émotif ben on va manger. La nourriture se rattache à toutes sortes de situations comme ça.*

L'alimentation est un sujet important pour toutes les personnes que nous avons interviewées. Même si elles sont conscientes du fait que leur risque de MCV est augmenté à cause de leur condition héréditaire, l'alimentation, plus que toutes les autres habitudes de vie, est ce à quoi elles font allusion lorsqu'elles sont interrogées à propos de leur démarche personnelle de prévention.

Cette attention soutenue s'explique de plusieurs manières. Tout d'abord, l'alimentation est une activité quotidienne qui, sans nécessairement constituer un fardeau, demeure une préoccupation, car il faut constamment faire attention à la qualité, la quantité et au type d'aliment qu'il faut consommer. Deuxièmement, selon l'adage «dis moi ce que tu manges et je te dirai qui tu es», le discours que tient la personne sur ses habitudes alimentaires est un moyen de signifier aux autres plusieurs caractéristiques de sa personnalité, de ses valeurs et de son appartenance socio-culturelle. Enfin, plus précisément pour les personnes qui ont une HF, parler de son alimentation est une manière de se situer par rapport aux recommandations médicales, de témoigner de sa réussite ou de ses difficultés à rencontrer les normes prescrites.

### 2.2.3 L'objectif concret de la démarche : diminuer son taux

*Pt0 : Manger, avoir un régime qui me convient, pis par ce régime-là, atteindre un niveau normal de cholestérol, ça serait la perfection dans mon cas. Je sais pas, j'peux toujours viser ça là, mais j'pas sûre que [...]*

La diminution, voire la normalisation du taux de cholestérol constitue l'objectif concret de la démarche de prévention. Les personnes ont tendance à évaluer leur performance en fonction de ce taux. Lorsque le taux de cholestérol est stabilisé à des valeurs jugées acceptables, les personnes sont encouragées. Ces personnes sont reconfortées par le sentiment de contrôle qui accompagne ces résultats. La rencontre des objectifs visés en matière de cholestérol influence positivement l'attitude des personnes par rapport à leur démarche de prévention.

*Pt8 : [Je vais] fort bien, même que les derniers résultats étaient d'ailleurs encore bons [...]. Ça fait plus que 10 ans que c'est normal. Je suis tombé à quatre points quelque chose avec le Zocor.*

La démarche de prévention peut devenir éprouvante lorsque les personnes ne rencontrent pas les objectifs visés. Les personnes qui ne réussissent pas à atteindre les

objectifs visés ou qui savent que leur taux pourrait être diminué davantage sont parfois découragées et peuvent souffrir, dans certains cas, de détresse psychologique.

**Pt2 :** *[L]'année qu'on a été végétariens, c'est la plus belle. J'ai tombé quasiment à la normale. C'est pas des farces. Là, ch't'à 9. J'suis supposé être en bas de 6. Une chance que j'ai mes médicaments.*

Le taux le plus bas atteint « en carrière » est souvent considéré par les personnes comme l'objectif à atteindre et à conserver. Ce taux peut être près des normales ou non.

**Pt14 :** *Avec le Zocor, là, ça se maintient à six et demi à peu près. Le plus bas que j'ai eu je pense, c'est six. Mais pour moi j'imagine que c'est ma normalité à moi. Je pense pas que je puisse baisser plus que ça. Quand même j'arrêteraient de manger.*

L'objectif visé dépend également des cibles proposées par le médecin. Celles-ci varient selon que la personne est en prévention primaire ou en prévention secondaire. Enfin, le rapport entre le bon (les HDL) et le mauvais (les LDL) cholestérol est un élément important pour l'interprétation du chiffre.

Lorsque le taux de cholestérol n'est pas jugé suffisamment bas, il y a place à l'amélioration. Si les personnes se fixent des objectifs inaccessibles, soit elles risquent de se décourager, soit elles risquent de s'enliser dans un perfectionnisme autodestructeur.

**Pt10 :** *[Mon taux] doit être à peu près entre 4 et 5. Mais vois-tu, y'a un bout de temps, je faisais très attention. Quand je te dis très attention, c'tait strict. C'tait vraiment sévère ce que je m'appliquais. Ça avait pas de bon sens. Tu te limites à certaines choses, tu manges quasiment pus rien. Mais je me situais à peu près à 3,88. C'est quasiment la normale ça.*

Or, il est de la responsabilité du médecin et de la personne de s'entendre sur ce qui est un objectif adéquat, compte tenu de la situation médicale, des valeurs personnelles, des circonstances et des moyens disponibles. Il faut réitérer l'importance de maintenir un équilibre entre les efforts fournis et les bénéfices réels.

**Pt0 :** *Mon médecin je lui ai demandé « si j'étais végétarienne, est-ce que ça m'aiderait ? » Y m'a dit « oui, oui, ça t'aiderait. » [...] Mais j'me dis, comme mon médecin me dit, « y a aussi une qualité de vie à aller chercher. C'est pas mieux si t'es au régime sévère, pis que c'est l'enfer, pis que t'es à l'envers avec ça. C'est préférable d'avoir un régime potable, vivable, où c'est quand même agréable de manger, mais que tu fais attention, pis t'arrives à bien contrôler ton cholestérol, même si c'est pas parfait ».*

Enfin, presque toutes les personnes rendent compte de leurs « faiblesses passagères », en soulignant qu'elles trichent quelques fois, mais qu'elles reviennent rapidement dans

le droit chemin. Pour ces personnes, le fait de tricher consiste à s'écarter par rapport au régime alimentaire habituel. Or comme ce régime est une norme bien personnelle, la définition de ce qui constitue l'écart varie également selon les personnes. Ainsi, peu importe la sévérité du régime alimentaire, il y a toujours possibilité de tricher. L'alimentation s'avère une illustration de la capacité et de la volonté de la personne de respecter une norme de conduite. Il apparaît toutefois que la personne est davantage en mesure de respecter cette norme lorsqu'elle a participé à sa définition.

Il ressort des entretiens réalisés auprès des personnes qui ont une HF que les retentissements existentiels liés à l'engagement préventif gravitent autour du comportement alimentaire et sont principalement associés aux réalités suivantes : la difficulté à accepter moralement que des changements soient requis, l'ampleur des changements à faire, l'absence de valorisation dans le fait de faire attention, l'association entre la diète et la privation ainsi que le caractère symbolique et la fonction sociale de l'alimentation.

Le retentissement existentiel de la démarche personnelle de prévention est lié à la manière dont les personnes vivent le fait de devoir améliorer leurs habitudes de vie et, plus particulièrement, le fait de devoir adopter une saine alimentation. Cette expérience dépend aussi du décalage réel ou perçu entre leurs « performances » et l'objectif concret de la réduction du taux de cholestérol.

Enfin, nous constatons que l'engagement préventif et les comportements qui le caractérisent sont essentiellement d'ordre moral. Le caractère moral se reflète dans ce que cette activité représente : la capacité d'agir rationnellement, le fait d'avoir de la volonté, une attitude de prudence, un comportement responsable, le fait de persévérer dans l'accomplissement de son devoir, le fait d'être capable de se contrôler, etc. Ces éléments sont renforcés par la connaissance du risque et se conjuguent à une culture de santé médicalement et socialement valorisée.

Jusqu'à présent nous nous sommes intéressée à l'attitude des personnes face à la prévention pour mieux comprendre ce que signifie l'engagement préventif pour leur identité et leurs valeurs. Nous avons ensuite examiné ce qu'implique cet engagement dans la vie quotidienne pour constater que l'amélioration des habitudes de vie, plus particulièrement des habitudes alimentaires, est une composante déterminante de l'engagement préventif et de son retentissement existentiel. Nous terminons la présentation de la démarche personnelle de prévention en explorant comment les personnes se représentent les bienfaits que leur procure leur engagement dans une telle démarche.

### **2.3 La représentation des bienfaits de la démarche**

La démarche de prévention se représente fondamentalement comme une démarche de gestion de risque qui fait appel aux savoirs et à la responsabilité. La vision posi-

tive de cette démarche peut être qualifiée de « pari stratégique ». En pariant sur la prévention, on n'aurait rien à perdre et tout à gagner. Le pari est stratégique, car ce qui est mis en jeu, c'est la possibilité de minimiser son risque pour vaincre la maladie. Le pari est stratégique, également au sens d'un ensemble coordonné d'actions visant à obtenir un gain. Même si le gain ultime de la prévention demeure incertain, cela n'est pas une raison suffisante pour ne pas s'engager, surtout si les personnes qui sont engagées retirent certains bienfaits de la démarche de prévention comme telle.

La représentation des bienfaits de la démarche de prévention est abordée selon trois perspectives. Nous abordons cette question en nous penchant premièrement sur les significations que les personnes donnent à leur démarche de prévention. Selon cette perspective, les bienfaits de la démarche de prévention s'expriment dans les espoirs et dans la sécurité que signifie le fait de « faire ce qu'il faut » pour minimiser son risque.

En plus des significations rattachées au fait de se prémunir contre le risque, la représentation des bienfaits de la démarche préventive dépend aussi des effets positifs perçus, autrement dit du sentiment de bien-être que procure l'engagement dans cette démarche. Les personnes qui retirent des bénéfices sont celles qui ont une qualité de vie satisfaisante, tout en persévérant dans la démarche de prévention.

Enfin, les bienfaits s'expriment à travers la perception que les personnes ont de l'efficacité de leur action préventive. Or, compte tenu de la nature prospective de l'engagement préventif et du caractère asymptomatique de la situation à risque, la personne est assez limitée lorsqu'il s'agit de percevoir si ses efforts portent fruit et, de ce fait, désire pouvoir s'appuyer sur des repères concrets et sur la compétence particulière du médecin.

### 2.3.1 Les significations de la démarche

*Pt8 : [G]érer, c'est faire la part où on est responsable. Dans la mesure où on peut faire la différence. [...] alors on fait ce qui est possible de faire, pis le reste on n'en porte pas le poids de la responsabilité.*

Pour la personne engagée dans une démarche de prévention, l'adoption de comportements préventifs signifie qu'elle « met toutes les chances de son côté » pour éviter d'être frappée par les incapacités qui sont reliées aux MCV. Pour celle qui aurait déjà développé des symptômes de la maladie, la démarche de prévention vise à conserver le meilleur état de santé possible pour éviter la récurrence des événements cardiovasculaires et empêcher la survenue de complications.

Le fait de s'occuper du problème signifie que dans la grande hiérarchie des risques mortels, le risque attribuable à HF perd sa position prédominante. À la limite, on risque de mourir d'autre chose.

**Pt5 :** *[J]e dis souvent en gag « moi quand je vais mourir, mon taux de cholestérol y va être bas, mais je vas me faire écraser par un autobus. » Les autobus m'inquiètent plus maintenant que la maladie, parce que je sais que c'est pas de ça que je vais mourir parce que chaque deux ans au plus tard, je fais le test du tapis [...] pis je cours comme un jeune. Les gens en reviennent pas.*

En s'engageant dans une démarche de prévention, les personnes considèrent qu'elles contribuent à minimiser leur risque et qu'elles se donnent les moyens de vivre plus longtemps en santé. Pour plusieurs personnes «se prendre en main» et «s'occuper de son problème» vont avoir un effet positif sur la diminution de leur risque. La plupart des personnes interviewées considèrent que leurs efforts sont bénéfiques, mais que le pari de la prévention n'est pas gagné pour autant. Ainsi, pour quelques personnes, gagner le pari de la prévention signifie mourir d'autres choses que de la MCV.

**Pt0 :** *[J]'traite ma maladie pour qu'a n'existe pas, qu'a soit à un niveau presque normal, de quelqu'un qui en fait pas de cholestérol. Lui, y va mourir d'autre chose. Remarque ben qu'y peut mourir d'une crise cardiaque pareil. Mais moi j'me dis que j'ai une bonne chance de mourir d'une crise cardiaque, alors j'm'arrange pour mourir de d'autre chose. Pis si j'meurs d'une crise cardiaque, par rapport à ça, ben j'me dis, c'est pas parce que j'aurai couru après.*

La démarche de prévention est un pari stratégique qui donne aux personnes l'espoir ou l'impression de redevenir pareilles aux autres. L'engagement préventif est une manière de diminuer le risque au point de pouvoir se permettre de ne plus y penser, d'en abolir la menace et donc de revenir à une situation normale. Cette façon de se représenter l'effet positif de la démarche préventive s'exprime dans l'idée de pouvoir mourir d'autre chose que de la MCV.

Ceci n'implique pas pour autant que les personnes se considèrent à l'abri d'un éventuel problème cardio-vasculaire, d'une récurrence ou du développement de complications. Elles comprennent qu'elles gèrent un risque et qu'il demeure possible qu'elles développent quand même des problèmes. Par contre, elle se confortent en insistant pour dire qu'elles auront pris les moyens nécessaires et ne pourront être blâmées pour négligence.

**Pt9 :** *Une journée à la fois pis faut faire attention. Si y'arrive de quoi, ben là, c'est pas à cause qu'on a aura couru après.*

Une pensée probabiliste est donc mise de l'avant lorsque les personnes qui ont une HF évaluent de manière prospective l'effet de leur action préventive sur leur état de santé. C'est justement à cause de ce caractère non déterministe que les personnes peuvent espérer «passer à côté» ou «se sauver» de la maladie, d'autant plus si elles font leur possible pour minimiser le risque.



Lorsque ces personnes considèrent, de manière rétrospective, les raisons qui font que des personnes, dont certains membres de leur famille, ont eu des problèmes cardio-vasculaires ou sont décédées de MCV, elles invoquent le fait de ne pas avoir fait attention comme un des aspects ayant contribué au développement de la maladie. Par contre, elles soulignent que tant que ces personnes ne sont pas au courant de leur risque, elles ne peuvent être tenues responsables de la survenue de la MCV.

**Pt14 :** *Mon frère qui est mort à 50 ans [...] c't'un avertissement pour dire « ben vous autres eh, faites attention ». [...] Je sais qu'y mangeait ben des œufs, des cretons pis tout ça. Sa femme était pas consciente que quand a y servait ça, a l'aidait à mourir.*

Lorsqu'il s'agit d'explorer les facteurs impliqués dans la survenue de leurs propres problèmes cardio-vasculaires, les personnes en prévention secondaire recourent au fait d'avoir une HF. Si le fait d'avoir une HF est certain, ce risque accru n'explique pas nécessairement la MCV. Ainsi, pour une des personnes que nous avons rencontrées, la conception probabiliste du risque tient toujours, même pour expliquer *a posteriori* les causes probables de la MCV. Après consultation avec des experts, elle conclut qu'on ne peut affirmer hors de tout doute que c'est bel et bien HF qui a causé son infarctus.

**Pt13 :** *[J]'ai demandé aux différents médecins que j'ai rencontrés [...] Y'ont dit « c'est sûr que le cholestérol peut avoir joué un rôle, mais de là à dire que c'est ça qui vous a emmené vraiment à faire un infarctus, non ».*

De plus, nous avons remarqué une différence entre les personnes qui sont asymptomatiques et celles qui sont en prévention secondaire quant au défi que représente la démarche de prévention. Cette différence se trouve dans la perception de ce qui est en jeu et de ce qui risque d'être perdu (la santé) si on ne fait pas attention. Prévenir la survenue de la MCV semble entraîner plus d'angoisse ou est perçu comme une responsabilité plus grande que de prévenir l'aggravation des symptômes ou la récurrence d'un infarctus.

L'expérience de la maladie y est certes pour quelque chose. Franchir la frontière entre la santé et la maladie est probablement perçu comme un pas différent, car irréversible, de celui de la détérioration d'un problème de santé avéré. Il est aussi possible que l'attitude et les attentes des médecins à l'égard des personnes en prévention primaire soient plus grandes que celles à l'égard des personnes en prévention secondaire. Une chose est certaine, la manière dont les médecins présentent les réalités, incluant l'effet des actions préventives sur le risque, joue un rôle dans la manière dont les personnes se représentent l'effet de leur action.

**Pt7 :** *[Les médecins] laissent entr'ouverte toujours la possibilité [que] si tu fais pas attention, ça peut bloquer, tu peux faire un infarctus.*

Les significations identifiées nous permettent de mieux comprendre comment les

personnes conçoivent les rapports de causalité entre les actions préventives et la survenue de la maladie. Les significations de la démarche touchent plus particulièrement l'effet de l'action préventive sur la gestion du risque, elles donnent l'espoir du retour à une certaine normalité et une certaine garantie que si la MCV survient, les personnes ne pourront être blâmées. Par ailleurs, nous nous serions attendus à plus de certitude ou de confiance de la part des personnes par rapport à l'efficacité de la prévention comme telle. Les certitudes sont plus librement exprimées lorsqu'il s'agit d'attribuer les causes de la maladie chez les autres.

En somme, nous constatons que les personnes considèrent leur démarche de prévention comme un « pari stratégique » qui en vaut la peine et que, en faisant ce qu'il faut faire, elles ont une chance de gagner ce pari et de ne pas mourir de la MCV ou de ne pas être frappées d'incapacité liée à la MCV. De plus, elles considèrent que si elles suivent les recommandations médicales (la norme prescrite) elles se mettent à l'abri d'une inculpation si des problèmes cardio-vasculaires survenaient.

### 2.3.2 Les effets positifs de la démarche

Pour certaines personnes, l'adoption de comportements préventifs est motivée par la conviction du caractère bénéfique inhérent à leur action. De plus, le fait de s'adonner à ces changements d'habitudes peut procurer un sentiment de bien-être qui ajoute à la valeur de la démarche.

**Pt10 :** *[J]'essaie de limiter les possibilités de risque, à leur plus bas niveau, pis eh, coudonc, si je meurs d'une crise cardiaque, ben qu'est-ce que tu veux que j'y fasse? Au moins j'aurai faite l'effort. Pis c'est pas un effort qui est faite pour rien là. Je veux dire, je me sens bien. Y'a un état de bien être aussi.*

La plupart de ceux qui voient positivement le fait de s'engager dans une démarche de prévention sont prêts à fournir des efforts pour « gérer » leur risque, mais ces efforts doivent être compatibles avec une vie agréable. À l'exception de quelques ascètes qui se représentent la démarche de prévention comme une « esthétique d'existence », la plupart des personnes recherchent un équilibre entre les bienfaits de l'engagement préventif et les inconvénients associés à l'abandon de certaines habitudes qui leur procurent plaisir et satisfaction.

**Pt12 :** *Mon état d'esprit vis-à-vis ça, y me semble que j'suis demeurée assez saine, j'ai pas fait de panique avec ça. Je me suis dit « bon, très bien, je vas faire un bon régime ». [...] J'suis habituée, j'aime ça comme ça. Je me verrais pus eh, [...] manger du pain blanc. Pis autrefois je mettais plus de beurre, sur mes toasts, maintenant j'en met presque pus. Pis ça me dérange pas. J'm'en aperçois pus. Ça s'acquiert je pense tranquillement.*

Trouver cet équilibre n'est pas une tâche aisée puisque la démarche de prévention est entourée d'incertitude et que les bienfaits ne sont pas toujours évidents. Souvent ces bienfaits sont rationalisés et projetés dans le futur.

**Pt11 :** *Depuis 5-6 ans, je m'aperçois que je trouve ça grave, pis que je veux avoir une bonne qualité de vie plus tard. [...] quand j'arrive pour manger un chip, ben je me dis « c'pas bon pour ma santé en général, c'pas bon pour mon cholestérol, pis c'pas bon parce que je peux prendre du poids ». [...] mais je fais pas une fixation là-dessus. Pis des chips j'en mange, pour me contenter des fois. Tsé, chu pas obsédée pantoute par ça.*

D'après les personnes qui se sont exprimées au sujet des bienfaits de leur démarche, ceux-ci reposent principalement sur le fait de « savoir ce qui se passe », la conviction des bienfaits inhérents aux comportements préventifs, la constatation de l'absence de signes ou de symptômes de la maladie et l'expérience personnelle de bien-être, liée à l'équilibre qu'elles ont su trouver entre les inconvénients de l'engagement préventif et ses bénéfiques.

Enfin, le caractère intangible des effets de l'action préventive fait en sorte que les personnes expriment un besoin de corroborer leur expérience subjective et ne peuvent poursuivre cette démarche sans faire appel aux compétences particulières du médecin.

### 2.3.3 La perception de l'efficacité de la démarche

Nos entretiens auprès des personnes qui ont une HF indiquent que la perception de l'efficacité de la démarche dépend du taux de cholestérol (surtout pour les personnes en prévention primaire), de la diminution des xanthomes, du sentiment d'être en meilleure forme, de l'absence de symptômes de la MCV et du fait qu'elles n'observent pas de dégradation de leur état de santé.

**Pt14 :** *Les xanthomes, j'en ai sur tous les tendons. [...] Mais avec le Zocor ça baissé beaucoup. Comme là sur les mains, j'en ai plus. [...] Ça presque tout disparu. Ça veut dire que, à l'intérieur aussi ça doit diminuer. Les vaisseaux ont dû s'améliorer. Je le sais pas. J'espère que oui.*

S'il est possible pour certaines personnes de constater des modifications ou de ressentir une amélioration de l'état de santé, pour d'autres, il n'en est rien et l'efficacité de la démarche dépend de l'absence de symptôme, ce qui est de toute évidence un repère peu éloquent.

**Pt0 :** *Ça va toujours très bien, j'ai jamais aucun symptôme qui me dit que y a des problèmes. Je sais que y'est là mon problème de cholestérol, mais j'ai pas rien qui me dit que y'est là. Ce sont mes tests de sang qui me le disent.*

Des repères plus concrets et plus immédiats s'avèrent nécessaires pour maintenir la motivation de la personne tout au long de l'engagement et pour « transcender » l'incertitude inhérente de la prévention. Le taux de cholestérol sert à concrétiser le risque et à indiquer à la personne si ses efforts portent fruit. Ce « besoin de savoir » est aussi important chez les personnes en prévention primaire que chez les personnes en prévention secondaire.

**Pt3 :** *Si j'avais pas de tests à passer, j'm'en ressentirais pas que j'ai du cholestérol. C'est juste que logiquement, je sais que faut que j'passe des tests régulièrement, pis faut que je « check » ça pour pas faire un autre infarctus.*

En somme, la personne engagée dans une démarche de prévention ne se sent pas habilitée à se prononcer sur l'effet « réel » des efforts qu'elle fournit quotidiennement en prenant ses médicaments et en faisant attention à son alimentation. Pour pouvoir évaluer si la démarche préventive est efficace, la personne peut se référer à ce qu'elle perçoit par elle-même, mais elle a également besoin de connaître les résultats des tests sanguins et des examens physiques.

À travers cette brève analyse des représentations qu'ont les personnes des bienfaits de la démarche de prévention, il apparaît que la démarche personnelle de prévention donne avant tout la chance de diminuer significativement son risque de sorte que les personnes peuvent mener une vie « normale » dont le point culminant serait une mort non reliée à leur prédisposition génétique. La démarche personnelle de prévention comporte également des effets positifs « en soi » qui sont associés au sentiment de bien-être que cette démarche procure et à la qualité de vie satisfaisante que les personnes sont en mesure d'avoir malgré les inconvénients de devoir adopter des comportements préventifs. Enfin, la nature asymptomatique de la condition et le caractère prospectif de la démarche de prévention font que les personnes ont besoin d'une appréciation extérieure et d'indicateurs concrets pour pouvoir valider l'efficacité de leur démarche.

Au cours de cette première partie, nous avons montré que l'acquisition, par les personnes qui ont une HF, des savoirs sur leur condition héréditaire et sur son lien avec la MCV, amène ces personnes à prendre conscience de leur risque et de leur responsabilité par rapport à la prévention de la MCV. Cette responsabilité est fondée sur la compréhension du modèle de causalité associé à la MCV. Ce modèle indique que les personnes ne peuvent rien faire pour abolir leur risque, mais qu'elles peuvent en minimiser l'importance en modifiant leurs habitudes de vie.

Comptant sur une motivation suffisante de la personne et sur son sens des responsabilités, le médecin qui communique les savoirs biomédicaux sur le risque, espère que la personne aura conscience du sérieux de sa situation pour se prendre en main et s'engager dans une démarche de prévention. Or les changements demandés peuvent avoir des retentissements existentiels importants, qui sont variables selon les personnes,

selon le rapport qu'elles entretiennent avec la logique préventive, selon l'ampleur des changements à réaliser, selon l'appréciation qu'elles ont de leur performance et selon la représentation qu'elles se font des bienfaits que cette démarche apporte.

Comme cela est apparu en filigrane au cours de cette première partie, la démarche personnelle de prévention est indissociable de la relation que la personne à risque entretient avec son médecin. Par le biais du suivi médical et des rencontres qu'elles ont avec leur médecin, les personnes qui ont une HF trouvent réponse à leurs interrogations, interprétation de leurs résultats, évaluation de leur performance, assurance des bienfaits de leur démarche et encouragement à continuer leur engagement.

### 3 Suivi médical et validation de la démarche

Le médecin, qui a informé la personne de son risque et a fait appel à sa responsabilité pour qu'elle s'engage dans une démarche personnelle de prévention, accompagne ensuite cette personne par un suivi médical régulier. Une relation à long terme s'établit, dont l'issue est incertaine tant pour le médecin que pour la personne à risque. Sa progression est néanmoins évaluée en s'appuyant sur certains critères cliniques et en s'assurant que les recommandations sont suivies.

Le rôle central du suivi sera mis en lumière en décrivant son objet et sa fonction. Le suivi est une action de surveillance et de vérification de l'état de santé et une action de conseil et d'encouragement de la personne à risque en vue d'améliorer son profil de risque. Selon la perspective des personnes qui ont une HF, le suivi est une rencontre avec le médecin qui a pour fonction de valider la démarche personnelle de prévention.

L'importance de la rencontre avec le médecin sera illustrée en soulignant brièvement sa nature et en insistant plus particulièrement sur la fonction cruciale du médecin dans l'interprétation des résultats ainsi que sa participation active à la manière dont les personnes évaluent leur responsabilité et leur performance par rapport aux résultats des examens médicaux et des tests sanguins.

Cette deuxième partie du chapitre sera complétée en examinant comment les médecins évaluent le succès de leur intervention. Les réponses fournies à cette question indiquent que l'efficacité de leur intervention n'a pas encore été scientifiquement validée, de sorte que les médecins sont aussi appelés à parier sur les bienfaits de la prévention.

#### 3.1 La relation de suivi

Puisque le partage des responsabilités du traitement demande la participation active de la personne, le suivi ne peut être limité à insérer un rapport dans un dossier

et à aviser seulement en cas d'anomalie. La rencontre entre le médecin et la personne à risque est une dimension essentielle du suivi. Cette rencontre donne l'opportunité au médecin et à la personne d'échanger sur ce qui fait l'objet du suivi.

Le suivi constitue la pierre angulaire pour valider la démarche de prévention. La rencontre de suivi comporte au moins trois objectifs : 1° vérifier l'efficacité des actions préventives du médecin et de celles de la personne à risque, 2° interpréter les résultats issus des examens physiques et des tests sanguins et 3° ajuster le traitement, si cela est nécessaire.

C'est essentiellement pour connaître ces informations que la personne se présente au suivi. Le suivi fait partie des différents éléments qui motivent les personnes à persévérer dans leur démarche de prévention. L'acquisition de connaissances médicales sur leur état de santé et l'appréciation que fait leur médecin à cet égard permettent aux personnes de constater l'efficacité de la démarche de prévention, de se situer par rapport aux objectifs fixés, de se rassurer ou de s'inquiéter quant à leur état de santé et de rajuster le tir, si nécessaire.

### 3.1.1 L'objet du suivi

C'est au moment du suivi que le médecin vérifie que la prise en charge médicale est adéquate. Pour les personnes en prévention primaire, ceci implique un examen physique et des tests qui mesurent les valeurs de cholestérol (LDL, HDL, cholestérol total, triglycérides). Pour les personnes en prévention secondaire, des examens supplémentaires de la fonction cardiaque sont indiqués.

Le médecin profite de l'occasion du suivi pour avoir une conversation (plus ou moins longue selon les cas) avec la personne. Il questionne la personne au sujet de son état de santé et de ses activités, pour s'assurer qu'elle n'a pas de problèmes particuliers, qu'elle est fidèle au traitement et pour évaluer l'impact de la prise en charge.

*Pt6 : [Mon médecin] me demande si je prend toujours mes médicaments, si je continue à prendre mon aspirine, mes habitudes alimentaires, c'est tout. Ça dure pas longtemps. Elle prend une prise de sang et mon poids. Ça c'est une affaire que je fais attention.*

C'est aussi lors de ces rencontres que sont discutés les résultats des différents examens y compris le taux de cholestérol ou les anomalies découvertes dans les autres tests (fonction cardiaque, état des artères, etc.). La compréhension qu'a la personne de sa situation dépend de l'interprétation que le médecin fait des résultats obtenus à l'examen et de son jugement de ce que ces résultats représentent.

*Pt12 : Ben ce qu'on me dit, c'est que mon cholestérol total est élevé, « mais par contre vous êtes ben chanceuse, vos HDL sont bons, ça c'est votre bon cholestérol, alors lui aide à faire circuler le mauvais ».*



Si des ajustements sont nécessaires, ils peuvent toucher le traitement pharmacologique, le régime alimentaire ou les habitudes de vie. Sur la base des recommandations du médecin, la personne prend la décision d'accepter ou non les ajustements proposés.

**Pt3 :** *On parle des derniers tests, qu'on pourrait combiner d'autres médicaments. On pourrait en combiner un autre mais, ça m'intéresse pas d'en prendre.*

Le suivi est également le moment pour le médecin d'encourager voire d'exhorter la personne à persévérer dans la poursuite de saines habitudes de vie. Pour les personnes, le suivi donne la chance de vérifier si tout va bien et si elles sont «sur la bonne ou sur la mauvaise voie».

**Pt8 :** *[C]'est une mise au point pour définir où est-ce qu'on en est. C'est un peu comme quand t'es sur un bateau. Tu te diriges, pis de temps en temps tu sors la boussole pour corriger la direction si elle a besoin d'être corrigée quoi.*

### 3.1.2 Ce que le suivi apporte

La démarche de prévention se résume à une pratique de gestion de risque qui est par nature entourée d'incertitude. Cette incertitude est contournée par les convictions et les motivations, mais également par les contrôles médicaux et la confiance placée dans la compétence et l'expertise du médecin. Le médecin sait ce qui se passe et est en mesure d'offrir les meilleurs traitements. Ce besoin de certitude sous-tend les différentes raisons invoquées pour avoir un suivi.

Le premier élément mentionné par les personnes lorsqu'elles s'expriment sur les raisons qui les incitent à se faire suivre et sur ce que le suivi leur apporte est le besoin de connaître leur taux de cholestérol et ainsi de se conforter dans leur démarche.

**Pt6 :** *[P]our voir si je suis toujours dans la normale. C'est sûr et certain que je voudrais pas que mon taux remonte à ce qu'il était auparavant. Mais s'il se tient aux alentours d'où il est actuellement, je me dis que ce que je fais, c'est très bien.*

L'examen physique et le bilan sanguin forment l'essentiel de la vérification de routine. Les résultats obtenus permettent d'établir un portrait de l'état de santé de la personne. Ces informations apportent une sécurité.

**Pt12 :** *Pour faire contrôler mon cholestérol. Alors, je vois si je me maintiens toujours en santé. C'est peut-être beaucoup dire là, mais [en autant] que ça ne change pas, c'est sécurisant. Je sais que je suis bien suivie. Si y'a quelque chose qui se produit, tout de suite y vont avertir.*

Un suivi régulier dans une clinique spécialisée permet de bénéficier des plus récents développements en matière d'examens diagnostics et de traitements. Par exemple, un bon nombre de personnes interviewées avaient déjà participé à des essais pharmacologiques.

La personne ne fait pas que retirer des bénéfices, elle vient également témoigner du fait qu'elle a pris ses responsabilités. Le suivi est l'occasion de rendre compte de ses efforts. Si la personne n'a pas fait ce qu'il fallait, elle peut hésiter à se présenter à la visite de contrôle.

**Pt2 :** *Faudrait j'aille prendre une autre prise de sang, mais j'veux pas aller me présenter aussi gras que je suis là. [...] Mais, c'est pour moi qu'y faut que je le fasse. C'est pas pour mon médecin.*

La rencontre de suivi est le moment où la personne reçoit l'appréciation du médecin. Cette appréciation peut se traduire par des paroles d'encouragement ou par des conseils de prudence, voire des réprimandes amicales.

**Pt5 :** *[D]es fois ça monte un peu, pis je me fais chicaner un peu mais je dis « ben oui, j'ai triché un peu dernièrement, oui » [...] mais j'ai pas de problèmes avec ça.*

Les raisons données par les personnes sur la valeur qu'elles accordent au suivi renforcent ce que nous avons constaté auparavant, à savoir que les personnes engagées dans une démarche de prévention ont besoin d'indicateurs concrets. Elles dépendent de l'opinion du médecin pour pouvoir prendre connaissance de leur état de santé. Elles tiennent compte de son appréciation pour déterminer si leurs comportements préventifs sont adéquats et efficaces. De même pour le médecin, le suivi est l'occasion de contrôler sur le plan médical l'état de santé de la personne et de vérifier si elle est toujours engagée dans un mode de vie préventif.

### 3.2 La rencontre avec le médecin

La rencontre avec le médecin prend une importance différente selon les personnes. Pour certaines, cette rencontre est simplement considérée comme une visite de routine. Pour d'autres, l'échange avec le médecin est une occasion de « refaire sa motivation ». Pour d'autres encore, elle est un moment pour discuter des derniers développements dans le traitement de HF et d'établir si leur mise en application pourrait être indiquée.

Le partage des responsabilités du traitement et la nécessité d'une relation et d'un traitement à long terme chez des personnes apparemment en bonne santé font que l'approche médicale est progressive. La relation médicale conjugue des activités de surveillance, d'éducation à la santé et d'encouragements. La relation médicale peut, selon les médecins et selon les personnes impliquée, évoluer vers une relation plus personnalisée, où le support psychologique peut parfois prendre autant de place sinon plus que le traitement médical.

### 3.2.1 Nature de la relation entre le médecin et la personne à risque

Les personnes interviewées sont toutes satisfaites de la relation qu'elles entretiennent avec leur médecin. Les principales qualités qu'elles attribuent à leur médecin sont la compétence et le fait qu'il prend le temps de s'intéresser à elles plutôt que de seulement se concentrer sur la prise de sang et le taux de cholestérol.

L'approche progressive et attentive aux rythmes et aux besoins individuels, que les spécialistes des lipides privilégient, est très appréciée des personnes rencontrées. Une personne l'a comparée favorablement à celle plus catégorique des omnipraticiens qu'elle a rencontrés.

*Pt7 : Eux autres y t'amènent tranquillement à changer ta mentalité. C'est drastique les coupures, t'as pas le choix, mais je veux dire, y'essayent d'y aller en douceur. Tandis qu'un médecin de famille, lui y va pas par quatre chemins : « c'est ça que tu vas faire ! Pis si tu fais pas attention, tu vas payer la facture ! » Hé boy ! Tu sors du bureau, t'es plus démoralisé, pis finalement faut que t'aïlles en voir un autre pour te faire soigner de ce que l'autre vient de te dire !*

D'après ce que les personnes nous ont dit, on constate que la fréquence et la durée des rencontres avec le médecin sont très variables. Ces variations dépendent premièrement de la condition médicale de chaque personne et de la clinique de lipides<sup>5</sup>. En général, les personnes voient leur médecin deux fois par année. Certaines personnes dont la situation n'est pas stabilisée ou qui sont en période de changement de prescription ont un suivi plus étroit. Certaines personnes dont le taux de cholestérol et l'état de santé sont jugés satisfaisants ont habituellement des rencontres très brèves.

*Pt8 : [O]n n'a pas beaucoup de choses à se dire. Si tout va bien, c'est normal que c'est assez rapide. Si les résultats sont pas très bons, ben on vérifie la diète et comment ça va.*

---

5. Nous avons déjà fait quelques remarques sur les effets du volume excessif de la clientèle pour une clinique. Cette situation force les médecins à s'en tenir au strict minimum au cours de la rencontre de suivi, ce qui se résume à l'examen médical et à la vérification du taux de cholestérol. Le reste de la prise en charge est déléguée au médecin de famille ou au CLSC.

Nous avons également constaté qu'un bon nombre de personnes témoignent de leurs rapports avec leur médecin comme si ceux-ci étaient des rapports de soumission et de devoir impliquant une gratification ou une punition selon les résultats obtenus et selon l'obéissance aux normes prescrites. Il est fort possible que cette perception soit une représentation adéquate de la réalité et qu'elle soit par ailleurs alimentée par l'attitude des médecins envers ces personnes. Toutefois, il faut reconnaître que les personnes peuvent véhiculer cette représentation indépendamment de l'attitude réelle de leur médecin.

*Pt6 : Ah ça va très bien. Même des fois je trouve que ça me donne pas de trouble. La dernière fois, quand j'ai vu que mon taux avait augmenté de 0,7, je pensais qu'elle était pour être un peu plus eh – me donner des tapes sur les doigts là. A me dit de faire plus attention, mais pas plus que ça.*

### 3.3 L'examen médical ou le moment de vérité

Pour pouvoir évaluer l'efficacité de la démarche de prévention, les médecins ont recours à un indicateur objectif et facilement mesurable. Le taux de cholestérol s'avère ici le choix privilégié dans la logique actuelle d'intervention. Le taux de cholestérol est indiqué car il est une variable prédictive établie de la MCV. Le taux de cholestérol constitue le point focal de la rencontre entre le médecin et la personne à risque. Il occupe une place privilégiée dans la validation de la démarche de prévention.

*Pt0 : « Est-ce que j'ai fait c'qui fallait ? » Là j'fais un bilan rapide : y me reste deux mois, c'est le gros coup à donner. Mais heureusement qu'y a un bilan aux 6 mois. Ça me stimule, ça m'aide, ça me décourage, ça fait tout ça à la fois. Mais y reste que je réussis à rentrer dans une espèce de barème, qui fait que c'est moins élevé que c'était. C'est pas encore satisfaisant au point de vue normal mais on arrive à faire une moyenne de t'ça, pis [mon médecin] trouve que c'est convenable comme effort.*

Pour la personne, la rencontre de suivi implique la divulgation des résultats des tests effectués lors de la rencontre précédente. C'est le « moment de vérité » qui permet à cette personne de corroborer ses impressions et de valider sa démarche de prévention. Certaines personnes soulignent, à cet effet, qu'elles se font souvent une idée à l'avance de ce que seront les résultats du test, car elles constatent des variations qui sont reliées à la période de l'année et à leurs activités.

Du point de vue médical, la rencontre s'appuie sur un examen physique et sur les résultats des différents tests effectués pour évaluer la progression de la personne depuis la dernière rencontre. C'est également le temps pour le médecin de donner son interprétation des résultats, de fournir des explications et d'aider la personne à persévérer dans sa démarche, si elle trouve que c'est difficile.

### 3.3.1 L'interprétation des résultats

Nos entretiens avec des personnes qui ont une HF indiquent que si elles ont un taux de cholestérol qui est jugé adéquat et que l'examen ne révèle rien de particulier, les rencontres sont brèves et les personnes sont simplement encouragées à continuer jusqu'à la prochaine rencontre. Lorsque des changements sont constatés, lorsque la situation demeure instable ou lorsqu'elle est jugée problématique, des explications supplémentaires sont requises tant du côté du médecin que de celui de la personne.

Chez les personnes interviewées, surtout celles qui sont en prévention primaire, on remarque une solide association entre l'indicateur concret et objectif que représente le taux de cholestérol et le comportement personnel. Qu'il soit jugé adéquat ou trop élevé, le taux de cholestérol demeure, dans l'esprit d'un bon nombre de personnes interviewées, associé à l'alimentation et ce malgré la nature héréditaire de HF.

Ceci peut s'expliquer de la manière suivante : si, au moment du diagnostic, le taux de cholestérol élevé peut être attribué à HF, une fois le traitement pharmacologique et nutritionnel enclenché, le taux « sous traitement » peut être diminué de manière significative. Par conséquent, si les personnes présentent un taux de cholestérol qui s'écarte par rapport à des valeurs déjà obtenues ou si leur taux fluctue, ces écarts et ces variations « résiduelles », deviennent attribuables au comportement des personnes.

**Pt8 :** *Mais quand même je reste prudent. J'attend la prochaine prise de sang pour voir « j'ai-tu trop triché la dernière fois ? »*

Il ressort des entretiens que la justification de la fluctuation du taux de cholestérol s'avère un thème fréquemment discuté avec le médecin lors de la rencontre de suivi. Un bon nombre de personnes pense que les fluctuations observées au cours des visites de suivi dépendent des excès alimentaires perpétrés durant les mois ou semaines avant la prise de sang. À cet égard, la plupart des personnes vont indiquer le passage des fêtes de Noël, des fêtes de Pâques ou le fait qu'elles ont vécu des périodes plus difficiles où elles ont fait moins attention à leur alimentation pour expliquer les résultats de leur test de cholestérol.

Alors qu'une bonne majorité de personnes tente d'expliquer les écarts du bilan sanguin par le comportement alimentaire, par le manque d'exercice et par le stress, quelques-unes seulement considèrent que l'alimentation n'y est pour rien. Ces dernières s'appuient sur des arguments apportés par leur médecin, tels que l'arrêt ou la prise de certains médicaments et le rôle prépondérant du « système ».

**Pt13 :** *Ça c'est difficile à dire. Ça peut être dû à la nourriture. [Mon médecin] m'a déjà dit que c'est mon système qui joue ça. C'est pas moi. Même si je fais bien attention, y dit « quand même, votre système travaille contre vous tout le temps. Mais en faisant attention, on a une chance que ça reste égal. »*

D'autres sont conscientes qu'un ensemble de facteurs peuvent influencer cette mesure, incluant le type de médicament hypocholestérolémiant, la période requise de jeûne avant la prise de sang, etc. Il nous semble que ces personnes ont une attitude plus sereine par rapport aux résultats.

**Pt14 :** *Lipitor, on s'aperçoit que c'est pas bon pour moi. Ça devait baisser encore plus qu'avec Zocor, pis au lieu de baisser ça monté. Fais que je vais revenir au Zocor.*

Vouloir trouver une explication à ces fluctuations peut néanmoins constituer une démarche de suivi médical très importante. Soulignons à cet effet le cas d'une dame dans la soixantaine, en prévention secondaire, dont l'omnipraticien avait cessé de prescrire des hormones de remplacement, croyant que celle-ci n'en avait plus besoin. Le spécialiste des lipides constatant une anomalie dans le bilan sanguin a pu rétablir la situation, grâce aux explications de cette dame sur les changements survenus depuis la dernière rencontre.

Le fait que la logique d'intervention soit basée sur le traitement nutritionnel augmente le risque de considérer le taux de cholestérol comme un indicateur du bon comportement alimentaire. Ainsi, la prudence est de mise dans la manière de justifier l'importance du traitement nutritionnel, pour éviter de l'associer au taux de cholestérol. Cette difficulté a été évoquée au chapitre 5, lorsque nous avons parlé des enjeux éthiques liés à la logique d'intervention.

On constate donc que les rapports que le médecin entretient avec la personne à risque sont importants à plusieurs égards. Les savoirs que le médecin communique à la personne à risque forment une part substantielle de l'expérience que la personne acquiert au sujet de son risque et de l'impact de ses comportements sur ce risque.

**Pt2 :** *Y'avait un genre d'appareil qui peut voir l'épaisseur de tes parois, pis ça j'ai passé ce tests là. [Mon médecin] m'a dit « même si dans ton rapport c'est beau, fie-toi pas à ça. » C'est que y font juste les parties les plus importantes, les artères principales... ouin.*

À travers l'exercice de suivi et de validation de la démarche ce sont les rapports entre les savoirs et la pratique préventive qui sont construits et mis en cause. Ces rapports sont initiés tout d'abord lorsque la personne vient « rendre compte » de ses actions en se présentant à la visite de suivi et en se soumettant à l'examen médical. Lorsque le médecin interprète les résultats des examens et interroge la personne sur sa démarche de prévention, des savoirs en rapport à l'action préventive sont produits, interprétés et discutés avec la personne. Le processus de validation de la démarche personnelle de prévention qui se déroule lors de la rencontre de suivi peut être comparé à un processus d'interprétation des rapports entre les savoirs et l'action qui est mené par le médecin et par la personne à risque.



En somme, l'expérience personnelle de la démarche de prévention se construit en partie sur les savoirs communiqués par le médecin au sujet de l'état de santé de la personne, de la manière dont elle s'acquitte de sa responsabilité, des objectifs qui doivent servir de guide pour l'amélioration des habitudes de vie, etc. On peut alors supposer que les retentissements existentiels de l'engagement préventif sont modulés par ce qui est communiqué à la personne durant ces rencontres.

### 3.4 Les critères de succès de l'intervention

En présentant la pratique de prévention comme une activité où des personnes doivent changer leur mode de vie au nom d'un risque et en sachant que l'issue de leur démarche est incertaine, on pourrait nous reprocher de tenir un discours pessimiste ou arguer que la mise en lumière de l'incertitude entourant cette pratique procède d'une exagération de notre part. Or en faisant ce portrait de la médecine préventive personnalisée dans le contexte d'une HF, nous pensons avoir été assez fidèle à ce que les médecins eux-mêmes nous ont communiqué.

Nous avons en effet questionné les médecins afin de connaître de quelle manière ils évaluaient le succès de leur intervention et à quels critères ils se fiaient pour faire cette évaluation. Lorsque nous avons demandé aux médecins « comment faites-vous pour évaluer le succès de votre intervention ? », la moitié d'entre eux ont affirmé ne pas avoir suffisamment de recul pour pouvoir démontrer selon des critères scientifiques que leur intervention avait un effet préventif. Ces médecins ont indiqué que le moment est maintenant propice pour réaliser cette évaluation et qu'une réponse sera obtenue au cours des prochaines années, lorsque les études requises auront été réalisées. Leur expérience empirique leur permet cependant de supposer que les personnes qu'ils traitent se portent mieux et ont de meilleures habitudes de vie, de sorte qu'elles devraient avoir un meilleur pronostic en étant traitées et suivies.

Les critères de succès qui ont été mentionnés par les médecins sont des critères essentiellement objectifs qui s'articulent autour de deux référents principaux. Le premier référent regroupe des critères cliniques qui témoignent du fonctionnement biologique. Ces critères renvoient soit à l'état biochimique (taux de cholestérol), soit au processus patho-physiologique touchant le système cardio-vasculaire (athérosclérose, fonction cardiaque). Le second référent regroupe des critères comportementaux qui reflètent la conformité du comportement individuel aux normes dictées par la logique préventive (fidélité au traitement, élimination des facteurs de risque, amélioration des habitudes de vie, etc.). Ces deux référents proviennent d'une conception médicale et individualisée de l'intervention préventive<sup>6</sup>.

---

6. La question du succès de l'intervention peut aussi être posée dans le contexte de la santé publique. Dans ce cas, le succès de l'intervention se définit en référence à l'utilité, par des indicateurs

### 3.4.1 Les critères cliniques

Du point de vue clinique, deux visions se côtoient. Plusieurs considèrent que leur intervention est réussie si le taux de cholestérol est ramené à des valeurs acceptables. De ce point de vue le succès de l'intervention est facilement mesurable.

*Md6 : C'est facile, par les prises de sang. Si je suis dans une phase de prévention primaire, c'est-à-dire les gens qui n'ont pas encore de complications, et que j'ai une normalisation de leur cholestérol ou une baisse significative de leur cholestérol, je considère que c'est un succès. Si je suis en phase de prévention secondaire et que le patient me dit qu'il n'est plus symptomatique ou beaucoup moins symptomatique, je considère ça comme un succès. Facile à évaluer.*

L'attention portée au taux de cholestérol, qui prévaut plus particulièrement pour les personnes asymptomatiques, renforce ce qui ressort des entretiens menés auprès des personnes qui ont une HF, à l'effet que les personnes en prévention primaire semblent davantage préoccupées par leur taux de cholestérol que ne le sont les personnes en prévention secondaire.

Pour d'autres médecins, la diminution du taux est seulement considérée comme un moyen et non comme une fin en soi. Le succès de l'intervention s'évalue en fonction de la prévention des complications cardiaques. Or, de ce point de vue, le succès de l'intervention est plus difficile à évaluer à cause d'un manque d'outils d'évaluation directe du processus qu'on veut ralentir, qui est l'athérosclérose. Ce succès est aussi apprécié en considérant l'amélioration du pronostic entre la première visite et l'état actuel.

*Md3 : C'est de ne pas avoir de complications cardiaques. C'est pas le chiffre de cholestérol. Pas sa manifestation biologique. C'est sûr qu'il faut baisser le cholestérol pour arriver à la prévention, mais ce n'est pas ça l'objectif ultime.*

L'analyse des réponses fournies à ce sujet permet de mieux comprendre l'importance accordée par les personnes qui ont une HF à la diminution voire la normalisation du taux de cholestérol.

### 3.4.2 Les critères comportementaux

Pour un autre groupe de médecins, le succès de l'intervention repose sur la conformité de l'action individuelle aux prescriptions médicales. Le succès est défini par rapport à une opération de transformation de la personne à risque, laquelle doit 

---

tels que le taux de mortalité, le taux de complications cardiaques, le taux d'interventions cardiovasculaires et les coûts évités. Un seul médecin a évoqué cette dimension de manière significative.

devenir responsable et se prendre en main. Le succès de l'intervention s'évalue par l'attitude de la personne face à la démarche proposée, son autonomie, sa volonté d'améliorer les choses. Dans cette perspective, ces médecins considèrent souvent avoir obtenu un « succès relatif » si l'amélioration du bilan lipidique n'est pas accompagné de l'élimination des mauvaises habitudes de vie.

**Md2** : *Simplement par l'élimination des mauvaises habitudes. Un maintien du poids corporel, une modification progressive efficace des habitudes alimentaires, les habitudes tabagiques, l'évitement de surconsommation d'alcool. C'est aussi concret que ça.*

L'analyse des critères de « succès » de l'intervention procure un point de vue intéressant sur la manière dont les médecins définissent les finalités de leur intervention. Cette constatation est essentielle, car c'est à partir de la compréhension des différentes caractéristiques de cet exemple de médecine préventive personnalisée que nous ancrons notre réflexion concernant les exigences de l'éthique par rapport à cette pratique. Les critères énoncés par la majorité des médecins suggèrent que leurs principales préoccupations portent sur l'efficacité de l'intervention, laquelle est définie par le contrôle du taux de cholestérol et par l'adhésion de la personne à risque au plan de traitement qui vise l'amélioration des habitudes de vie.

D'après les médecins interrogés, le bien-être des personnes et l'ajustement de l'intervention à la situation et aux valeurs de ces dernières ne constituent pas des « critères de succès » de leur intervention. Il est possible que ces aspects soient considérés comme des acquis ou qu'ils soient jugés accessoires à l'efficacité de l'intervention. À notre avis, la raison la plus probable est que les médecins définissent les critères de succès de manière trop restrictive en les limitant à des critères objectifs.

Ainsi, malgré l'implication importante de la personne à risque dans la réalisation de la pratique de prévention, on constate qu'elle n'est pas impliquée dans la définition des critères de succès de l'intervention, si ce n'est pour sa fidélité au traitement. Par exemple, leur opinion ne semble pas constituer une variable pertinente pour l'évaluation scientifique et médicale du succès de l'intervention préventive.

**Md8** : *[O]n n'envoie pas de questionnaires pour savoir «êtes-vous satisfaits de la nourriture?» Si le monde continue à venir, si ton restaurant continue de marcher, c'est parce que le monde aime la bouffe.*

### 3.5 Résumé

Face à l'incertitude inhérente de la prévention et au caractère «silencieux» de l'état à risque, les personnes ont besoin de repères concrets pour prendre connaissance de

leur situation et être guidées dans leur démarche de prévention. L'examen médical et la mesure du taux de cholestérol occupent une place centrale de la rencontre de suivi, laquelle appuie et valide leur démarche.

Les savoirs communiqués par les médecins ont un rôle déterminant à jouer, non seulement dans le processus d'acquisition des connaissances et des compétences des personnes en vue de la prise en charge responsable de leur risque, mais également pour aider les personnes à interpréter leur démarche de prévention. Nous avons pu constater à quel point les explications fournies par les médecins participent de manière significative à la représentation qu'ont les personnes de leur engagement préventif.

Cette constatation a été progressivement mise en évidence notamment par l'étude des facteurs qui contribuent au retentissement existentiel de l'engagement préventif. Alors que certains sont liés à la situation personnelle (ampleur des changements à réaliser, rapport à la norme préventive), d'autres, tels que les objectifs visés en matière de taux de cholestérol et l'interprétation des résultats des tests sanguins, sont sous la responsabilité du médecin.

Les implications éthiques rattachées aux rapports entre les savoirs et la pratique ont été illustrées à travers ces retentissements existentiels. En effet, ceux-ci semblent largement dépendre de la compréhension que les personnes ont 1° de la contribution réelle de leur alimentation à la diminution du risque de MCV, 2° du rôle de leurs comportements sur la fluctuation du taux de cholestérol, 3° des implications de ces fluctuations pour le risque de MCV, 4° des implications de la valeur de leur taux de cholestérol (et du rapport bon/mauvais cholestérol) pour leur risque de MCV.

L'analyse de ce qui fait l'objet du suivi permet de constater que la responsabilité du médecin touche le traitement médical et la communication (interprétation et conseil). Enfin, ce sont également les rapports entre le médecin et la personne à risque, de même que la réalité de leur responsabilité partagée et différenciée qui sont mis en cause.

Ces résultats tendent à montrer que l'éthique de la prévention personnalisée doit s'intéresser à la responsabilité du médecin face aux savoirs communiqués. Cette responsabilité implique premièrement d'être réaliste par rapport aux objectifs visés, étant donné la condition héréditaire, deuxièmement de réitérer les explications au sujet de la contribution réelle de l'alimentation au taux de cholestérol dans le cas de HF, troisièmement de fournir les explications requises sur les facteurs qui contribuent aux fluctuations du taux et enfin, de fournir les explications qui contribuent à ce que la personne saisisse mieux la complexité des rapports entre son taux de cholestérol, son comportement préventif et son risque de MCV.

Ces constatations nous conduisent enfin à nous interroger sur les conditions d'une éthique de la médecine préventive individualisée qui puisse favoriser l'émancipation et non l'aliénation des personnes, compte tenu du partage des savoirs et des responsabilités.

## 4 L'éthique et la pratique individualisée de prévention

Cette dernière partie du chapitre est une réflexion sur les exigences de l'éthique, considérant la spécificité de la médecine préventive personnalisée que nous avons décrite et analysée au cours des deux premières parties. Les exigences de l'éthique nous apparaissent devoir tenir compte de la complexité et de l'incertitude inhérentes aux savoirs sur le risque et à la nature prospective de la médecine préventive. Ces éléments forment une part essentielle de la spécificité de cette pratique.

Notre réflexion porte plus particulièrement sur deux aspects. Le premier est un argument qui met de l'avant l'importance de réaliser une intervention qui soit cohérente avec les savoirs disponibles. L'exigence de cohérence entre les savoirs et la pratique s'applique à leur communication et à leur mise en pratique dans le contexte de l'intervention personnalisée. Le second est une interrogation sur les responsabilités respectives du médecin et de la personne à risque compte tenu du partage des responsabilités et de la nature préventive de la pratique. Cette réflexion est menée plus généralement avec la visée de concrétiser, dans le contexte de la médecine préventive personnalisée, le respect des personnes et la promotion de leur autonomie, une autonomie qui ne peut s'exercer que si elle est libre et informée.

### 4.1 Une exigence de cohérence entre les savoirs et la pratique

En privilégiant la perspective des personnes qui ont une HF, cette analyse des différents aspects de la médecine préventive personnalisée met en lumière le rôle déterminant des savoirs biomédicaux dans la construction et la communication de la logique préventive qui oriente l'engagement préventif, de même que dans la construction et la validation de l'expérience qu'ont les personnes de leur démarche de prévention. Cette constatation nous amène à mettre de l'avant une exigence de cohérence entre les savoirs et l'intervention. Ce préalable nous apparaît essentiel en tant que garde-fou contre les logiques d'intervention, les attentes professionnelles et les comportements préventifs irréalistes, compte tenu de la composante génétique du risque.

Ce souci de cohérence est justifié par les retentissements existentiels de l'engagement préventif que nous avons documentés, par la situation de dépendance de la personne à risque envers son médecin pour valider sa démarche personnelle de prévention et interpréter sa « performance » et, enfin, par les attentes parfois élevées que nous avons pu observer chez certains médecins et certaines personnes à risque.

Notre analyse du cas de HF nous amène à réfléchir aux effets pervers possibles d'un mode d'intervention inadéquat pour les personnes qui ont une HF. Les résultats de nos entretiens ont permis de montrer les implications éthiques qui découlent d'un manque de cohérence entre la compréhension de la réalité de HF et ce que les personnes et les médecins sont raisonnablement en mesure de s'attendre en matière de prévention. Ces effets pervers nous semblent pouvoir être minimisés en faisant preuve de responsabilité dans l'acquisition et l'utilisation des savoirs reconnus et de cohérence dans la conduite de l'intervention.

Le recours à l'argument de cohérence fait appel à la raison, contre la tentation de ne pas informer correctement la personne – sur ce qu'il est raisonnablement possible de faire et sur l'impact que peuvent avoir ses efforts personnels (alimentaires et autres) sur son risque – dans le but de la rendre plus responsable ou de s'assurer de sa fidélité au traitement. L'argument de cohérence implique d'être le plus honnête possible par rapport aux savoirs communiqués pour concilier les exigences de l'éthique avec les exigences de la prévention.

#### **4.1.1 L'exemple du taux de cholestérol**

L'appréciation des efforts des personnes en fonction de la diminution de leur taux de cholestérol est une réalité bien établie comme nous avons pu le constater au cours de nos entretiens avec les personnes qui ont une HF et avec les médecins.

Notre compréhension de la nature spécifique de HF et de la complexité du mécanisme causal de la MCV nous a amené à mettre l'accent sur les conséquences néfastes du recours abusif au taux de cholestérol. Nous avons notamment fait valoir que le décalage entre le taux de cholestérol d'une personne et les cibles visées peut entraîner des retentissements existentiels tels le perfectionnisme, la détresse psychologique, voire l'angoisse.

La légitimité du recours au taux de cholestérol comme norme d'action et comme indicateur du succès de l'intervention commence à être questionnée en ce qui concerne l'intervention chez des personnes qui ont une HF. Cette critique se base sur les évidences scientifiques, sur les impacts psychologiques que provoque un « investissement symbolique » exagéré de cet indicateur et sur le caractère moralisateur de cette pratique.



Sachant cela, on peut penser que l'impact psychologique de la démarche de prévention est moins lié au fait d'avoir une HF qu'à celui d'avoir à vivre avec des objectifs irréalistes.

*Md9 : Les gens regardent ça [le chiffre] comme une bouteille, et c'est se sentir heureux quand le chiffre baisse et se sentir déprimé quand le chiffre monte. Quand on est rentré dans cette espèce de routine absurde de bulletin d'école où il faudrait mettre une petite étoile à chaque fois que le chiffre a baissé, et de copier 10 fois le résultat quand le chiffre a remonté, c'est absolument [...] D'abord ça permet d'arriver à aucun résultat concret. Ça peut démotiver des personnes qui ont des saines habitudes de vie quand le chiffre monte, ça peut conforter des gens dans des habitudes tout croches quand le chiffre descend et ça peut culpabiliser ou angoisser des gens qui disent « ben mon chiffre y baisse pas, y'a rien à faire avec moi, y baissera jamais, je vas en mourir, ça y est, le compte à rebours est parti. Je regarde ma tante, mon oncle qui sont tous morts à 53, j'suis rendu à 43, il me reste au maximum 10 ans, mon testament doit être prêt. »*

Même si le taux de cholestérol constitue un indicateur valable de risque de MCV, il faut insister sur le fait que, en ce qui concerne les personnes qui ont une HF, ce taux ne peut pas servir d'indicateur du comportement alimentaire. Or, nous avons vu que malgré les explications données par les médecins sur le caractère héréditaire de HF et malgré les explications sur les raisons des fluctuations du taux de cholestérol, la croyance de l'association entre le taux et l'alimentation est profondément ancrée chez un bon nombre de personnes que nous avons interviewées. Celles qui étaient convaincues de l'effet marginal de leur alimentation sur leur taux semblaient en général être plus sereines par rapport à leur performance dans leur démarche de prévention. Il faut aussi souligner que la préoccupation par rapport à l'alimentation et le perfectionnisme qui souvent l'accompagne sont davantage remarqués chez les personnes en prévention primaire.

Il semble n'y avoir qu'un pas entre le désir tout à fait légitime des médecins de diminuer le plus possible le taux de cholestérol d'une personne et le message signifiant que cet objectif peut être assumé par les personnes à travers leur régime alimentaire. Ce pas est malheureusement trop souvent et trop facilement franchi. Ce malentendu doit être évité et les explications appropriées doivent être réitérées aux personnes.

Il apparaît crucial d'assurer une cohérence entre la conception du problème (la nature génétique de HF) et les attentes par rapport à l'intervention. Ce qui nous semble constituer une incohérence vis-à-vis des savoirs scientifiques disponibles, c'est la considération exagérée accordée à cet indicateur pour définir le succès de l'intervention, pour juger des efforts consentis par la personne et pour évaluer son état de santé.

Au plan biomédical «l'obsession du chiffre» ne reflète pas le caractère multifactoriel du risque de MCV. Une trop grande importance accordée au taux de cholestérol nous semble témoigner d'une conception de HF comme «maladie métabolique». À notre avis, il faut demeurer modeste dans les objectifs visés concernant l'alimentation, voire apprécier les comportements alimentaires des personnes dans le contexte de leur contribution relative réelle au risque global pour éviter le découragement.

Le taux et ses fluctuations sont attribuables à un ensemble de facteurs. Peut-on raisonnablement soutenir que l'alimentation des mois précédents la prise de sang peut provoquer un effet significatif comme le pensent plusieurs personnes à risque? Rien n'est moins sûr (BRETT, 1991). Entretenir la croyance que les fluctuations du taux de cholestérol sont reliées à l'alimentation contribue à une moralisation du comportement alimentaire. Accorder une importance induue aux fluctuations du taux de cholestérol dans la rencontre avec la personne à risque, envoie le message que ces fluctuations ont un impact significatif sur la contribution globale et à long terme sur le risque de MCV. Une telle attitude n'est pas soutenue par les évidences scientifiques.

Des objectifs concrets sont certes essentiels au suivi et permettent d'effectuer les ajustements thérapeutiques nécessaires, mais ils ne doivent pas faire oublier l'objectif ultime de la démarche et ce pourquoi le médecin et la personne à risque se sont engagés mutuellement. La diminution du taux de cholestérol est une des composantes de l'intervention préventive. Les objectifs de la prévention doivent tenir compte de la situation personnelle. L'obsession du chiffre risque de favoriser une logique du devoir/obéissance à une norme qui peut susciter des impacts psychologiques néfastes. Des explications appropriées sur les causes du taux de cholestérol élevé et ses fluctuations ont une importance indéniable du point de vue éthique.

Il est fort probable que dans les années à venir les médecins disposeront d'indicateurs plus directs du processus de l'athérosclérose. Par exemple, une étude récente a montré que l'épaississement des parois des carotides était un élément prédictif de la MCV chez les personnes âgées<sup>7</sup>. Cet indicateur pourrait être utile pour le suivi des personnes à haut risque comme celles qui ont une HF. Cet indicateur a l'avantage d'être moins culpabilisant que le taux de cholestérol parce qu'il n'est pas immédiatement associé aux comportements.

---

7. O'LEARY, D.H., POLAK, J.F., KRONMAL, R.A., MANOLIO, T.A., BURKE, G.L. et WOLFSON, S.K. Jr. «Carotid-artery intima and media thickness as a risk factor for myocardial infarction and stroke in older adults», Cardiovascular Health Study Collaborative Research Group. *New England Journal of Medicine*, 340(1):14-22, 1999.

#### 4.1.2 L'insistance sur les habitudes de vie

Dans le contexte d'une prédisposition génétique, la logique préventive exige que soit fait tout ce qui est possible du côté de l'environnement. Or, il est clair que les facteurs de risque les plus importants, quant à la contribution relative au risque global, sont des facteurs non modifiables (HF, âge, sexe, etc.). Si ces dimensions sont centrales au moment du diagnostic et pour l'évaluation du risque, elles sont mises de côté au moment de déterminer le plan de l'intervention préventive. Est-il justifié d'insister sur les facteurs modifiables avec l'agressivité qui se rapporte au risque global ?

Ce qui justifie de concentrer tous les efforts sur les facteurs modifiables procède de la prudence. On veut mettre toutes les chances de son côté. Cette attitude est fort louable tant en médecine qu'en éthique. Mais qu'arrive-t-il lorsque les facteurs modifiables sont circonscrits aux habitudes de vie et qu'en cette matière, faire pour le mieux peut être sans limites ? Comment établir ce qu'il est raisonnable et suffisant de faire ? Qui doit l'établir et comment ?

Différentes situations conduisent à différents jugements par rapport à la capacité des personnes à s'occuper convenablement de leur risque. Prenons les profils suivants qui peuvent être observés parmi les personnes qui ont une HF. Ces profils reflètent différentes attitudes des personnes par rapport à la logique préventive :

1. Ceux qui ne veulent pas prendre de médicaments et tentent de réduire leur risque en modifiant leur habitudes ;
2. Ceux qui ne veulent pas changer leurs habitudes et qui veulent seulement prendre le médicament ;
3. Ceux qui ne veulent aucun traitement et qui refusent totalement de s'engager dans une démarche préventive ;
4. Ceux qui s'engagent pleinement et qui font tout ce qui est recommandé.

Les deux derniers profils ne posent pas de problèmes car ils établissent clairement le refus ou l'acceptation de la logique préventive. Par contre, les deux premiers cas sont problématiques, car ils témoignent des rapports ambigus aux prescriptions médicales.

Dans le premier profil, la personne accepte sa responsabilité et suit les recommandations en tentant de gérer elle-même son risque en évitant ou en retardant la prise de médicament. Le fait que certaines personnes aient une aversion pour «le chimique» est un problème sur lequel les médecins doivent travailler. Par contre, le choix de ne pas prendre de médicaments n'est pas apparu au cours des entretiens avec des médecins comme un problème qui porterait à penser que les personnes «ne font pas leur part» ou qu'elles ne se prennent pas en main lorsqu'elles font ce choix. La participation personnelle serait plutôt définie en fonction des habitudes de vie. Par ailleurs, cette situation peut se résoudre assez aisément. Le refus de prendre le médicament peut être remis en question après avoir constaté que les efforts individuels ne sont pas suffisants

et/ou après que le médecin ait expliqué le fonctionnement du médicament, pour en faire valoir la pertinence et la nécessité dans le cas de HF.

Le deuxième profil est plus problématique, si on en croit la manière dont les médecins qualifient le problème et si on en croit la détresse psychologique qui se manifeste chez les personnes que nous avons interviewées qui sont dans cette situation. Aux yeux de certains médecins et de certaines personnes à risque, une personne qui ne fait que prendre ses médicaments et qui continue d'avoir des comportements à risque fait le choix de ne pas se prendre en main ou manque de volonté pour faire sa part. Cette décision est assez souvent interprétée comme l'expression d'une attitude difficile, une « délinquance », parce que la personne n'assume pas sa part de responsabilité. Le choix de la personne semble perçu comme une décision moins acceptable que celui de ne pas prendre de médicaments. Or, il est important de réitérer que la nature probabiliste du risque implique que même si une personne ne fait que prendre son médicament et maintient des habitudes nuisibles à sa santé, il est impossible d'affirmer qu'elle développera inéluctablement le problème de santé pour lequel elle est à risque. Au surplus, si le problème de santé se manifestait, on ne pourrait affirmer hors de tout doute que celui-ci est attribuable à la négligence de la personne. Blâmer une personne parce qu'elle ne fait pas les efforts requis pour changer ses habitudes de vie, ne peut être fondé sur des évidences scientifiques mais procède d'un jugement moral.

Dans une perspective purement pragmatique de la comparaison de deux options de gestion du risque, la prise du médicament n'est-elle pas plus efficace que la modification des habitudes de vie? Cela dépend probablement de la lourdeur du profil de risque de la personne. Bien sûr l'idée de « saupoudrer une statine sur de la poutine » s'avère un non-sens considérant les effets contradictoires de cette action. Il n'empêche que, dans l'état actuel des connaissances, la prise du médicament s'avère la démarche de réduction de risque la plus pertinente et que si l'alimentation a un rôle bénéfique, ce n'est pas nécessairement pour la réduction du taux de cholestérol, mais pour son effet sur la composition d'une gamme de traits intermédiaires, dont les lipoprotéines. En résumé, cet examen de deux profils, qui renvoient à deux choix possibles des personnes par rapport à la prévention, suggère qu'au-delà de l'efficacité, c'est de la qualification et de l'appréciation des comportements dont il s'agit.

En n'accordant pas à la génétique la place qui lui revient dans le mécanisme causal de la MCV et en insistant de manière exagérée sur la modification de l'environnement, en l'occurrence des habitudes de vie, pour la seule raison que cet aspect est modifiable, on risque de susciter des attentes indues. À la limite, on risque d'alimenter la croyance qui veut qu'une personne qui aura développé la MCV n'aura pas fait ce qu'il fallait faire. Les exigences de l'éthique sont assez claires et recommandent de définir avec la personne concernée les objectifs visés par le plan thérapeutique et d'en discuter les modalités afin de trouver un compromis acceptable.

## 4.2 Nature et limites des responsabilités

Le caractère incertain et à long terme de la pratique préventive et le partage des responsabilités du traitement posent des conditions et des questions nouvelles, difficilement concevables dans les situations plus habituelles, où le médecin est entièrement responsable du traitement et où la durée de ce traitement est circonscrite. Ces conditions et ces questions concernent la nature de la relation entre le médecin et la personne à risque et la définition de leurs responsabilités respectives.

Pour qu'un réel partage des responsabilités puisse se faire – et non une simple délégation de devoirs – la relation entre le médecin et la personne à risque doit être fondée sur la confiance mutuelle et sur un respect réciproque de l'autonomie et des compétences de chacun. Considérant les exigences de mutualité et de solidarité et le partage des responsabilités du traitement qui caractérisent la relation de prévention, quelles sont, du point de vue de l'éthique, les responsabilités des deux parties?

La définition des responsabilités respectives peut être explorée premièrement en examinant les libertés et les obligations actuelles du médecin et deuxièmement en tentant de réfléchir, compte tenu du contexte spécifique de la médecine préventive personnalisée, à la nature et à l'étendue des libertés et des obligations du médecin et de la personne à risque.

Dans le cadre de la médecine préventive personnalisée, les responsabilités du médecin sont premièrement de donner des informations sur la condition et sur les moyens préventifs disponibles. Le médecin doit également faire comprendre la gravité du risque et l'importance de l'engagement préventif. Si la personne accepte de s'engager, le médecin doit prescrire les médicaments appropriés, surveiller le taux de cholestérol et les autres facteurs de risque, surveiller les signes et symptômes annonciateurs de la maladie. Il prend les moyens appropriés pour encourager, déculpabiliser et assurer le suivi.

Les responsabilités des personnes qui ont une HF sont de disséminer l'information au sein de la famille, de suivre les recommandations du médecin, de s'impliquer activement dans une démarche préventive qui vise à améliorer leur profil de risque. Enfin, les personnes doivent se soumettre à un suivi régulier.

L'obligation médicale est une obligation de moyens et non une obligation de résultat<sup>8</sup>. Cela vaut également sinon plus en contexte de prévention.

---

8. La déontologie médicale nous semble claire en ce qui concerne la nature de l'obligation médicale. Le Code de déontologie des médecins du Québec stipule à l'article 2.03.13 que *le médecin doit s'abstenir de garantir, directement ou indirectement, expressément ou implicitement, la guérison d'une maladie*. L'article 2.03.16 stipule aussi que *le médecin doit tenir compte, dans l'exercice de sa profession, de ses capacités et de ses connaissances, de leurs limites, ainsi que des moyens à sa disposition; il doit, le cas échéant, consulter ou orienter ailleurs son patient*.

#### 4.2.1 Une obligation de moyens pour les deux parties?

Puisqu'en pratique préventive la responsabilité de traitement est partagée entre le médecin et la personne à risque, quelles sortes d'obligations peuvent être imparties à la personne à risque? L'obligation de moyens qui incombe au médecin est-elle applicable à la personne à risque? Si on peut, du point de vue déontologique, exiger d'un professionnel qu'il prenne tous les moyens raisonnables à sa disposition pour offrir des services de qualité «selon les normes médicales actuelles les plus élevées possibles»<sup>9</sup>, de quelle normativité provient la responsabilité personnelle face à sa santé et les obligations qui en découlent? Il s'agit vraisemblablement d'une obligation morale qui est médicalement et socialement encouragée.

Si la personne a des obligations qui découlent de sa responsabilité, ces obligations ne sont certainement pas des obligations de résultat. Si on accepte le principe d'une obligation de moyens pour les deux parties, comment définir les obligations respectives de chacune? Nous ferons seulement une remarque en guise d'introduction à la réflexion sur cette question.

Bien que la responsabilité soit partagée, elle est cependant différenciée à cause de l'autorité et de la compétence du médecin sur le plan biomédical. Cette compétence est en effet délimitée aux affaires médicales<sup>10</sup>. La réflexion sur la différenciation des responsabilités (et, par le fait même, sur les obligations qui en découlent) devrait désormais être approfondie en tenant compte du contexte de la médecine préventive personnalisée et de la promotion de la santé. En effet, si on reconnaît au médecin une compétence particulière en matière de prévention et de promotion de la santé, pour orienter la personne à risque sur les manières appropriées de conduire sa vie pour maintenir et améliorer son état de santé, cela implique qu'on lui reconnaît une certaine «autorité morale» dans le domaine de la santé. Cela conduit à vouloir préciser et délimiter l'autorité du médecin dans les matières qui touchent la santé. Or, le problème qui surgit à l'horizon est lié à ce que représente de nos jours la notion de santé. La santé est conceptualisée d'une façon si globale qu'on risque de la confondre avec la vie elle-même.

Une interprétation trop large de la santé et de la place qu'elle devrait occuper parmi les valeurs individuelles et sociales pourrait remettre en question le repère éthique qui affirme que les connaissances et la compétence professionnelle du médecin ne lui donnent nulle autorité particulière sur le plan moral ou dans les questions d'ordre éthique (BOURGEAULT, 1990, p. 194) et inciter au retour d'un paternalisme bienveillant basé sur les «évidences scientifiques» en matière de santé.

---

9. Code de déontologie des médecins, article 2.03.15.

10. *Le médecin doit s'abstenir d'intervenir dans les affaires personnelles de son patient sur des sujets qui ne relèvent pas de la compétence médicale afin de ne pas restreindre indûment l'autonomie de son patient.* Code de déontologie des médecins, article 2.03.07.



À cet égard, BOURGEAULT rappelle les analyses de John DUFFY qui montrent que les médecins ont toujours été porteurs de la morale dominante et nous met en garde contre «les inévitables risques, liés à l'ambiguïté de la notion de responsabilité et à la nature de ses référents privilégiés, d'une éthique de la responsabilité du professionnel qui s'affirmerait au détriment de celle du client ou du profane touchant la conduite de sa vie». (BOURGEAULT, 1990, p. 195).

La responsabilité est indissociable de la promotion de l'autonomie. Une des conditions de possibilité de la relation de prévention et du partage des responsabilité du traitement est «qu'il faut que le patient se présente». La société reconnaît que l'autonomie de l'individu a préséance sur la responsabilité face à la santé. L'individu demeure libre de s'engager ou non dans une démarche préventive. Or, ceux qui acceptent de s'engager dans une démarche de prévention ne renoncent pas pour autant à leur statut d'agent moral autonome.

La promotion de l'autonomie signifie non seulement la liberté de consentir ou de refuser de s'engager dans une démarche de prévention, mais également la liberté de s'engager selon des modalités qui reflètent les circonstances, les contextes, les personnalités et les valeurs des personnes, lesquelles peuvent évoluer. Promouvoir l'autonomie de la personne signifie lui donner les outils nécessaires pour qu'elle puisse gérer son risque le mieux possible en accord avec les recommandations. Promouvoir l'autonomie implique tout autant d'inviter la personne à se positionner par rapport à la norme préventive que d'établir, en collaboration avec le médecin une norme qui lui sera propre.

C'est en faisant une telle promotion de l'autonomie que peuvent se conjuguer les exigences de l'éthique et les exigences de la prévention et que la médecine préventive personnalisée puisse se garder de n'être qu'une morale de la santé.

#### 4.2.2 Une obligation de ne pas abandonner?

Le partage et la différenciation des responsabilités dans le cadre d'un engagement mutuel dont la finalité première est le bénéfice de la personne à risque posent les questions de la nature spécifique de ces responsabilités, de leurs limites respectives, mais également de leur interdépendance et donc de la solidarité.

*Md1 : Et les patients qui sont difficiles et qui ne font pas ce qu'y font, au bout d'un moment c'est comme ohhh ! J'donne la chance au coureur, pis là, ça s'arrête là. Y'en a à qui j'ai dit « écoutez, si vous allez avoir cette attitude-là, ne perdez pas votre temps et perdez pas le mien. Alors, soit vous faites quelque chose, mais arrêtez d'me conter des histoires. » J'l'ai déjà dit à des patients.*

La question de la nature et de l'étendue des libertés et des responsabilités respectives se pose avec acuité dans les cas où les personnes refusent ou se disent incapables de prendre « les moyens raisonnables » pour s'occuper de leur problème. Le problème des « cas difficiles » et des « délinquants » met à l'épreuve l'engagement mutuel du médecin et de la personne à risque. Face au « délinquant », le médecin est forcé d'établir les limites de sa responsabilité. Ce problème renvoie aux tensions entre le respect de l'autonomie, le désir de bienfaisance et l'idéal préventif.

En recherche biomédicale, le sujet de recherche peut mettre fin pour des raisons qui lui sont propres à son engagement dans le projet. De plus, le médecin peut décider de retirer un sujet de recherche de son projet pour des motifs qui lui sont propres. Contrairement à la recherche médicale, la pratique de la médecine et la médecine préventive personnalisée ont comme première finalité le bénéfice de la personne à risque et, de ce fait, le médecin n'a pas la même liberté de mettre fin à son engagement si la personne à risque ne remplit pas sa part du « contrat ».

En pratique médicale, le médecin conserve des obligations qui ne sont pas imparties à la personne. Le médecin qui désire exercer sa liberté de ne pas traiter une personne doit se justifier<sup>11</sup>.

Quelles sont les limites de la responsabilité du médecin de maintenir la relation active? Quelle étendue doit avoir son obligation de suivi? Quelles sont, par exemple, les limites de la responsabilité de traiter du médecin (responsabilité de ne pas abandonner), lorsque la personne à risque « résiste » ou « ne fait pas sa part »? Est-on justifié d'en faire moins pour une personne qui ne veut pas changer ses habitudes de vie? S'agit-il de rallier la personne à ses propres valeurs ou de trouver un terrain d'entente qui convienne aux deux parties?

Nos entretiens avec les médecins ont fait ressortir que face aux personnes « difficiles », le médecin peut adopter plusieurs approches: adapter sa stratégie, réviser ses attentes et en dernier recours, référer à un autre collègue. Il nous apparaît que l'attitude du médecin face au problème des personnes qui « résistent » à la logique préventive est fonction de ses attentes, de sa conception d'une intervention réussie et de l'ordonnancement par priorité des finalités de la pratique de prévention.

La pratique de prévention comporte au moins trois grands objectifs. Un premier objectif est le traitement de la personne selon une perspective globale et personnalisée.

---

11. Le Code de déontologie stipule à l'article 2.03.05 que *le médecin ne peut refuser de traiter un patient pour des raisons de mœurs, de convictions politiques ou de langues [...] et à l'article 2.03.06 que le médecin doit informer son patient de ses convictions morales ou religieuses pouvant l'empêcher de lui recommander ou de lui administrer une forme de traitement qui pourrait lui être appropriée et l'aviser des conséquences possibles de l'absence de ce traitement.* Enfin, l'article 3.03.10 précise que *avant de cesser de traiter un patient, le médecin doit s'assurer que celui-ci peut continuer à obtenir les soins requis et y contribuer dans la mesure nécessaire.*

Sa finalité est le maintien ou l'amélioration de l'état de santé de cette personne. Un deuxième objectif est l'accompagnement et le soutien de cette personne. Cet objectif implique de motiver la personne à persévérer dans son engagement préventif et de favoriser son bien-être et sa qualité de vie. Un troisième objectif est la réduction de la morbidité et de la mortalité précoce. Sa finalité est de diminuer le fardeau social et économique relié aux maladies et aux incapacités des individus.

Dans un processus de prévention à long terme, l'ordonnement des objectifs selon les priorités change en fonction des circonstances dans la vie des personnes. Durant l'adolescence, il devient souvent plus important de seulement maintenir le suivi que de viser l'efficacité du traitement. Si on accepte de « perdre des batailles pour mieux gagner la guerre » chez les enfants et les adolescents, est-ce tout simplement parce que, du point de vue strictement patho-physiologique, le risque est encore suffisamment bas pour permettre une telle attitude? Le fait qu'on ajuste l'agressivité de la prise en charge à l'évaluation de la grandeur du risque témoigne de cette logique. Cette logique doit néanmoins prendre en considération le contexte de vie de la personne concernée. Dans le cadre d'une relation de médecine préventive personnalisée, il est à notre avis souhaitable de donner la priorité au bien-être psychologique avant l'amélioration du profil de risque.

La culture médicale et sociale dominante accepte difficilement que l'amélioration des habitudes de vie soit une tâche difficile et que « se prendre en main » fasse intervenir des facteurs autres que la bonne volonté. Or il faut reconnaître que la difficulté d'adaptation et la détresse psychologique que vivent les personnes qui résistent à la norme leur causent du tort. Plutôt que de remettre en question les modalités de la relation médicale, certains médecins vont proposer à la personne d'aller consulter un psychologue, comme si les problèmes vécus émanaient seulement de la personne et ne concernaient pas le rapport avec le professionnel.

Reconnaître ouvertement devant la personne qui éprouve des difficultés que ce qui est exigé d'elle s'avère effectivement quelque chose de difficile à accomplir est une option sensée. Le médecin renoncerait-il à sa responsabilité médicale en disant cela? Le médecin agirait-il de manière irresponsable sur le plan professionnel s'il soutenait explicitement devant la personne que, peu importe le choix que celle-ci fera, son rôle est premièrement de l'accompagner dans sa démarche? Dans tous les cas, cela n'empêche pas d'espérer et de travailler pour que la situation évolue et que la personne se rapproche progressivement de l'objectif proposé.

Du point de vue médical, un professionnel qui soutiendrait devant une personne à risque qu'elle a le droit de choisir en toute liberté et en connaissance de cause de prendre le risque de ne pas faire attention et de seulement prendre le médicament n'aurait pas une attitude professionnelle correcte. Mais du point de vue éthique, nous soutenons qu'une telle approche est indiquée chez certaines personnes, au nom de

leur bien-être psychologique, du maintien des conditions de possibilité du dialogue entre le médecin et la personne et de la bienfaisance qui s'exprime dans l'accompagnement. Reconnaître les rythmes, les priorités et les démarches personnelles est aussi une manière de faire une prise en charge globale et personnalisée.

Dans cette situation limite, la responsabilité éthique ne nous apparaît pas être de proposer ce qu'il y a de mieux à faire, mais d'identifier, avec l'aide de la personne concernée, une norme qui lui soit personnelle.

Enfin, dans le contexte de la médecine préventive personnalisée, la responsabilité doit s'accorder aux objectifs visés et, lorsque certains entrent en conflit avec d'autres, il faut établir ceux qui sont prioritaires. Est-il éthique de donner priorité à la prévention de la maladie de telle manière qu'elle risque d'entraîner de la détresse psychologique ou de provoquer le découragement, voire l'abandon de la démarche?

Les attentes et les attitudes des médecins, mais également celles de la société face à ceux qui ne font pas « ce qu'il faut faire » pour diminuer leur risque – ce qui, par ailleurs, n'implique pas que ces personnes n'assument pas la responsabilité de leurs choix – posent les questions de la solidarité sociale et de la compassion médicale envers ceux qui vivent avec difficulté cette obligation préventive, ceux qui « font le minimum » et ceux qui décident en connaissance de cause de ne pas se soumettre à cet engagement préventif.

Il faut tout de même reconnaître que le médecin ne dispose pas d'une énergie, de ressources et de temps illimités. D'autres personnes ont besoin de ses conseils et de ses soins et il doit faire des choix. Le principe qui affirme qu'on ne doit pas considérer une personne seulement comme un moyen, mais toujours également comme une fin en soi, s'applique aussi au professionnel. En effet, le médecin n'est pas le serviteur inconditionnel de la personne à risque. Il est vrai que son pouvoir lui impose des responsabilités additionnelles liées à la bienfaisance. Néanmoins, il détient la liberté et la compétence professionnelle pour déterminer s'il a pris tous les moyens raisonnables pour accompagner cette personne.

**Md2** : *On a les ressources qui sont relativement limitées et on préfère utiliser les ressources pour les gens qui se prennent vraiment en main. Sinon le restant ça devient de la perte de temps. On peut le faire par acquis de conscience mais, faut l'avoir vu pour le croire.*

Les réponses de certains médecins face aux personnes « qui ne font pas leur part » posent enfin la question de l'équité de traitement : qu'est-ce qu'un traitement préventif adéquat et équitable, compte tenu du temps disponible et des ressources limitées?

La décision de consacrer les ressources à un petit nombre de personnes bien disposées à s'engager jusqu'au bout dans l'entreprise préventive (ceux qui ont la volonté et les moyens de faire les changements demandés) plutôt que de répartir les ressources sur un plus grand nombre de personnes atteintes, limitant par le fait même l'ampleur de l'intervention, renvoie au fait qu'on accorde une priorité aux critères de l'efficacité et de l'utilité au détriment du critère d'équité fondé sur le besoin des personnes. Il faudrait s'interroger sur la valeur éthique de ce choix.

En somme, la médecine préventive personnalisée est une entreprise prospective fondée sur un savoir sur le risque. Cette pratique comporte plus d'une finalité et bien que le bénéfice de la personne à risque soit premier par rapport à l'utilité sociale, nous avons argué que cette pratique comportait des caractéristiques qui la distinguaient de la pratique médicale curative habituelle et que, par conséquent, elle méritait qu'on s'attarde à réfléchir aux exigences de l'éthique qui lui seraient propres.

Sans prétendre à l'exhaustivité, les questions et les remarques qui viennent d'être exposées nous apparaissent des points de repère pertinents pour penser les exigences de l'éthique, qui procèdent d'une responsabilité véritablement partagée et différenciée dans le contexte de la médecine préventive personnalisée.

## 5 Conclusion

Dans ce chapitre, nous avons traité de la médecine préventive personnalisée sur la base d'une présentation et d'une analyse du point de vue des personnes qui ont une HF. Nous avons circonscrit les dimensions éthiques de cette pratique en concevant cette dernière comme un engagement préventif initié et orienté par des savoirs sur le risque, savoirs qui font appel à la responsabilité personnelle face à la santé. Nous avons montré que le retentissement existentiel de l'engagement préventif peut être significatif, car la norme d'action dictée par la logique préventive vient toucher de près l'identité et le mode de vie des personnes.

Nous avons complété la présentation et l'analyse de la démarche personnelle de prévention en faisant un bref survol de la représentation que ces personnes ont des bienfaits de cette démarche. Nous avons argué que ces bienfaits sont en majeure partie associés à la perception des effets positifs de la prévention et que si les personnes considèrent que le pari stratégique de la prévention en vaut la peine, elles ont toutefois besoin de mieux en apprécier l'efficacité. Nous avons souligné que le sens de la démarche personnelle de prévention est indissociable de la rencontre intersubjective avec le médecin.

Dans la seconde partie du chapitre, nous nous sommes penchée sur ce qui fait l'objet du suivi médical et sur la place que celui-ci occupe dans la validation de la démarche personnelle de prévention. Nous nous sommes intéressée à ce que le suivi apporte aux personnes et à la nature de la relation qu'elles entretiennent avec leur médecin. Le suivi est l'occasion de s'assurer que la prise en charge médicale est adéquate et que la personne qui partage les responsabilités du traitement s'acquitte correctement de sa responsabilité. L'examen médical, la mesure du taux de cholestérol et la promotion de saines habitudes de vie forment le noyau central de la rencontre de suivi et sont les principaux aspects sur lesquels repose le succès de l'intervention.

Cette analyse de la médecine préventive personnalisée a fait ressortir l'influence déterminante des savoirs communiqués par les médecins sur la manière dont les personnes se représentent le risque et la responsabilité qui découlent du fait d'avoir une HF. Les savoirs communiqués jouent également un rôle significatif dans la validation de leur démarche de prévention. En effet, nous avons constaté que les personnes qui ont une HF s'appuient de façon importante sur l'interprétation que fait leur médecin des résultats de l'examen médical et des actions préventives, pour évaluer leur propre situation.

Nous avons conceptualisé les enjeux éthiques de cette pratique en mettant en lumière la nature prospective et incertaine de la prévention, la centralité des rapports entre les savoirs et la pratique et les questions nouvelles qui émergent d'une responsabilité partagée et différenciée. Dans un premier temps, nous avons fait valoir l'importance de la cohérence entre les savoirs et la pratique, en considérant cette cohérence comme un préalable essentiel à la réalisation d'une intervention qui soit appropriée au problème spécifique des personnes qui ont une HF. Enfin, nous avons abordé la question de la nature et des limites des responsabilités, en insistant sur les obligations particulières qui incombent au médecin, dans une perspective visant à concilier la promotion de l'autonomie des personnes et les exigences de l'intervention préventive.



# Conclusion

L'IMPACT DE LA GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE en médecine et ses implications pour l'éthique ont constitué la toile de fond de notre projet de recherche. Or, un sujet aussi vaste touchant les rapports entre l'éthique, la génétique et la médecine pouvait être traité de multiples manières. Nous avons abordé l'analyse de ces rapports en portant une attention particulière aux savoirs de la génétique – qui sont essentiellement des savoirs sur le risque – et à l'impact de ces savoirs sur la pratique de la médecine, en l'occurrence la médecine préventive. L'approche de recherche a consisté en une interrogation d'ordre éthique dans une perspective multidisciplinaire, articulant une double démarche théorique et empirique. Cette démarche a conduit à une analyse interprétative du point de vue éthique de la pratique de prévention qui fait suite à l'identification d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle, en prenant l'exemple de l'hypercholestérolémie familiale (HF).

Le traitement du sujet selon une perspective de bioéthique méritait qu'on définisse au préalable notre conception de la bioéthique et l'approche de recherche qui allait être mise en œuvre pour mener notre projet. Dans le premier chapitre, nous avons situé notre conception de la bioéthique, ainsi que l'approche éthique et la méthode de recherche qui la caractérisent, en présentant au préalable un portrait d'ensemble des activités de la bioéthique. Ce détour initial, analysant le phénomène de la bioéthique à travers ses discours, ses pratiques et ses recherches, avait pour objectifs de faire ressortir les difficultés posées par la multiplicité des approches, des méthodes et des visées que l'on retrouve en bioéthique et de montrer que la bioéthique est en pleine évolution, faisant place à une vaste gamme de contributions.

Dans le chapitre 2, nous avons développé l'idée que la génétique moléculaire jouait un rôle important dans la constitution actuelle du savoir biomédical en identifiant des prédispositions et susceptibilités génétiques à des maladies communes multifactorielles, contribuant à établir un « profil de risque personnalisé ». Nous avons avancé que les conceptions de « la génétique » pouvaient influencer la manière dont sont problématisés les enjeux éthiques et sociaux qui y sont rattachés. Selon une perspective historique, nous avons d'abord présenté l'évolution des modèles théoriques de « la génétique », en insistant sur les diverses représentations des concepts-clés

du gène, de la mutation et du rapport génotype-phénotype, pour suggérer que ces modèles fournissent différents modes de pensée pour les concepts de causalité et de normalité. Ensuite, nous avons postulé que dans le domaine de la médecine, les compréhensions de «la génétique» se présentaient selon deux visions : celle des maladies monogéniques héréditaires, renvoyant aux modèles classique et biochimique de la génétique, et celle des prédispositions ou susceptibilités génétiques aux maladies communes multifactorielles, renvoyant à la vision «interactionnelle» (gène-environnement) du modèle systémique complexe de la génétique. Nous avons conclu que l'intégration dans la pratique médicale de cette dernière vision n'était pas encore pleinement réalisée, mais que l'on en voyait l'expression dans la médecine dite prédictive.

Dans le chapitre 3, nous avons délimité plus précisément l'objet de notre recherche à la médecine prédictive. Nous avons souligné que l'impact de la génétique sur la médecine se traduisait par l'émergence d'une pratique préventive basée sur une expertise du savoir. La médecine prédictive, qui représente cette évolution, est axée sur le diagnostic prédictif ou présymptomatique d'une condition génétique qui confère un risque élevé de développer une maladie commune multifactorielle. L'étude de trois cas de médecine prédictive a montré que les enjeux éthiques associés à cette pratique variaient selon les cas et ne concernaient pas seulement l'absence de traitement ni les enjeux entourant l'administration d'un test génétique. Sur la base d'une revue de la littérature circonscrite aux enjeux éthiques, psychologiques, sociaux et politiques de cette pratique, une synthèse multidisciplinaire de la problématique a été réalisée pour mieux situer notre apport de recherche à propos des savoirs. Nous avons conclu qu'il était pertinent de vouloir approfondir les dimensions éthiques touchant la production, la communication et les répercussions individuelles et sociales des savoirs sur le risque génétique dans le cadre de la pratique préventive.

Au cours de la première partie de la thèse, les recherches théoriques effectuées nous ont amenée à raffiner progressivement notre objet de recherche. Cette démarche de conceptualisation de la problématique de l'impact de la génétique moléculaire en médecine nous a permis de justifier l'importance pour l'éthique de s'intéresser aux savoirs pour saisir certains enjeux éthiques de la pratique de médecine génétique préventive.

Cette thèse en émergence, posant la centralité des savoirs pour l'éthique dans le domaine de la médecine génétique préventive, a été mise à l'épreuve par l'étude d'un cas concret. Cette articulation de la recherche théorique et de la recherche empirique répondait au souci de contribuer à une interrogation éthique qui soit enracinée dans la réalité des pratiques. Nous avons justifié le choix de HF comme exemple de prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle et comme exemple valable de médecine prédictive en soulignant que la disponibilité d'un traitement préventif n'épuisait pas les enjeux éthiques de cette pratique. De plus, même si au

Québec on pouvait diagnostiquer HF sans recourir au test d'ADN, il demeurerait des enjeux éthiques importants liés au caractère probabiliste des informations communiquées. La seconde partie de la thèse a fait état de la recherche empirique, qui a porté sur les dimensions éthiques des savoirs, de leur communication et de leur utilisation dans le contexte d'une intervention préventive initiée à la suite de l'identification d'une HF.

Dans le chapitre 4, nous avons présenté et justifié les choix effectués pour l'élaboration de l'étude empirique, choix que nous avons situés dans un paradigme de recherche post-positiviste. Nous avons ensuite exposé le déroulement de l'étude en décrivant les caractéristiques des participants ainsi que les étapes du recueil, du traitement et de l'analyse des données. L'étude qualitative, dont la stratégie est inspirée de la théorie ancrée, a été basée sur des entrevues réalisées avec des personnes qui ont une HF et avec des médecins spécialistes des lipides qui suivent ces personnes. L'étude empirique visait à comprendre ce qui se passe et ce qui est en jeu lorsqu'une pratique de médecine préventive est initiée à cause de l'identification d'une condition génétique qui confère un risque élevé de développer une maladie commune multifactorielle.

Les entretiens réalisés avec les médecins ont exploré la manière dont ceux-ci expliquent HF et font l'évaluation du risque de maladies cardio-vasculaires (MCV), se représentent HF au regard des notions de santé et de maladie et communiquent le problème aux personnes concernées. Ces entretiens ont également permis de définir la logique de l'intervention préventive, la forme que prend la prise en charge médicale et le suivi, la manière dont les médecins définissent leurs responsabilités et conçoivent le partage des responsabilités du traitement, ainsi que la manière dont ils évaluent le succès de leur intervention. Enfin, les entretiens ont permis de recueillir l'opinion des médecins sur le dépistage de HF et de les amener à identifier les enjeux éthiques, psychologiques et sociaux qu'ils considèrent être associés à leur pratique.

Les entretiens réalisés avec les personnes qui ont une HF, en prévention primaire ou secondaire, ont exploré les savoirs détenus par ces personnes sur HF et le risque de MCV que cette condition confère, sur la perception de leur responsabilité et sur leur attitude face à la prévention. Ces entretiens ont également exploré l'impact psychologique du diagnostic de HF ou de la survenue d'un événement cardio-vasculaire, le retentissement existentiel de la démarche personnelle de prévention qui s'en est suivi et les raisons qui incitent les personnes à s'engager et à persévérer dans cette démarche de prévention à long terme. Enfin, des questions qui touchent les aspects éthiques et psycho-sociaux évoqués dans la littérature en génétique ont été posées pour en documenter l'existence et en préciser les circonstances.

Par des exercices de mise en relation et d'intégration des données, l'analyse interprétative a permis de consolider notre réflexion théorique initiale et de dégager le thème unificateur de la « centralité des savoirs pour l'éthique » dans le domaine de la médecine génétique préventive, ce qui a constitué notre thèse. Dans le chapitre 5, nous avons présenté et analysé des enjeux explicitement identifiés par les participants, des médecins pour la plupart. Dans les chapitres suivants, nous avons présenté et analysé les enjeux éthiques plus implicites que nous avons identifiés dans les récits des médecins et des personnes qui ont une HF.

Le chapitre 5 a débuté par une description de HF et de l'intervention médicale qui s'y rapporte pour ensuite se consacrer à une présentation et à une analyse des enjeux soulevés par cette intervention préventive incluant ses conséquences psychosociales. Les enjeux identifiés par les médecins concernaient des préoccupations de nature institutionnelle, professionnelle et sociale qui témoignent d'un idéal préventif et du désir de fournir une intervention de qualité aux personnes touchées. Nous avons pu attester que le problème d'admissibilité à l'assurance-vie chez les personnes asymptomatiques était réel. Pour les personnes qui ont une HF, la gestion sociale de leur différence, qui s'exprime au niveau des comportements préventifs et plus particulièrement via l'alimentation, pouvait être éprouvée comme une expérience de stigmatisation. Le fait d'avoir à faire face à la conception populaire des causes d'un taux de cholestérol élevé ou aux perceptions sociales mettant de l'avant la vulnérabilité de la personne cardiaque représentait un problème plus ou moins important selon les personnes.

Pour les chapitres 6 et 7, nous avons progressé de la présentation des résultats et des analyses à la réflexion sur les exigences de l'éthique en nous appuyant sur les caractéristiques dominantes de la pratique étudiée. L'analyse présentée dans ces deux chapitres nous a amenée à approfondir les dimensions normatives des savoirs, de leur communication par les médecins et de leur utilisation par les personnes à risque en vue de minimiser leur risque de MCV.

Le chapitre 6 a été consacré à une analyse des dimensions éthiques associées aux savoirs et à leur communication par les médecins en vue d'obtenir un engagement des personnes à risque dans la démarche préventive. Nous avons illustré le fait que les savoirs et leur communication interpellent l'éthique en discutant de l'activité de communication, du contenu des savoirs communiqués et de la manière dont les médecins s'y prennent pour diminuer les impacts psychologiques néfastes de ces savoirs chez les personnes. La réflexion sur les exigences de l'éthique vis-à-vis de la communication des savoirs nous a amené à discuter des repères éthiques existants en matière de communication des savoirs dans les domaines de la génétique médicale, de la médecine et de la recherche biomédicale. Nous avons conclu que le choix de repères appropriés à la pratique étudiée dépend du type de pratique et de sa finalité, puis

sur la base de ces analyses, nous avons proposé les repères suivants : promouvoir un engagement libre et informé (respect de l'autonomie), pratiquer une communication juste et complète, qui respecte la complexité et l'incertitude inhérentes à ces savoirs (compétence) et minimiser les impacts psychologiques et les conséquences sociales néfastes (bienfaisance) de ces savoirs.

L'analyse des explications données par les médecins à propos de HF et du statut de cette prédisposition génétique vis-à-vis des notions de santé et de maladie, a suggéré deux manières de voir HF, selon qu'elle est qualifiée de maladie ou d'anomalie. L'analyse des modèles explicatifs et de leurs significations sous-jacentes visait à faire ressortir la dimension normative des savoirs et à illustrer que les médecins sont directement impliqués dans l'appropriation et l'interprétation des savoirs scientifiques en évolution. Ayant reconnu que les savoirs pouvaient générer des impacts psychologiques, nous avons souligné que les médecins étaient responsables de la présentation de ces savoirs aux personnes, pour que celles-ci puissent juger de ce qu'elles peuvent et doivent faire. Nous avons conclu que si l'éthique avait un rôle à jouer face aux savoirs communiqués, ce devait être dans l'examen critique de la cohérence entre ces savoirs (connaissances et représentations), la logique de l'intervention, les attentes envers les personnes et la conduite du suivi.

Dans le chapitre 7, nous avons analysé les dimensions éthiques de la pratique de médecine préventive personnalisée en nous basant sur le point de vue des personnes qui ont une HF. Cette analyse a fait ressortir l'influence déterminante des savoirs communiqués par les médecins sur la manière dont les personnes se représentent le risque et la responsabilité qui découlent du fait d'avoir une HF et sur la validation de la démarche de prévention. En effet, nous avons constaté que les personnes qui ont une HF s'appuient de façon importante sur l'interprétation que font leur médecin des résultats de l'examen médical et des actions préventives pour évaluer leur propre situation.

Nous avons analysé les enjeux éthiques de cette pratique en mettant en lumière la nature prospective et incertaine de la prévention, la centralité des rapports entre les savoirs et la pratique et les questions nouvelles qui émergent d'une responsabilité partagée et différenciée. Nous avons fait valoir l'importance de la cohérence entre les savoirs et la pratique, en considérant cette cohérence comme un préalable essentiel à la réalisation d'une intervention qui soit mieux appropriée au problème spécifique des personnes qui ont une HF. Enfin, nous avons abordé la question de la nature et des limites des responsabilités, en insistant sur les obligations particulières qui incombent au médecin, dans une perspective visant à concilier la promotion de l'autonomie des personnes et les exigences de l'intervention préventive.

L'étude empirique que nous avons complétée en prenant l'exemple particulier de HF témoigne avec clarté des dimensions normatives logées dans la production, la communication et l'utilisation des savoirs sur le risque de maladie. Ces savoirs interpellent l'éthique car ils ont un rôle fondamental à jouer à toutes les étapes du déroulement de la pratique de médecine préventive personnalisée.

L'exemple de HF a permis d'illustrer ce qui arrive lorsque la médecine prédictive devient véritablement préventive. Il ressort que la « personnalisation » de l'approche préventive repose davantage sur la définition du profil de risque individuel de la MCV et sur l'attitude du médecin que sur les informations génétiques disponibles. Bien que, dans le cas de HF, l'effet de la condition génétique sur le risque de maladie soit clairement établi, cette information génétique n'est pas pleinement prise en considération dans les logiques préventives et n'est pas toujours suffisamment intégrée lorsqu'il s'agit d'interpréter la situation des personnes à risque, notamment pour leur communiquer ce qu'on peut véritablement attendre de leur contribution personnelle à la prévention. Cette constatation est capitale considérant que dans un proche avenir le suivi préventif des personnes qui ont une HF pourrait être de plus en plus assuré par des professionnels de la santé autres que les quelques spécialistes rencontrés, qui devront être mieux informés.

Notre questionnement éthique visait à savoir si une personne qui présente une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle peut être considérée plus responsable face à sa santé que ne le serait celle qui n'en présente pas. Autrement dit, y'a-t-il une responsabilité supplémentaire pouvant découler de la connaissance d'une vulnérabilité biologique? Nous avons argué que s'il y en a une, il s'agit d'une responsabilité face aux savoirs communiqués et qu'elle incombe au médecin.

En effet, notre recherche empirique nous a permis de comprendre que les personnes qui ont une HF ne sont pas responsables du risque lié à leur constitution biologique, mais que dès qu'elles en prennent connaissance, elles deviennent responsables face à leur profil de risque global. Si la composante génétique de ce risque signifie que le risque global ne peut être éliminé, il n'en demeure pas moins que les composantes environnementales et modifiables du risque peuvent être minimisées en adoptant les comportements appropriés. Par conséquent, la connaissance de la prédisposition génétique crée une responsabilité individuelle de s'engager dans une démarche de prévention. Or cette démarche de prévention implique pour la personne l'amélioration de ses habitudes de vie, ce qui est en soi une activité sans limite dont l'effet pervers documenté est le perfectionnisme alimentaire et son envers, la détresse psychologique de ne pouvoir atteindre les objectifs visés. Face à cette réalité, nous avons supposé qu'il est de la responsabilité du médecin de déterminer, avec la personne, des objectifs raisonnables, compte tenu de la condition héréditaire, de l'état de santé, de la situation de la personne, des circonstances, de ses priorités et de ses moyens.



Considérant également que pour un bon nombre de personnes, l'adhésion à la norme préventive signifie une assurance contre le blâme, il était important d'insister sur le fait que ce blâme ne peut être fondé sur le comportement, étant donné la nature probabiliste des facteurs de risque et la complexité des associations causales. Par conséquent, le blâme ne peut être qu'un jugement de valeur et en aucun cas il ne peut se justifier à partir d'évidences scientifiques.

Le rôle primordial que joue l'interprétation des savoirs biomédicaux sur le risque dans la définition et la justification des actions, des attentes et des jugements de valeur, a mis en lumière l'importance d'avoir une compréhension adéquate des possibilités réelles d'action dans le domaine préventif. Il en va de la juste délimitation de la responsabilité et du traitement adéquat des personnes. Ainsi, les scientifiques et les médecins qui produisent, interprètent et communiquent ces savoirs ont une responsabilité de contribuer à une compréhension la plus juste possible. Puisque les savoirs sont complexes, provisoires, car en évolution, et, par conséquent, incertains, une compréhension juste demande une interprétation honnête et modeste.

En nous consacrant à l'étude des dimensions éthiques des savoirs, nous nous sommes engagée sur une voie de recherche peu fréquentée, du moins en bioéthique. Pourtant, les savoirs biomédicaux ont des répercussions éthiques. Ils interpellent l'éthique notamment en révélant les conséquences de nos actions sur notre état de santé, nous rendant par le fait même plus informés, plus lucides et plus responsables.

Les savoirs biomédicaux contribuent à transformer nos représentations des maladies, des possibilités thérapeutiques face à ces maladies et de la responsabilité humaine face à ces maladies. Les savoirs biomédicaux stimulent le renouvellement de la réflexion sur les exigences de l'éthique puisqu'ils produisent de nouvelles possibilités d'action exigeant en retour de faire des choix individuels et collectifs et de proposer des aménagements acceptables pour ces pratiques nouvellement définies.

En outre, les savoirs biomédicaux forment l'assise de la logique préventive qui constitue en quelque sorte une « morale » de la santé. Or, nous avons tenté, au cours des discussions menées dans les derniers chapitres, de convaincre de la légitimité d'engager une analyse critique multidisciplinaire de cette pratique normative à la lumière de la normativité propre de l'éthique.

Nous pourrions résumer nos propositions visant à concilier les finalités de l'éthique avec les finalités de la médecine préventive en «traduisant» la maxime kantienne selon notre compréhension du contexte spécifique de la médecine préventive personnalisée :

- Ne pas «éduquer» une personne seulement pour obtenir son adhésion aux normes préventives, mais toujours également pour promouvoir un engagement et une démarche de prévention qui soit libre et informée ;
- Ne pas «inciter» une personne à faire encore plus d'efforts seulement pour réduire son taux de cholestérol, mais toujours également pour que ces changements lui procurent une meilleure qualité de vie ;
- Ne pas «abandonner» une personne seulement parce qu'elle ne fait pas sa part, mais toujours également en pensant que sa situation pourrait être améliorée si elle consultait un autre professionnel.

La présente thèse constitue une contribution originale à la recherche en bioéthique par son approche de recherche interrogative, articulant une double démarche théorique et empirique et par l'accent mis sur l'analyse conceptuelle des représentations de «la génétique» comme préalable à la problématisation éthique des rapports entre la génétique et la médecine et entre la génétique et l'éthique.

Par son analyse résolument axée sur les savoirs (connaissances, représentations, valeurs, etc.), leur communication et leur utilisation dans le domaine de la médecine préventive, la présente thèse contribue à la réflexion sur un enjeu crucial du développement actuel de la médecine, qui s'oriente vers l'intégration des activités de prévention et de promotion de la santé.

Par son choix de l'hypercholestérolémie familiale, la présente recherche contribue à mieux cerner les enjeux éthiques et psycho-sociaux rattachés au diagnostic et à la pratique préventive concernant HF et à caractériser l'émergence d'une médecine préventive personnalisée, qui prend en considération la constitution génétique des personnes pour l'intervention médicale.

En s'intéressant aux savoirs, à leur communication et à leur utilisation, dans le contexte spécifique de la médecine préventive personnalisée, la présente thèse contribue à circonscrire des enjeux éthiques qui méritent d'être approfondis. Ces enjeux concernent notamment les exigences de l'éthique en matière de communication, la réflexion sur la nature et l'étendue des responsabilités du médecin et de la personne à risque (compte tenu du partage des responsabilités du traitement et du caractère incertain et à long terme de la relation de suivi), la définition et la traduction concrète d'une éthique de la responsabilité face aux savoirs, etc.

Au terme de cette recherche, comment nous prononcer sur les implications pour l'éthique de l'impact des savoirs de la génétique moléculaire en médecine?

Les recherches génomiques sont le plus souvent présentées dans les journaux médicaux comme un atout pour la médecine parce que les informations génétiques pourraient éventuellement servir à « tailler sur mesure » l'action de santé auprès des personnes. Au terme de notre recherche nous pouvons conclure que le débouché le plus évident actuellement pour ces nouveaux savoirs sur le risque est dans l'émergence d'une médecine préventive personnalisée axée sur la minimisation du risque par des traitements préventifs spécifiques et par l'action sur les facteurs de risque modifiables, dont l'amélioration des habitudes de vie.

Dans ce contexte, l'identification de prédispositions génétiques permettra de cibler les personnes à haut risque, qui seront prévenues de leur vulnérabilité constitutive et qui auront le choix de s'engager dans une démarche de prévention. Les médecins ont à cet égard une responsabilité face aux savoirs communiqués et une responsabilité éthique de promouvoir l'autonomie des personnes engagées dans une telle démarche afin que la pratique de la médecine préventive personnalisée puisse concilier les exigences de l'éthique et les exigences de la prévention et ainsi éviter de se présenter comme une morale de la santé.

Cette thèse suggère plus généralement que la bioéthique est appelée à développer une approche critique et informée des savoirs biomédicaux pour disposer d'un portrait de la situation qui soit le plus complet et le plus nuancé possible au moment d'entamer l'analyse des enjeux éthiques. Une telle conception de la bioéthique peut contribuer à mieux saisir les problèmes et à éviter que les enjeux ne soient préalablement posés que par les experts. Comme l'a souligné CAPLAN (1982, p.162) :

« Il n'est point besoin de recourir à des théories complexes sur la fonction sociale de la science pour se rendre à l'évidence que le pouvoir de définir un problème est aussi important que la capacité d'y fournir une réponse. »

# Bibliographie

- [1] ADAM, P. et HERZLICH, C. *Sociologie de la maladie et de la médecine*. Éditions Nathan, Paris, 1994.
- [2] ADELWARD, V. et SACHS, L. «The meaning of 6.8: numeracy and normality in health information talks », **Social Science and Medicine**, 43(8):1179-1187, 1996.
- [3] ANDERSEN, L.K., JENSEN, H.K., JUUL, S. et FAERGEMAN, O. « Patient's attitudes toward detection of heterozygous familial hypercholesterolemia », **Archives of Internal Medicine**, 157:553-560, 1997.
- [4] ANDREWS, L.B., FULLARTON, J.E. et HOLTZMAN, N.A., MOTULSKY, A.G. (éds) *Assessing Genetic Risks. Implications for Health and Social Policy*. Washington, National Academic Press, 1994.
- [5] ARMSTRONG, D. « The rise of surveillance medicine », **Sociology of Health and Illness**, 17(3):393-404, 1995.
- [6] ARNOLD, R.M. et FORROW, L. « Empirical research in medical ethics: an introduction », **Theoretical Medicine**, 14:195-196, 1993.
- [7] ARSKEY, H. «Expert and lay participation in the construction of medical knowledge », **Sociology of Health and Illness**, 16(4):448-468, 1994.
- [8] ASHG (AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS), Social Issues Subcommittee on familial Disclosure, «ASHG Statement. Professional disclosure of familial genetic information », **American Journal of Human Genetics**, 62(2):474-483, 1998.
- [9] ATLAN, H. « ADN: programme ou données? Le génétique n'est pas dans le gène », Communication présentée au 1<sup>er</sup> Congrès mondial de médecine et philosophie, Paris, pp. 1-12, 1994.
- [10] ATLAN, H. et BOUSQUET, C. *Questions de vie. Entre le savoir et l'opinion*. Paris, Éditions du Seuil, 1994.
- [11] BACH, J.-F. «La médecine prédictive», **Bulletin et Mémoires de l'Académie Royale de Médecine de Belgique**, 151(1):115-121, 1996.
- [12] BAIRD, P. « Genetics and health care: a paradigm shift », **Perspective in Biology and Medicine**, 33(2):203-213, 1990.

- [13] BARIC, L. « Recognition of the « at-risk » role: a means to influence health behaviour », **International Journal of Health Education**, 24:24-32, 1969.
- [14] BEARN, A.G. *Archibald Garrod and the Individuality of Man*. Oxford, Clarendon Press, 1993.
- [15] BEAUCHAMP, T.L. et CHILDRESS, J.F. *Principles of Biomedical Ethics*. Oxford University Press, 1989.
- [16] BECK, U. « From industrial society to the risk society: questions of survival, social structure and ecological enlightenment », **Theory, Culture and Society**, 9:97-123, 1992.
- [17] BELL, J. « The new genetics in clinical practice », **British Medical Journal**, 316:618-620, 1998.
- [18] BENOIST, J. « Illness, disease, sickness. Visages et masques de la maladie », supplément: *La santé et ses métamorphoses*, **La Recherche**, 281:7-9, 1995.
- [19] BENZAÏD, N. *La lumière médicale. Les illusions de la prévention*. Paris, Éditions du Seuil, 1981.
- [20] BERG, B.L. *Qualitative Research Methods for the Social Sciences*. (1989) 2<sup>e</sup> éd., Toronto, Allyn and Bacon, 1995.
- [21] BERG, K. (président) *Proposed International Guidelines On Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services*. Rapport d'une rencontre d'experts sur les enjeux éthiques en génétique médicale, tenue à Genève, les 15-16 décembre 1997, (document non officiel) WHO/HGN/GL/ETH/98.1, 1998.
- [22] BILD, D.E., WILLIAMS, R.R., BREWER, H.B., HERD, J.A., PEARSON, T.A. et STEIN, E. « Identification and management of heterozygous familial hypercholesterolemia: summary and recommendations from an NHLBI workshop », **American Journal of Cardiology**, 72:1D-5D, 1993.
- [23] BLANCHET, A. et GOTMAN, A. *L'enquête et ses méthodes: l'entretien*. Éditions Nathan université, Paris, 1992.
- [24] BLONDEAU, D. « La recherche en bioéthique », dans *Les succès et les échecs de la recherche socio-médicale*. Actes du colloque tenu le 13 mai 1996, Congrès de l'ACFAS, Conseil québécois de la recherche sociale, pp. 71-77, 1997.
- [25] BOERWINKLE, E. et HALLMAN, M.D. « Genotype-by-environment interaction. It's a fact of life », dans *Genetics of Cellular, Individual, Family and Population Variability*. C.F. SING et C.L. HANIS édés, New York, Oxford University Press, pp. 93-105, 1993.
- [26] BOUCHARD, G. et DE BRAEKELEER, M. (sous la dir.) *Histoire d'un génôme. Population et génétique dans l'est du Québec*. Sillery, Presses de l'Université du Québec, 1991.
- [27] BOURGEAULT, G. *L'éthique et le droit face aux nouvelles technologies biomédicales. Prolégomènes pour une bioéthique*. Montréal, Presses de l'Université de Montréal, 1990.

- [28] BOURGEOULT, G. « Qu'est-ce que la bioéthique? », dans *Les fondements de la bioéthique*. Textes réunis par M.-H. PARIZEAU, collection Sciences, éthiques, sociétés, Bruxelles, De Boeck-Wesmael, pp. 27-47, 1992.
- [29] BOURGEOULT, G. *Vingt années de recherche en éthique et de débats au Québec : 1976-1996*. Montréal, Fides, 1997.
- [30] BOURGEOULT, G, DALLAIRE, L. et GODDARD, B. *Anomalie, handicap, maladies génétiques et politiques publiques de prévention*. Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, projet de recherche, 1995-1998 (non publié).
- [31] BRADDOCK, C.H. « The role of empirical research in medical ethics: asking questions or answering them? », **Journal of Clinical Ethics**, 5(2):144-147, 1994.
- [32] BRETT, A.S. « Ethical issues in risk factor intervention », **American Journal of Medicine**, 76(4):557-561, 1984.
- [33] BRETT, A.S. « Treating hypercholesterolemia. How should practicing physicians interpret the published data for patients? », **New England Journal of Medicine**, 321(10):676-680, 1989.
- [34] BRETT, A.S. « Psychologic effects of the diagnosis and treatment of hypercholesterolemia: lessons from case studies », **American Journal of Medicine**, 91:642-647, 1991.
- [35] BROCK, S.C. « Narrative and medical genetics: on ethics and therapeutics », **Qualitative Health Research**, 5(2):150-168, 1995.
- [36] BRODY, B.A. « Assessing empirical research in bioethics », **Theoretical Medicine**, 14:211-219, 1993.
- [37] BRODY, H. « Philosophic approaches », dans *Doing Qualitative Research*. B.F. CRABTREE et W.L. MILLER édés, *Research Methods for Primary Care*, 3:174-185, London, Sage, 1992.
- [38] BURKE, L.E. et DUNBAR-JACOB, J. « Adherence to medication, diet, and activity recommendations: from assessment to maintenance », **Journal of Cardiovascular Nursing**, 9(2):62-79, 1995.
- [39] CANGUILHEM, G. *Le normal et le pathologique*. (1966) Paris, 5<sup>e</sup> éd. Quadrige/PUF, 1994.
- [40] CANGUILHEM, G. *Idéologie et rationalité dans l'histoire des sciences de la vie*. Paris, Vrin, 1977.
- [41] CANGUILHEM, G. *La santé. Concept vulgaire et question philosophique*. Toulouse, SABLES, 1990.
- [42] CAPLAN, A.L. « If gene therapy is the cure, what is the disease? », dans *Gene Mapping: Using Law and Ethics as Guides*. Oxford University Press, pp. 128-141, 1992.



- [43] CAPLAN, A.L. «Genetics counseling, medical genetics and theoretical genetics : an historical overview », dans *Genetic Counseling: Facts, Values and Norms*. A.M. CAPRON, M. LAPPÉ, R.F. MURRAY *et al* édés, The National Foundation - March of Dimes, Birth Defects : Original Article Series, vol. 15, n° 2, New York, Alan R. Liss Publisher, pp. 21-31, 1979.
- [44] CAPLAN, A.L. «Neutrality is not morality : the ethics of genetic counseling », dans *Prescribing our Future. Ethical Challenges in Genetic Counseling*. D.M. BARTELS, B.S. LEROY et A.L. CAPLAN édés, New York, A. de Gruyer, pp. 149-165, 1993.
- [45] CARLSON, E.A. *The Gene : A Critical History*. Philadelphie, Saunders, 1966.
- [46] CARLSON, E.A. «Defining the gene : an evolving concept », **American Journal of Human Genetics**, 49:475-487, 1991.
- [47] CARRERE D'ENCAUSSE, M. *Le gène sacralisé*. Paris, Éditions Julliard, 1994.
- [48] CAULFIELD, T.A., JAMES, P.L. et ROBERTSON, G.B. (édés) *Professional Norms in the Practice of Human Genetics*. Édition spéciale, **Health Law Journal**, vol. 3, 1995.
- [49] CCMG (CANADIAN COLLEGE OF MEDICAL GENETICISTS) *CCMG Professional and Ethical Guidelines*, Ottawa, 1995.
- [50] CCNE (COMITÉ CONSULTATIF NATIONAL D'ÉTHIQUE POUR LES SCIENCES DE LA VIE ET DE LA SANTÉ) « Génétique et médecine: de la prédiction à la prévention », Avis n° 46 du 30 octobre 1995, **Les Cahiers du C.C.N.E.**, (6):3-41, janvier 1996.
- [51] CCNE (COMITÉ CONSULTATIF NATIONAL D'ÉTHIQUE POUR LES SCIENCES DE LA VIE ET DE LA SANTÉ) *La transmission de l'information scientifique relative à la recherche biologique et médicale. Questions éthiques*. Avis n° 45, 1<sup>er</sup> décembre 1994.
- [52] CHILDS, B. «Persistent echoes of the nature-nurture argument », **American Journal of Human Genetics**, 29:1-13, 1977.
- [53] CHILDS, B. « A logic of disease », dans *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. C.R. SCRIVER, A.L. BEAUDET *et al* édés, 7<sup>e</sup> édition, McGraw Hill, pp. 229-258, 1995.
- [54] CHILDS, B. «Remarks on receiving the ASHG award for education », **American Journal of Human Genetics**, 60:263-264, 1996.
- [55] CLARKE, A.J. «The genetic dissection of multifactorial disease : the implications of susceptibility screening», dans *Genetics, Society and Clinical Practice*. Sous la direction de P.S. HARPER et A.J. CLARKE, Oxford, BIOS Scientific Publishers, pp. 93-106, 1997.
- [56] CLARKE, A. « Is non-directive counseling possible? », **Lancet**, 338(8773):998-1001, 1991.

- [57] CMQ (COLLÈGE DES MÉDECINS DU QUÉBEC) *Nouveaux défis professionnels pour le médecin des années 2000*. Rapport et recommandations de la Commission sur l'exercice de la médecine des années 2000 suivis des engagements du Collège des médecins du Québec. Bibliothèque nationale du Québec, 1998.
- [58] COMITÉ DIRECTEUR DES GUIDES DE PRATIQUE CLINIQUE POUR LA PRISE EN CHARGE ET LE TRAITEMENT DU CANCER DU SEIN « Masse palpable au sein : information et recommandations visant à guider la prise de décision en présence d'une masse palpable au sein », *Journal de l'Association Médicale Canadienne*, 158(3 Suppl), 1998.
- [59] CONDIT, C.M., OFULUE, N. et SHEEDY, K.M. « Determinism and mass-media portrayals of genetics », *American Journal of Human Genetics*, 62:979-984, 1998.
- [60] COUSSAERT, A. « La santé et son sujet dans les écoles de diabétologie », dans *Le statut du malade XVI<sup>e</sup>-XX<sup>e</sup> siècles. Approches anthropologiques*. Sous la direction d'A. Lafay, Paris, Éditions L'Harmattan, pp. 65-111, 1991.
- [61] COUTURE P., BRUN, L.D., SZOTS F., LELIÈVRE, M., GAUDET, D., DESPRÉS, J.P., SIMARD, J., LUPIEN, P.J. et GAGNÉ, C. « Association of specific LDL receptor gene mutations with differential plasma lipoprotein responses to simvastatin in young French Canadians with heterozygous familial hypercholesterolemia », *Arteriosclerosis, Thrombosis & Vascular Biology*, 18(6):1007-1012, 1998.
- [62] COVELLO, V.T. « Communication et perception des risques », *Revue canadienne de santé publique*, 86(2):80-82, 1995.
- [63] CRANOR, C.F. (éd.) *Are Genes Us? The Social Consequences of the New Genetics*. New Brunswick NJ, Rutgers University Press, 1994a.
- [64] CRANOR, C.F. « Genetic causation », dans *Are Genes Us? The Social Consequences of the New Genetics*. C. CRANOR éd., New Brunswick, Reutgers University Press, pp. 125-141, 1994b.
- [65] CRAWFORD, R. « « C'est de ta faute » : l'idéologie de la culpabilisation de la victime et ses applications dans les politiques de santé », dans *Médecine et société. Les années 80.*, L. BOZZINI, M. RENAUD, D. GAUCHER et J. LLAMBIAS-WOLFF édés, Laval, Les éditions coopératives Albert Saint-Martin, pp. 481-512, 1981.
- [66] CRDO (COMMISSION DE RÉFORME DU DROIT DE L'ONTARIO) *Report on Genetic Testing*. Ottawa, Ministère des Approvisionnements et Services, 1997.
- [67] CRNTR (COMMISSION ROYALE SUR LES NOUVELLES TECHNIQUES DE LA REPRODUCTION) *Un virage à prendre en douceur*. Vol. 2, Ottawa, Ministère des Approvisionnements et Services, 1993.
- [68] CSBE (CONSEIL DE LA SANTÉ ET DU BIEN-ÊTRE) *Enjeux éthiques dans le secteur de la santé et du bien-être : besoin d'intervention?* Québec, Bibliothèque nationale du Québec, 1997.

- [69] CSC (CONSEIL DES SCIENCES DU CANADA) *La génétique et les services de santé au Canada*, Rapport n° 42, Ottawa, Ministère des Approvisionnements et Services, 1991.
- [70] CULVER, C.M. et GERT, B. *Philosophy in Medicine. Conceptual and Ethical Issues in Medicine and Psychiatry*. New York, Oxford University Press, 1992.
- [71] DAUSSET, J. «La médecine prédictive et son éthique», **Pathologie Biologie**, 45(3):199-204, 1997.
- [72] DAVIGNON, J. et ROY, M. «Familial hypercholesterolemia in French Canadians. Taking advantage of the presence of a «founder effect», **American Journal of Cardiology**, 72:6D-10D, 1993.
- [73] DAVIS, P.V. et BRADLEY, J.G. «The meaning of normal», **Perspectives in Biology and Medicine**, 40(1):68-77, 1996.
- [74] DAVISON, C. «Predictive genetics: the cultural implications of supplying probable futures», dans *The Troubled Helix: Social and Psychological Implications of the New Human Genetics*. T.H. MARTEAU et M. RICHARDS édés, Cambridge, Cambridge University Press, pp. 317-330, 1996.
- [75] DAVISON, C., FRANKEL, S. et SMITH, G.D. «Inheriting heart trouble: the relevance of common-sense ideas to preventive measures», **Health Education Research**, 4(3):329-340, 1989.
- [76] DAVISON, C., MACINTYRE, S. et SMITH, G.D. «The potential impact of predictive genetic testing for susceptibility to common chronic diseases: a review and proposed research agenda», **Sociology of Health and Illness**, 16(3):340-371, 1994.
- [77] DESLAURIERS, J.-P. *Recherche qualitative. Guide pratique*. Montréal, McGraw-Hill, 1991.
- [78] DIX, D. «Life science: the semantic confrontation», **Perspectives in Biology and Medicine**, 40(3):452-454, 1997.
- [79] DOBZHANSKY, T. *Genetic Diversity and Human Equality*. New York, Basic Books, 1973.
- [80] DOBZHANSKY, T. «The myths of genetic predestination and of tabula rasa», **Perspectives in Biology and Medicine**, pp. 156-170, hiver 1976.
- [81] DONNELLY, W.J. «From principles to principals: the new direction in medical ethics», **Theoretical Medicine**, 15:141-148, 1994.
- [82] DORVIL, H., RENAUD, M. et BOUCHARD, L. «L'exclusion des personnes handicapées», dans *Traité des problèmes sociaux*. Sous la direction de F. DUMONT, S. LANGLOIS et Y. MARTIN, Institut québécois de recherche sur la culture, Québec, Bibliothèque nationale du Québec, pp. 711-738, 1994.
- [83] DOUCET, H. *Au pays de la bioéthique. L'éthique biomédicale aux États-Unis*. Le champ éthique n° 29, Genève, Labor et Fides, 1996.

- [84] DOUGLAS, M. «Risk as a forensic resource », *Deadalus*, 119:1, 1990.
- [85] DOYLE, R. «Vital language », dans *Are Genes Us? The Social Consequences of the New Genetics*. C. CRANOR éd., New Brunswick, Reutgers University Press, pp. 52-68, 1994.
- [86] DUDOK DEWIT, A.C., DUIVENVOORDEN, H.J., PASSCHIER, J., NIERMEIJER, M.F., TIBBEN, A. *et al* «Course of distress experienced by persons at risk for an autosomal dominant inheritable disorder participating in a predictive testing program: an explorative study », dans *Psychomatic Medicine*, 60:543-549, 1998.
- [87] DUHAMEL, F. et GOUDREAU, J. «Est-ce la faute du patient? Une approche interactionnelle de la non-observance », *Le Médecin du Québec*, pp. 45-50, août 1994.
- [88] DUKES HESS, J. «The ethics of compliance: a dialectic », *Advances in Nursing Science*, 19(1):18-27, 1996.
- [89] DURAND, G. *La bioéthique. Nature, principes, enjeux*. Les éditions du Cerf, Fides, 1989.
- [90] DUSTER, T. *Retour à l'eugénisme*. Traduit de l'anglais (1990) par Colette Estin, Paris, Éditions Kimé, 1992.
- [91] EBERSOLD, S. *L'invention du handicap. La normalisation de l'infirmes*. Vanves, Éditions du C.T.N.E.R.H.I., 1992.
- [92] EISENHART, M.A. et HOWE, K.R. « Validity in educational research », dans *The Handbook of Qualitative Research in Education*. M.D. LECOMPTE, W.L. MILLROY et J. PREISSELE édés, New York, Academic Press, pp. 643-680, 1992.
- [93] FABREGA, H. « Concepts of disease: logical features and social implications », dans *Concepts of Health and Disease. Interdisciplinary Perspectives*. A.L. CAPLAN, H.T. ENGELHARDT, J.J. MCCARTNEY édés, Reading MA, Addison-Wesley Publishing Company, pp. 493-522, 1981.
- [94] FAGOT-LARGEAULT, A. «Vers un nouveau naturalisme. Bio-éthique et normalité », dans *Le normal et le pathologique en question*. Cahier spécial, *Prospective et santé*, numero 40:33-38, hiver 1986/87.
- [95] FAGOT-LARGEAULT, A. «La réflexion philosophique en bioéthique », dans *Les fondements de la bioéthique*. Textes réunis par M.-H. PARIZEAU, collection Sciences, éthiques, sociétés, Bruxelles, De Boeck-Wesmael, pp. 11-26, 1992.
- [96] FINE, B.A. « The evolution of non-directiveness in genetic counseling and implications of the human genome project », dans *Prescribing our Future. Ethical Challenges in Genetic Counseling*. D.M. BARTELS, B.S. LEROY et A.L. CAPLAN édés, New York, A. de Gruyer, pp. 101-117, 1993.
- [97] FORTIN, P. *La morale, l'éthique, l'éthicologie. Une triple façon d'aborder les questions d'ordre moral*. Sainte-Foy, Presses de l'Université du Québec, 1995.

- [98] FOUCAULT, M. *Naissance de la clinique. Une archéologie du regard médical.* (1963) Paris, 1<sup>re</sup> éd. Quadrige/PUF, 1988.
- [99] FOUGEYROLLAS, P., CLOUTIER, R., BERGERON, H., CÔTÉ, J., CÔTÉ, M. et ST-MICHEL, G. *Révision de la proposition québécoise de classification : processus de production du handicap.* Québec, Réseau international sur le processus de production du handicap, 1996.
- [100] FOX KELLER, E. « Master molecules », dans *Are Genes Us? The Social Consequences of the New Genetics.* C. CRANOR éd., New Brunswick, Reutgers University Press, pp. 89-98, 1994.
- [101] FOX KELLER, E. « Nature, nurture and the human genome project », dans *The Code of Codes.* D.J. KEVLES et L. HOOD édés, Cambridge MA, Harvard University Press, pp. 281-299, 1992.
- [102] FRIEDMAN, P.D., BRETT, A.S., MAYO-SMITH, M.F. « Differences in generalists' and cardiologists' perceptions of cardiovascular risk and the outcomes of preventive therapy in cardiovascular disease », *Annals of Internal Medicine*, 124:414-421, 1996.
- [103] FROESE, A.P., ROSE, V. et ALLEN, D.M. « Emotional implications of primary familial hyperlipoproteinemia in childhood and adolescence », *Pediatrics*, 65:469-472, 1980.
- [104] GAGNÉ C. et GAUDET, D. « Les dyslipoprotéïnémies au Québec : le déficit primaire en lipase lipoprotéique et l'hypercholestérolémie familiale », *Union médicale du Canada*, 124(2):61-67, 1995.
- [105] GAGNÉ, C. et GAUDET, D. *Les dyslipoprotéïnémies : l'approche clinique.* 2<sup>e</sup> éd., Bibliothèque nationale du Québec, 1997.
- [106] GAUDET, D., TREMBLAY, G., PERRON P., GAGNÉ, C., OUADAHI, Y. et MOORJANI, S. « L'hypercholestérolémie familiale dans l'Est du Québec : un problème de santé publique? », *Union médicale du Canada*, 124(2):54-60, 1995.
- [107] GAUDET, D., VOHL, M.C., JULIEN, P., TREMBLAY, G., PERRON, P., GAGNÉ, C., BERGERON, J., MOORJANI, S. et DESPRÉS, J.P. « Relative contribution of low-density lipoprotein receptor and lipoproteinlipase gene mutations to angiographically assessed coronary artery disease among French Canadians », *American Journal of Cardiology*, 82(3):299-305, 1998.
- [108] GERVAIS, K. « Objectivity, value neutrality and non-directiveness in genetic counseling », dans *Prescribing our Future. Ethical Challenges in Genetic Counseling.* D.M. BARTELS, B.S. LEROY et A.L. CAPLAN édés, New York, A. de Gruyer, pp. 119-130, 1993.
- [109] GLASER, B., STRAUSS, A. *The Discovery of Grounded Theory.* Chicago, Aldine, 1967.

- [110] GOLDSTEIN, K. *La structure de l'organisme. Introduction à la biologie à partir de la pathologie humaine*. Traduit de l'allemand par E. BURCKHARDT et J. KUNTZ, 7<sup>e</sup> éd., Paris, Gallimard, 1951.
- [111] GOLDSTEIN, J.L. et BROWN, M.S. «A receptor-mediated pathway for cholesterol homeostasis », *Science*, 232:34-47, 1986.
- [112] GOLDSTEIN, J.L., HOBBS, H.H. et BROWN, M.S. « Familial hypercholesterolemia », dans *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. C.R. SCRIVER, A.L. BEAUDET, W.S. SLY et D. VALLE éd., 7<sup>e</sup> éd., Toronto, McGraw-Hill, pp. 1981-2030, 1995.
- [113] GRAY, R. «Death of the gene: developmental systems strike back », dans *Trees of Life. Essays in Philosophy of Biology*. P. GRIFFITHS éd., Boston, Kluwer Academic Publishers, pp. 165-209, 1992.
- [114] GRECO, M. «Psychosomatic subjects and the «duty to be well » : personal agency within medical rationality », *Economy and Society*, 22(3):357-372, 1993.
- [115] GUAY, H. « Confidentialité et diffusion des informations génétiques dans les registres publics et privés », dans *Registres et fichiers génétiques : enjeux scientifiques et normatifs*. Sous la direction de C.M. LABERGE et B.M. KNOPPERS, Cahiers scientifiques de l'ACFAS n° 77, Montréal, ACFAS, pp. 83-95, 1992.
- [116] GUAY, H. et KNOPPERS, B.M., « Information génétique: qualification et communication en droit québécois », *Revue Générale de Droit*, 21:545-606, 1990.
- [117] GUBA, E.G. et LINCOLN, Y.S. «Competing paradigms in qualitative research », dans *Handbook of Qualitative Research*. N.K. DENZIN et Y.S. LINCOLN éd., Thousand Oaks, Sage, pp. 105-117, 1994.
- [118] HACKING, I. *The Taming of Chance*. Cambridge, Cambridge University Press, 1990.
- [119] HAMILTON CRAIG, I. «Make early diagnosis, prevent early death from familial hypercholesterolaemia », *The Medical Journal of Australia*, 162:454-455, 1995.
- [120] HARPER, P.S. «Psychosocial genetics: an emerging scientific discipline », *Journal of Medical Genetics*, 30:537, 1993.
- [121] HARRIS, R. «The genetics of predictive medicine», dans *Developments in Human Reproduction and Their Eugenic, Ethical Implications*. C.O. CARTER éd., The Eugenics Society, London, Academic Press, pp. 149-162, 1983.
- [122] HARRIS, H.W. et SCHAFFNER, K.S. «Molecular genetics, reductionism, and disease concepts in psychiatry », *Journal of Medicine and Philosophy*, 17:127-153, 1992.
- [123] HAYDEN, M.R. et JOSEPHSON, R. «Development of a program for identification of patients with familial hypercholesterolemia in British Columbia: a model for prevention of coronary disease », *American Journal of Cardiology*, 72:25D-29D, 1993.



- [124] HCN (HEALTH COUNCIL OF THE NETHERLANDS) *Heredity, Science and Society*. La Haye, 1989.
- [125] HENN, W. « Predictive diagnosis and genetic screening : manipulation or fate? », *Perspectives in Biology and Medicine*, 41(2):282-289, 1998.
- [126] HERZLICH, C. *Santé et maladie: analyse d'une représentation sociale*. (1969) Paris, 3<sup>e</sup> éd. EHESS, 1984.
- [127] HERZLICH, C. et PIERRET, J. *Malades d'hier, malades d'aujourd'hui. De la mort collective au devoir de guérison*. 2<sup>e</sup> éd. (1991), Paris, Payot, 1984.
- [128] HITZEROTH, H.W. « Familial hypercholesterolemia in South Africa : to screen or not to screen? A national perspective », *Screening*, 4:233-245, 1996.
- [129] HOLSTEIN J.A. et GUBRIUM, J.F. « Phenomenology, ethnomethodology, and interpretive practice », dans *Handbook of Qualitative Research*. N.K. DENZIN et Y.S. LINCOLN édés, Thousand Oaks, Sage, pp. 262-272, 1994.
- [130] HOLTZMAN, N.A. *Proceed with Caution. Predicting Genetic Risk in the Recombinant DNA Era*. Baltimore, The John Hopkins University Press, 1989.
- [131] HOTTOIS, G. « Bioéthique », dans *Les mots de la bioéthique. Un vocabulaire encyclopédique*. Sous la direction de G. HOTTOIS et M.-H. PARIZEAU. Bruxelles, De Boeck-Wesmael, pp. 49-56, 1993.
- [132] HOTTOIS, G. « La thérapie génique germinale en discussion », *Laval Théologique et Philosophique*, 54:225-246, 1998.
- [133] HOTTOIS, G. et PARIZEAU, M.-H. (sous la dir.). *Les mots de la bioéthique. Un vocabulaire encyclopédique*. Bruxelles, De Boeck-Wesmael, 1993.
- [134] HSIA, S.H., CONNELLY, P.W. et HEGELE, R.A. « Genetic diagnosis of familial hypercholesterolemia in affected relatives using pedigree tracing », *Clinical Biochemistry*, 29(4):371-377, 1996.
- [135] HULL, R.T. « Why « Genetic Disease » ? », dans *Genetic Counseling: Facts, Values and Norms*. A.M. CAPRON, M. LAPPÉ, R.F. MURRAY *et al* édés, The National Foundation - March of Dimes, Birth Defects: Original Article Series, vol. 15, n° 2, New York, Alan R. Liss Publishers, pp. 57-69, 1979.
- [136] HUMPHRIES, S.E., GALTON, D. et NICHOLLS, P. « Genetic testing for familial hypercholesterolaemia : Practical and ethical issues », *Q. J. Med.*, 90:169-181, 1997.
- [137] JACOB, F. *La logique du vivant. Une histoire de l'hérédité*. Paris, Gallimard, 1970.
- [138] JONAS, H. *Le principe responsabilité. Une éthique pour la civilisation technologique*. Paris, Les éditions du Cerf, 1990.
- [139] JONSEN, A.R. « The impact of mapping the human genome on the patient-physician relationship », dans *The Human Genome Project and the Future of Health Care*. T.H. MURRAY, M.A. ROTHSTEIN et R.F. MURRAY édés, Indianapolis, Indiana University Press, pp. 1-20, 1996.

- [140] JUENGST, E.T. « « Prevention » and the goals of genetic medicine », **Human Gene Therapy**, 6:1595-1605, 1995.
- [141] KAMBOH, M.I. « ApoE polymorphism and susceptibility to Alzheimer's disease », **Human Biology**, 67(2):195-215, 1995.
- [142] KEENAN, J.F. « What is morally new in genetic manipulation », **Human Gene Therapy**, 1:289-298, 1990.
- [143] KELLER, C. « LDL-apheresis : results of longterm treatment and vascular outcome », **Atherosclerosis**, 86:1-8, 1991.
- [144] KENEN R.H. « The at-risk health status and technology : a diagnostic invitation and the «gift» of knowing », **Social Science and Medicine**, 42(11):1545-1553, 1996.
- [145] KEVLES, D.J. *In the Name of Eugenics. Genetics and the Uses of Human Heredity*. New York, Alfred A. Knopf, 1985.
- [146] KEVLES, D.J. et HOOD, L. (éds) *The Code of Codes: Scientific and Social Issues in the Human Genome Project*. Cambridge, Harvard University Press, 1992.
- [147] KHOURY, M.J. « From genes to public health : the applications of genetic technology in disease prevention », **American Journal of Public Health**, 86(12):1717-1722, 1996.
- [148] KLEINMAN, A.M. *Patients and Healers in the Context of Culture*. Berkeley, University of California Press, 1980.
- [149] KNOPPERS, B.M. *Dignité humaine et patrimoine génétique*. Document d'étude, Commission de réforme du droit du Canada, Ottawa, Ministère des Approvisionnements et services, 1991.
- [150] KNOPPERS, B.M. « Professional norms : toward a canadian consensus », **Health Law Journal**, édition spéciale, *Professional Norms in the Practice of Human Genetics*, 3:1-18, 1995.
- [151] KNOPPERS, B.M. (éd.) *Socio-Ethical Issues in Human Genetics*. Cowansville, Les Éditions Yvon Blais, 1998.
- [152] KNOPPERS, B.M. et LABERGE, C.M. « DNA sampling and informed consent », **Canadian Medical Association Journal**, 140:1023-1028, 1989.
- [153] KNOPPERS, B.M. et LABERGE, C.M. « Réflexions éthiques : pour une éthique renouvelée de la prédiction génétique? », **Les Cahiers du CCNE**, n° 10, pp. 25-28, 1997.
- [154] KNOPPERS, B.M., LABERGE, C.M. et HIRTLE, M. (éds) *Human DNA : Law and Policy. International and Comparative Perspectives*. Cambridge MA, Kluwer Law International, 1997.
- [155] KUHN, T.S. *La structure des révolutions scientifiques*. (1962), 2ème éd. augmentée (1970), traduction française, Flammarion, Paris, 1983.
- [156] LABERGE, C. « De la génétique des populations à l'épidémiologie génétique », dans *Histoire d'un génôme. Population et génétique dans l'est du Québec*. Sous

- la direction de G. BOUCHARD et M. DE BRAEKELEER, Sillery, Presses de l'Université du Québec, pp. 478-498, 1991.
- [157] LABERGE, C.M. et KNOPPERS, B.M. « Réflexion sur les enjeux scientifiques et normatifs des registres/fichiers comme instruments d'épidémiologie génétique », dans *Registres et fichiers génétiques : enjeux scientifiques et normatifs*. Sous la direction de C.M. LABERGE et B.M. KNOPPERS, Les Cahiers scientifiques n° 77, ACFAS, Bibliothèque nationale du Québec, pp. 143-159, 1992.
- [158] LALANDE, R. « L'éducation du patient et les maladies cardio-vasculaires. Que doit-on retenir des modèles théoriques? », *Le Médecin du Québec*, pp. 57-64, juillet 1994.
- [159] LALONDE, M. *Nouvelle perspective sur la santé des Canadiens. Un document de travail*. Ottawa, Gouvernement du Canada, 1974.
- [160] LAMBERT, H. et ROSE, H. « Disembodied knowledge? Making sense of medical science », dans *Misunderstanding Science? The Public Reconstruction of Science and Technology*. A. IRWIN et B. WYNNE édés, New York, Cambridge University Press, pp. 65-83, 1996.
- [161] LAMBERT, M.A. « Les dyslipidémies héréditaires chez l'enfant », *Le médecin du Québec*, pp. 33-37, juillet 1989.
- [162] LAPERRIÈRE A. et SÉVIGNY O. « Les critères de scientificité des méthodes qualitatives », dans *Les méthodes qualitatives en recherche sociale : problématiques et enjeux*. Actes du Colloque du Conseil québécois de la recherche sociale, 61<sup>e</sup> Congrès de l'A.C.F.A.S., Rimouski, 17 mai 1993, C.Q.R.S., Bibliothèque nationale du Québec, pp. 45-66, 1994.
- [163] LAPPÉ, M. « Theories of Genetic Causation in Human Disease », dans *Genetic Counseling: Facts, Values and Norms*. A.M. CAPRON, M. LAPPÉ, R.F. MURRAY et al édés, The National Foundation - March of Dimes, Birth Defects: Original Article Series, vol. 15, n° 2, New York, Alan R. Liss Publisher, pp. 33-45, 1979.
- [164] LAURIER D. et MAHEUX B. « Hypercholestérolémie : attitudes et pratiques des omnipraticiens lavallois », *Union médicale du Canada*, 122(3):176-182, 1993.
- [165] LECLERC, B. « Conseil génétique », , dans *Les mots de la bioéthique. Un vocabulaire encyclopédique*. Sous la direction de M.-H. PARIZEAU et G. HOTTOIS, Montréal, ERPI, pp. 84-88, 1993a.
- [166] LECLERC, B. « Médecine prédictive », dans *Les mots de la bioéthique. Un vocabulaire encyclopédique*. Sous la direction de G. HOTTOIS et M.-H. PARIZEAU, Bruxelles, De Boeck-Wesmael, pp. 271-273, 1993b.
- [167] LECLERC, B., MÉLANÇON, M.J., GAGNÉ, R. et NOOTENS, S. « Espoirs, risques et responsabilités », dans *Le génome humain. Une responsabilité scientifique et sociale*. Sous la direction de M.J. MÉLANÇON et R.D. LAMBERT, Sainte-Foy, Les Presses de l'Université Laval, pp. 121-130, 1992.

- [168] LEGAULT, G.A. *Questions fondamentales en éthique*. Cahiers de philosophie n° 5, Sherbrooke, Bibliothèque nationale du Québec, 1994.
- [169] LEGAULT, G.A. (sous la dir.). *Enjeux de l'éthique professionnelle. Tome 2: l'expérience québécoise*. Collection éthique n° 4, Sainte-Foy, Presses de l'Université du Québec, 1997.
- [170] LEMMENS, T. «L'utilisation de l'information génétique par les compagnies d'assurance», *Actualité Médicale*, pp. 42-43, 29 septembre 1993,
- [171] LEROY, B.S. «When theory meets practice: challenges to the field of genetic counseling», dans *Prescribing our Future. Ethical Challenges in Genetic Counseling*. D.M. BARTELS, B.S. LEROY et A.L. CAPLAN édés, New York, A. de Gruyer, pp. 39-54, 1993.
- [172] LÉVY, R. «Croyance et doute: une vision paradigmatique des méthodes qualitatives», *Ruptures*, 1(1):92-100, 1994.
- [173] LEWONTIN, R.C. *Biology as Ideology: The Doctrine of DNA*. New York, Harper Perennial, 1992a.
- [174] LEWONTIN, R.C. «The dream of the human genome», dans *The New York Review of Books*. 28 mai, pp. 31-40, 1992b.
- [175] LEWONTIN, R.C. «The confusion over cloning», *New York Review Books*, 44 (23 oct.):18-23, 1997.
- [176] LEWONTIN, R.C., ROSE, S. et KAMIN, L.J. *Not in our Genes. Biology, Ideology and Human Nature*. New York, Pantheon Books, 1984.
- [177] LIMOGES, C. «Errare humanum est. Do «genetic error» have a future?», dans *Are Genes Us? The Social Consequences of the New Genetics*. C. CRANOR éd., New Brunswick, Reutgers University Press, pp. 113-124, 1994.
- [178] LIPPMAN, A. «Led (astray) by genetic maps: the cartography of the human genome and health care», *Social Science and Medicine*, 35(12):1469-1476, 1992.
- [179] LLOYD, E.A. «Normality and variation. The Human Genome Project and the ideal human type», dans *Are Genes Us? The Social Consequences of the New Genetics*. C. CRANOR éd., New Brunswick, Reutgers University Press, pp. 99-112, 1994.
- [180] LUPTON, D. *The Imperative of Health*. London, Sage, 1995.
- [181] MALHERBE, J.-F. *Pour une éthique de la médecine*. Paris, Larousse, 1987.
- [182] MARSHALL, K.G. «Prevention. How much harm? How much benefit? 3. Physical, psychological and social harm.», *Canadian Medical Association Journal*, 155(2):169-176, 1996a.
- [183] MARSHALL, K.G. «Prevention. How much harm? How much benefit? 4. The ethics of informed consent for preventive screening programs.», *Canadian Medical Association Journal*, 155(4):377-383, 1996b.

- [184] MARSHALL, C. et ROSSMAN, G.B. *Designing Qualitative Research*. Thousand Oaks, 2<sup>e</sup> éd. Sage, 1995.
- [185] MARTEAU, T.M. «Reducing the psychological costs », **British Medical Journal**, 301(6742):26-28, 1990.
- [186] MARTEAU, T.M. et CROYLE, R.T. «Psychological responses to genetic testing », **British Medical Journal**, 316:693-696, 1998.
- [187] MARTEAU, T.M. et RICHARDS, M. (éds) *The Troubled Helix : Social and Psychological Implications of the New Human Genetics*. Cambridge, Cambridge University Press, 1996.
- [188] MARTEAU, T.M. et SENIOR, V. « Illness representations after the human genome project : the perceived role of genes in causing illness », dans *Perceptions of Health and Illness : Current Research and Applications*. K.J. PETRI et J.A. WEINMAN éds, Amsterdam, Harwood Academic Press, pp. 241-266, 1997.
- [189] MARTIN, J. « Engagement pour la prévention : l'importance d'un équilibre éthique entre des valeurs parfois contradictoires », **Cahiers médico-sociaux**, 40:237-246, 1996.
- [190] MARTIN, J. *Pour la santé publique*. Collection Politique sociale, Lausanne, Éditions Réalités sociales, 1987.
- [191] MARTIN, J. et GUTZWILLER, F. « Doit-on tout sacrifier à la santé ? », dans *Pour la santé publique*. Collection Politique sociale, Lausanne, Éditions Réalités sociales, pp. 61-74, 1987.
- [192] MASSÉ, R. *Culture et santé publique. Les contributions de l'anthropologie à la prévention et à la promotion de la santé*. Montréal, Gaëtan Morin éditeur ltée, 1995.
- [193] MATHIOT, J. «Génétique et connaissance de la vie », dans *Georges Canguilhem. Philosophe, historien des sciences*. Actes du colloque du Collège international de philosophie (6-8 décembre 1990), Paris, Éditions Albin Michel, pp. 194-207, 1993.
- [194] MATTÉI, J.-F. «La médecine à l'épreuve de la génétique: du colloque singulier à la santé publique », **Bulletin de l'Académie Nationale de Médecine**, 180(6):1303-1314, 1996.
- [195] MAURON, A. « Médecine prédictive et destinées individuelles : la tension entre équité actuarielle et justice sociale », **Journal International de Bioéthique**, 7(4):304-310, 1996.
- [196] MAURON, A. «Introduction », **Cahiers médico-sociaux**, 41:3-8, 1997.
- [197] MAYR, E. *The Growth of Biological Thought. Diversity, Evolution, and Inheritance*. Cambridge, The Belknap Press of Harvard University Press, 1982.
- [198] MÉLANÇON, M.J., LECLERC, B., GAGNÉ, R. et NOOTENS, S. « Une approche éthique et sociale », dans *Le génome humain. Une responsabilité scientifique et*

- sociale*. Sous la direction de M.J. MÉLANÇON et R.D. LAMBERT, Sainte-Foy, Les Presses de l'Université Laval, pp. 73-81, 1992.
- [199] MICHIE, S., BRON, F., BOBROW, M. et MARTEAU, T.M. « Non-directiveness in genetic counseling: an empirical study », **American Journal of Human Genetics**, 60:40-47, 1997.
- [200] MICHIE, S., MCDONALD, V. et MARTEAU, T.M. « Understanding responses to predictive genetic testing: a grounded theory approach », **Psychology and Health**, 11:455-470, 1996.
- [201] MILLER, W.L., CRABTREE, B.F. « Clinical research », dans *Handbook of Qualitative Research*. N.K. DENZIN et Y.S. LINCOLN édés, Thousand Oaks, Sage, pp. 340-352, 1994.
- [202] MIRINGOFF, M. « Genetic intervention and the problem of stigma », **Policy Studies Review**, 8(2):389-404, 1989.
- [203] MISSA, J.-N. et PINSART, M.-G. « Génie génétique », dans *Les mots de la bioéthique. Un vocabulaire encyclopédique*. Sous la direction de G. HOTTOIS et M.-H. PARIZEAU, Bruxelles, De Boeck-Wesmael, pp. 245-249, 1993.
- [204] MODELL, B., KULIEV, A.M., et WAGNER, M. *Les services génétiques au sein de la collectivité en Europe. Rapport sur une enquête*. O.M.S, Publications régionales, Série européenne, n° 38, Copenhague, OMS, 1991.
- [205] MOORJANI, S., ROY, M., GAGNÉ, C., DAVIGNON, J., BRUN, D., TOUSSAINT, M., LAMBERT, M., CAMPEAU, L., BLAICHMAN, S. et LUPIEN, P. « Homozygous familial hypercholesterolemia among french Canadians in Québec province », **Arteriosclerosis**, 9(2):211-216, 1989.
- [206] MORANGE, M. *Histoire de la biologie moléculaire*. Paris, La Découverte, 1994.
- [207] MOTULSKY, A.G. « Societal problems in human and medical genetics », **Genome**, 31:870-875, 1989.
- [208] MOTULSKY, A.G. « Predictive genetic diagnosis », **American Journal of Human Genetics**, 55:603-605, 1994.
- [209] MOTULSKY, A.G. et BRUNZELL, J.D. « The genetics of coronary atherosclerosis », dans *The Genetic Basis of Common Diseases*. R. KING *et al* édés, New York, Oxford University Press, pp. 150-169, 1992.
- [210] MURPHY, T.F. « The genome project and the meaning of difference », dans *Justice and the Human Genome Project*. T.F. MURPHY et M. LAPPÉ édés, Berkeley, University of California Press, pp. 1-13, 1994.
- [211] MURRAY, R.F. « Genetic health: a dangerous, probably erroneous, and perhaps meaningless concept », dans *Genetic Counseling: Facts, Values and Norms*. A.M. CAPRON, M. LAPPÉ, R.F. MURRAY *et al* édés, The National Foundation - March of Dimes, Birth Defects: Original Article Series, vol. 15, n° 2, New York, Alan R. Liss Publisher, pp. 71-80, 1979.



- [212] MURRAY, T.H. « Ethics, genetic prediction, and heart disease », **American Journal of Cardiology**, 72:80d-84d, 1993.
- [213] MURRAY, T.H., ROTHSTEIN, M.A. et MURRAY, R.F. (éds) *The Human Genome Project and the Future of Health care*. Bloomington and Indianapolis, Indiana University Press, 1996.
- [214] NELKIN, D. et LINDEE, S.M. *The DNA Mystique. The Gene as a Cultural Icon*. New York, W.H. Freeman and Company, 1995.
- [215] NELKIN, D. et TANCREDI, L. *Dangerous Diagnostics: The Social Power of Biological Information*. New York, Basic Books, 1989.
- [216] NELKIN, D. « The social power of genetic information », dans *The Code of Codes: Scientific and Social Issues in the Human Genome Project*. D.J. KEVLES et L. HOOD éds, Cambridge, Harvard University Press, pp. 177-190, 1992.
- [217] NEWMAN, S.A. « Idealist biology », **Perspectives in Biology and Medicine**, 31(3):353-368, 1988.
- [218] NICHOLLS, P., YOUNG, I.S. et GRAHAM, C.A. « Genotype/phenotype correlations in familial hypercholesterolaemia », **Current Opinion in Lipidology**, 9(4):313-317, 1998.
- [219] NORDENFELT, L. « Concepts of health and their consequences for health care », **Theoretical Medicine**, 14:277-285, 1993.
- [220] NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS, *Genetic Screening: Ethical Issues*, London, 1993.
- [221] OMS (ORGANISATION MONDIALE DE LA SANTÉ) *Constitution de l'organisation mondiale de la santé (documents fondamentaux). Préambule*. Adoptée en 1946. Entrée en vigueur en 1948.
- [222] PAILLÉ, P. « L'analyse par théorisation ancrée », **Cahiers de recherche sociologique**, 23:147-181, 1994.
- [223] PARENS, E., HANSON, M.J. et CALLAHAN, D. (éds) *Enhancing Human Traits: Ethical and Social Implications*. Hastings Center Studies in Ethics, Washington D.C., Georgetown University Press, 1998.
- [224] PARIZEAU, M.-H. « Le concept éthique de consentement à l'expérimentation humaine: entre l'utilitarisme et la morale kantienne », dans *Les fondements de la bioéthique*. Textes réunis par M.-H. PARIZEAU, Collection « Sciences, éthiques, sociétés », Bruxelles, De Boeck-Wesmael, pp. 169-195, 1992.
- [225] PARIZEAU, M.-H. « Consentement », dans *Les mots de la bioéthique. Un vocabulaire encyclopédique*. Sous la direction de M.-H. PARIZEAU et G. HOTTOIS, Montréal, ERPI, pp. 88-95, 1993.
- [226] PARIZEAU, M.-H. (sous la dir.). *Hôpital et éthique. Rôles et défis des comités d'éthique clinique*. Québec, Les Presses de l'Université Laval, 1995.
- [227] PARSONS, E. et ATKINSON, P. « Lay constructions of genetic risk », **Sociology of Health and Illness**, 14(4):437-455, 1992.

- [228] PATENAUDE, J. et LEGAULT, G.A. (sous la dir.). *Enjeux de l'éthique professionnelle. Tome 1: codes et comités d'éthique*. Collection éthique n° 4, Sainte-Foy, Presses de l'Université du Québec, 1996.
- [229] PATTON, M.Q. *Qualitative Evaluation and Research Methods*. 2<sup>e</sup> éd., Newbury Park, Sage, 1990.
- [230] PEARSON, T.A. «Diagnosis and case finding in familial hypercholesterolemia », **American Journal of Cardiology**, 72:15D-17D, 1993.
- [231] PELLEGRINO, E.D. «The limitation of empirical research in ethics », **Journal of Clinical Ethics**, 2(2):161-162, 1995.
- [232] PHILIPPE, P. et MANSI, O. «Nonlinearity in the epidemiology of complex health and disease processes », **Theoretical Medicine and Bioethics**, 19:591-607, 1998.
- [233] PLOTZ, P.H. «Deconstructing disease: an anatomy of illness in the age of molecular biology », **Perspectives in Biology and Medicine**, 40(2):160-164, 1997.
- [234] PORTER, J. «What is morally distinctive about genetic engineering? », **Human Gene Therapy**, 1(4):419-424, 1990.
- [235] POTTER, V.R. *Bioethics. Bridge to the future*. Engelwood Cliffs, New Jersey, Prentice Hall, 1971.
- [236] PRESIDENT'S COMMISSION FOR THE STUDY OF THE ETHICAL PROBLEMS IN MEDICINE AND BIOMEDICAL AND BEHAVIORAL RESEARCH, *Screening and Counseling for Genetic Conditions: The Ethical, Social, and Legal Implications of Genetic Screening, Counseling and Education Programs*, Washington D.C., Government Printing Office, 1983.
- [237] RADLEY, A. *Making Sense of Illness*. London, Sage, 1994.
- [238] RAND, C.S. «Measuring adherence with therapy for chronic diseases: implications for the treatment of heterozygous familial hypercholesterolemia », **American Journal of Cardiology**, 72:68D-74D, 1993.
- [239] RAPP, R. «Chromosome and communication: the discourse of genetic counseling », **Medical Anthropology Quarterly**, 2(2):143-157, 1988.
- [240] RAVIN, A.W. «The Gene as catalyst; The gene as organism », dans *Studies in History of Biology*. W. COLEMAN et C. LIMOGES éd., Baltimore, The John Hopkins University Press, 1:1-45, 1977.
- [241] REIMERS, T.M. et LEE, J. «Parental acceptability of treatments for children's hypercholesterolemia », **Journal of Behavioral Medicine**, 14(3):225-239, 1991.
- [242] RMGA (RÉSEAU DE MÉDECINE GÉNÉTIQUE APPLIQUÉE) «Énoncé de principes: médecine génétique et recherche génomique », **Recherche en Santé**, 8:30-34, 1995. Version révisée non publiée, mai 1996.

- [243] ROBERTS, W.C. « Preventing and arresting coronary atherosclerosis », **American Heart Journal**, 130:580-600, 1995.
- [244] ROCHER, G. et MEUNIER, C. « Comment la génétique et la médecine génique sont perçues, évaluées et jugées par la presse canadienne? Représentations sociales de la génétique et de la médecine génique », **Communiqué**, Conseil national de la bioéthique en recherche chez les sujets humains (CNBRH), 5(1):4-5, 1994.
- [245] ROSE, G. « Sick individuals and sick populations », **International Journal of Epidemiology**, 14(1):32-38, 1985.
- [246] ROSE, S. « DNA in medicine. Human perfectibility », **The Lancet**, 2(8416):1380-1383, 1984.
- [247] ROSENBERG, C.E. « Introduction. Framing disease: illness, society and history », dans *Framing Disease. Studies in Cultural History*. C.E. ROSENBERG et J. GOLDEN édés, New Brunswick NJ, Rutgers University Press, pp. xiii-xxvi, 1992.
- [248] ROSENBERG, C.E. « Banishing risk: or the more things change the more they remain the same », **Perspectives in Biology and Medicine**, 39(1):28-42, 1995.
- [249] ROSENBERG, E., LAMPING, D.L., JOSEPH, L., PLESS, I.B. et FRANCO, E.D. « Cholesterol screening of children at high risk: behavioural and psychological effects », **Canadian Medical Association Journal**, 156(4):489-496, 1997.
- [250] ROSENTHAL, N. et SCHWARTZ, R.S. « In search of perverse polymorphisms », **New England Journal of Medicine**, 338(2):122-124, 1998.
- [251] ROSENTHAL, S.L., KNAUER-BLACK, S., STAHL, M.P., CATALANOTTO, T.J. et SPRECHER, D.L. « The psychological functioning of children with hypercholesterolemia and their families. A preliminary investigation », **Clinical Pediatrics**, pp. 135-141, 1993.
- [252] ROY, D.J. et HALL, J.G. « Ethics and medical genetics in Canada », dans *Ethics and Human Genetics. A Cross-Cultural Perspective*. D.C. WERTZ et J.C. FLETCHER édés, New York, Springer-Verlag, pp. 119-140, 1989.
- [253] ROY, D.J., KRAMAR, G. et CLERET DE LANGAVANT, G. « Ethics for complexity », dans *Human DNA: Law and Policy. International and Comparative Perspectives*. B.M. KNOPPERS, C.M. LABERGE et M. HIRTLE édés, Boston, Kluwer Law International, pp. 189-209, 1997.
- [254] ROY, D.J., WILLIAMS, J.R., DICKENS, B.M. et BAUDOIN, J.-L. *La bioéthique, ses fondements et ses controverses*. Saint-Laurent, Les éditions du nouveau pédagogique (ERPI), 1995.
- [255] RUDD, P. « Clinicians and patients with hypertension: unsettled issues about compliance », **American Heart Journal**, 130:572-579, 1995.

- [256] RUSE, M. « Knowledge in human genetics: Some epistemological questions », dans *Genes and Human Self-Knowledge. Historical and Philosophical Reflections on Modern Genetics.* R.F. WEIR, S.C. LAWRENCE et E. FALES édés, Iowa City, University of Iowa Press, pp. 34-45, 1994.
- [257] RUSS, J. *La pensée éthique contemporaine.* Collection Que sais-je?, Paris, PUF, 1995.
- [258] SACHS, L. « Causality, responsibility and blame - core issues in the cultural construction and subtext of prevention », **Sociology of Health and Illness**, 18(5):632-652, 1996.
- [259] SCAMBLER, G. « Stigma and disease: changing paradigms », **Lancet**, 352(9133): 1054-1055, 1998.
- [260] SCAMBLER, G. et HOPKINS, A. « Being epileptic: coming to terms with stigma », **Sociology of Health and Illness**, 8:26-43, 1986.
- [261] SCRIVER, C.R. « Pourquoi ce gène, ici, maintenant? », dans *Histoire d'un génôme. Population et génétique dans l'est du Québec.* Sous la direction de G. BOUCHARD et M DE BRAEKELEER, Sillery, Presses de l'Université du Québec, pp. 367-395, 1991.
- [262] SCRIVER, C.R. et CHILDS, B. *Garrod's Inborn Factors in Disease.* Oxford University Press, 1989.
- [263] SCRIVER, C.R. et CHILDS, B. « Epilogue: genetic predisposition after Garrod », dans *Garrod's Inborn Factors in Disease.* New York, Oxford University Press, pp. 185-223, 1989.
- [264] SERRES, M. « Intervention de M. Michel Serres », dans *Actes du Colloque: génétique, procréation et droit.* Paris, Actes Sud, pp. 23-30, 1985.
- [265] SHARPE, N.F. « Genetic screening and testing in Canada: a model duty of care », **Health Law Journal**, 4:119-134, 1996.
- [266] SHUSTER, E. « Determinism and reductionism: A greater threat because of the human genome project? », dans *Gene Mapping. Using Law and Ethics as Guides.* G.J. ANNAS et S. ELIAS édés, New York, Oxford University Press, pp. 115-127, 1992.
- [267] SIDAROUS, M. et LAMOTHE, E. « Norms and standards of practice in genetic counselling », **Health, Law Journal**, édition spéciale, *Professional Norms in the Practice of Human Genetics*, 3:153-174, 1995.
- [268] SINDING, C. « Le gène, la norme et le pathologique », dans *Après-demain.* N° 256, juillet-septembre 1984.
- [269] SINDING, C. « Relire Canguihem. De la normativité à la normalité », dans *Le normal et le pathologique en question.* Cahier spécial, **Prospective et santé**, n° 40:21-25, hiver 1986/87.
- [270] SINDING, C. *Le clinicien et le chercheur. Des grandes maladies de carence à la médecine moléculaire 1880-1980.* Paris, PUF, 1991.

- [271] SINDING, C. « Un modèle en morceaux », dans *La santé et ses métamorphoses*. Supplément **La Recherche**, 281:4-7, novembre 1995.
- [272] SING, C.F. et HANIS, C.L. (éds) *Genetics of Cellular, Individual, Family and Population Variability*. New York, Oxford University Press, 1993.
- [273] SING C.F. et MOLL, P.P. « Genetics of atherosclerosis », **Annual Review of Genetics**, 24:171-187, 1990.
- [274] SING, C.F. et REILLY, S.L. « Genetics of common disease that aggregate, but do not segregate, in families », dans *Genetics of Cellular, Individual, Family and Population Variability*. C.F. SING et C.L. HANIS éds, New York, Oxford University Press, pp. 140-161, 1993.
- [275] SKOLBEKKEN, J.-A. « The risk epidemic in medical journal », **Social Science and Medicine**, 40(3):291-305, 1995.
- [276] SKRABANEK, P. « Why is preventive medicine exempted from ethical constraints? », **Journal of Medical Ethics**, 16:187-190, 1990.
- [277] SOLTAN, H.C. (éd.) *Medical Genetics in Canada: Evolution of a Hybrid Discipline. Essays on the Early History*. London, Ontario, University of Western Ontario, 1992.
- [278] SORENSON, J.R. « Genetic counseling: values that have mattered », dans *Prescribing our Future. Ethical Challenges in Genetic Counseling*. D.M. BARTELS, B.S. LEROY et A.L. CAPLAN éds, New York, A. de Gruyer, pp. 3-14, 1993.
- [279] SPAETH, G.L. et BARBER, G.W. « Homocystinuria and the passing of the one gene-one enzyme concept of disease », **Journal of Medicine and Philosophy**, 5(1):8-21, 1980.
- [280] STRAUSS, A.L. et CORBIN, J. *Basics of Qualitative Research: Grounded Theory Procedures and Techniques*. Newbury Park, Sage, 1990.
- [281] STRAUSS, A.L. et CORBIN, J. « Grounded theory methodology. An overview », dans *Handbook of Qualitative Research*. N.K. DENZIN et Y.S. LINCOLN éds, Thousand Oaks, Sage, pp. 273-285, 1994.
- [282] STROHMAN, R.C. « Ancient genomes, wise bodies, unhealthy people: limits of a genetic paradigm in biology and medicine », **Perspectives in Biology and Medicine**, 37(1):112-145, 1993.
- [283] STROHMAN, R.C. « Epigenesis: the missing beat in biotechnology? », **Bio/Technology**, 12:156-164, 1994.
- [284] TESH, S.N. *Hidden Arguments. Political Ideology and Disease Prevention Policy*. New Brunswick et London, Rutgers University Press, 1988.
- [285] THÉVOZ, J.-M. « Médecine prédictive, la fin de l'insouciance? », **Cahiers médico-sociaux**, 41:79-87, 1997.
- [286] THÉVOZ, J.-M. « L'annonce d'un destin tragique au cœur d'une vie sans nuage », **Laval Théologique et Philosophique**, 54(2):247-276, juin 1998.

- [287] TIBON-CORNILLOT, M. « Penser en amont de la bioéthique: transformations dirigées du génome et crise du néo-darwinisme », dans *Vers un anti-destin ? Patrimoine génétique et Droits de l'Humanité*. F. GROS et G. HUBERT édés, Paris, Odile Jacob, pp. 127-146, 1992.
- [288] TIJMSTRA, T. « The psychological and social implications of serum cholesterol screening », *International Journal of Risk and Safety in Medicine*, 1:29-44, 1990.
- [289] TONSTAD, S., NOVIK, T.T. et VANDVIK, I.H. « Psychological function during treatment for familial hypercholesterolemia », *Pediatrics*, 98(2):249-255, 1996.
- [290] TOVEY, P. « Narrative and knowledge development in medical ethics », *Journal of Medical Ethics*, 24:176-181, 1998.
- [291] VAUGHAN, D. « Theory elaboration: the heuristics of case analysis », dans *What is a Case ?*. H. BECKER et C. RAGIN édés, New York, Cambridge University Press, pp. 173-202, 1992.
- [292] VLEK C. « Risk assessment, risk perception and decision-making about courses of action involving genetic risk: an overview of concepts and methods. », dans *Genetic Risk, Risk Perception and Decision Making*. G. EVERS-KIEBOOMS, J.-J. CASSIMAN, H. VAN DEN BERGHE et G. D'YDEWALLE édés, March of Dimes Birth Defects Foundation, Birth Defects: Original Article Series, vol. 23, n° 2, New York, Alan R. Liss Inc., pp. 171-207, 1987.
- [293] VOHL, M.-C., GAUDET, D., MOORJANI, S., TREMBLAY, G., PERRON, P., GAGNÉ, C., LESIÈGE, D., BERGERON, J., LUPIEN, P.J. et DESPRÉS, J.P. « Comparison of the effect of two low-density lipoprotein receptor class mutations on coronary heart disease among French-Canadian patients heterozygous for familial hypercholesterolemia », *European Journal of Clinical Investigation*, 27(5):366-373, 1998.
- [294] VOHL M.-C. et MOORJANI, S. « La biologie moléculaire dans le diagnostic et l'expression phénotypique de l'hypercholestérolémie familiale chez les canadiens français », *Union médicale du Canada*, 124(2):48-53, 1995.
- [295] VOYER, G. *Qu'est-ce que l'éthique clinique ? Essai philosophique sur l'éthique clinique conçue comme réactualisation de l'éthique aristotélicienne*. Collection Catalyses, Artel-Fides, 1996.
- [296] WACHBROIT, R.S. « Distinguishing genetic disease and genetic susceptibility », *American Journal of Medical Genetics*, 53:236-240, 1994.
- [297] WATERS, C.K. « Genes made molecular », *Philosophy of Science*, 61:163-185, 1994.
- [298] WEIR, R.F, LAWRENCE, S.C. et FALES, E. (édés) *Genes and Human Self-Knowledge. Historical and Philosophical Reflections on Modern Genetics*. Iowa City, University of Iowa Press, 1994.



- [299] WEISS, K.M. *Genetic Variation and Human Disease. Principles and Evolutionary Approaches*. Cambridge, Cambridge University Press, 1993a.
- [300] WEISS, K.M. « Medieval mappaemundi and the conceptual map of genetics : changing views in cancer biology and other thoughts » dans *Genetics of Cellular, Individual, Family and Population Variability*. C.F. SING et C.L. HANIS édés, New York, Oxford University Press, pp. 3-38, 1993b.
- [301] WELSH HEALTH PLANNING FORUM *Genomics. The Impact of the New Genetics on the NHS*. The Cardiff debate, 1995.
- [302] WERTZ, D.C. et FLETCHER, J.C. (édés) *Ethics and Human Genetics. A Cross-Cultural Perspective*. New York, Springer-Verlag, 1989.
- [303] WHITBECK, C. « Causation in medicine : the disease entity model », *Philosophy of Science*, 44:619-637, 1977.
- [304] WILLIAMS, R.R. « Nature, nurture, and family predisposition », *New England Journal of Medicine*, 318(12):769-771, 1988.
- [305] WILLIAMS, R.R., SCHUMACHER, M.C., BARLOW, G.K., HUNT, S.C., WARE, J.L., PRATT, M. et LATHAM, B.D. « Documented need for more effective diagnosis and treatment of familial hypercholesterolemia according to data from 502 heterozygotes in Utah », *American Journal of Cardiology*, pp. 18D-24D, 1993.
- [306] WOLCOTT, H.F. « Posturing in qualitative inquiry », dans *The Handbook of Qualitative Research in Education*. M.D. LECOMPTE, W.L. MILLROY et J. PREISSLE édés, New York, Academic Press, pp. 3-52, 1992.
- [307] WOLF, S.H. « Beyond « genetic discrimination » : toward the broader harm of geneticism », *Journal of Law, Medicine & Ethics*, 23(4):345-353, 1995.
- [308] WOODS, P. « Symbolic interactionism : theory and method », dans *The Handbook of Qualitative Research in Education*. M.D. LECOMPTE, W.L. MILLROY et J. PREISSLE édés, New York, Academic Press, pp. 337-404, 1992.
- [309] YARBOROUGH, M., SCOTT, J.A. et DIXON, L.K. « The role of beneficence in clinical genetics : non-directive counseling reconsidered », *Theoretical Medicine*, 10:139-149, 1989.
- [310] YOUNG, A. « The anthropologies of illness and sickness », *Annual Review of Anthropology*, 11:257-285, 1982.
- [311] YOXEN, E.J. « Constructing genetic diseases », dans *Cultural Perspectives on Biological Knowledge*. T. DUSTER et K. GARRETT édés, Norwood, NJ, Ablex Publishing Co., pp. 41-62, 1984.
- [312] ZOLA, I.K. « Culte de la santé et méfait de la médicalisation », dans *Médecine et société. Les années 80*. L. BOZZINI, M. RENAUD, D. GAUCHER et J. LLAMBIAS-WOLFF édés, Laval, Les éditions coopératives Albert Saint-Martin, pp. 31-51, 1981.

# Annexe A

## Lettres, guides, formulaires et certificats

1. Lettre de présentation du projet aux médecins .....	A-2
2. Lettre de présentation du projet aux personnes HF .....	A-4
3. Guide d'entretien avec le médecin (#1) .....	A-7
4. Guide d'entretien avec le médecin (#2) .....	A-8
5. Guide d'entretien avec la personne HF (#1) .....	A-9
6. Guide d'entretien avec la personne HF (#2) .....	A-10
7. Guide d'entretien avec la personne HF (#3) .....	A-11
8. Formulaire de consentement pour les médecins .....	A-12
9. Formulaire de consentement pour les personnes HF (IRCM #1) .....	A-15
10. Formulaire de consentement pour les personnes HF (IRCM #2) .....	A-18
11. Formulaire de consentement pour les personnes HF (CHUL #3) .....	A-21
12. Certificat d'approbation par le CERFM de l'Université de Montréal .....	A-24
13. Certificat d'approbation par le CER de l'IRCM (#1) .....	A-25
14. Certificat d'approbation par le CER de l'IRCM (#2) .....	A-26
15. Certificat d'approbation par le CER du CHUL (#3) .....	A-27

Le 30 janvier, 1997

Docteur,

Dans le cadre de mes études de Ph.D. à la Faculté de Médecine de l'Université de Montréal, je poursuis un projet de thèse subventionné par le Conseil de Recherches en Sciences Humaines du Canada qui porte sur *L'éthique à l'épreuve de la génétique : susceptibilité génétique, expérience de la "maladie" et normativité médicale.*

*L'exemple de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale.*

Avec l'appui des mes directeurs de recherche, le **Dr Louis Dallaire** (Service de génétique médicale, Hôpital Sainte-Justine) et **M. Guy Bourgeault** (Faculté des Sciences de l'éducation, Université de Montréal) et sur leur recommandation, je sollicite votre collaboration à ce projet de recherches doctorales.

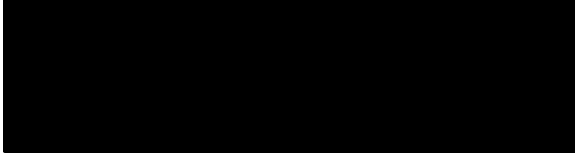
Mon projet de recherche a pour objectif de mieux connaître les points de vue des personnes hypercholestérolémiques et des médecins traitants en ce qui concerne la relation entre l'hypercholestérolémie familiale, le risque de maladie coronarienne et la perception de l'état de santé/maladie. Une meilleure connaissance des liens entre ces facteurs, des convergences et des divergences de points de vue entre les personnes hypercholestérolémiques et les médecins traitants pourrait contribuer à cerner les enjeux éthiques liés au dépistage et au traitement de cette condition héréditaire.

Pour réaliser ces objectifs, il est nécessaire de recueillir les points de vue des personnes atteintes ainsi que des médecins traitants au sujet de la nature et de la prise en charge de cette condition familiale. Pour ce faire, il est prévu de réaliser deux séries d'entretiens individuels, chaque entretien aura une durée approximative d'une heure. Une série d'entretiens sera réalisée auprès des personnes hypercholestérolémiques et une autre série auprès des médecins impliqués dans le dépistage et la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale.

Je vous contacterai sous peu pour savoir si vous êtes intéressé(e) à participer à cette recherche et, le cas échéant, pour prendre rendez-vous. Je vous fournirai à ce moment toutes les informations requises concernant ma recherche afin que vous puissiez consentir de façon libre et éclairée.

Je vous remercie de l'intérêt que vous portez à ma requête et je demeure à votre disposition pour de plus amples informations.

Sincèrement,

A large black rectangular redaction box covering the signature of Lorraine Caron.

Lorraine Caron, M.Sc.

A large black rectangular redaction box covering the address of the sender.

**Université :**  
Centre de Recherche de l'Hôpital Sainte-Justine  
3175, Côte-Sainte-Catherine  
Montréal, (Qc)  
H3T 1C5  
Téléphone : (514) 345-4931 poste 6130  
Télécopieur : (514) 345-4766

Montréal, février 1997

Madame, monsieur,

Votre médecin traitant a accepté de remettre cette lettre d'information aux personnes qui font de l'hypercholestérolémie familiale. Seul votre médecin connaît votre identité et l'information médicale à votre sujet. Si vous me contactez pour participer à ma recherche, je ne connaîtrai que votre identité et l'information médicale quant à votre diagnostic d'hypercholestérolémie familiale.

Je poursuis un projet de thèse de doctorat à la Faculté de Médecine de l'Université de Montréal, subventionné par le Conseil de Recherches en Sciences Humaines du Canada qui porte sur *L'éthique à l'épreuve de la génétique : susceptibilité génétique, expérience de la "maladie" et normativité médicale.*

*L'exemple de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale.*

Ma recherche a pour **objectif de mieux connaître les points de vue des personnes hypercholestérolémiques** et des médecins traitants en ce qui concerne la relation entre l'hypercholestérolémie familiale, le risque de maladie coronarienne et la perception de l'état de santé/maladie. Une meilleure connaissance des liens entre ces facteurs, des convergences et des divergences de points de vue entre les personnes atteintes et les médecins traitants pourrait contribuer à cerner les enjeux éthiques liés au dépistage et au traitement de cette condition héréditaire.

**J'aimerais solliciter votre participation à cette recherche.** Vous êtes libre d'y prendre part ou non. Le but de l'étude est de **recueillir votre point de vue** sur cette condition familiale au cours d'un **entretien individuel** d'une durée approximative de 1 à 2 heures. Cet entretien sera réalisé à l'endroit où je travaille (service de génétique médicale, hôpital Ste-Justine).

Si vous êtes intéressé(e) à réaliser cet entretien vous pouvez m'appeler pour **prendre rendez-vous au (819) 563-9387** ou encore me renvoyer, dans l'enveloppe pré-adressée, la feuille-réponse ci-jointe qui m'autoriserait à vous contacter pour prendre rendez-vous. Je vous fournirai à ce moment toutes les informations requises concernant ma recherche afin que vous puissiez consentir de façon libre et éclairée.

Je vous remercie de l'intérêt que vous portez à ma requête et je demeure à votre disposition pour de plus amples informations.

Sincèrement,

A large black rectangular redaction box covering the signature area.

Lorraine Caron, M.Sc.

A large black rectangular redaction box covering the address area.

**Université :**

Centre de Recherche de l'Hôpital Sainte-Justine  
3175, Côte-Sainte-Catherine  
Montréal, (Qc)  
H3T 1C5  
Téléphone : (514) 345-4931 poste 6130  
Télécopieur : (514) 345-4766



**Autorisation pour contact téléphonique en vue de la  
recherche sur l'hypercholestérolémie familiale  
de Lorraine Caron [REDACTED]  
Faculté de Médecine, Université de Montréal**

Nom (en lettre moulée s.v.p.) :

Téléphone :

Jours et heures de préférence pour vous appeler :

### Guide d'entretien avec le médecin travaillant dans une clinique de lipide (#1)

Le but de mon projet est de recueillir le point de vue des médecins ainsi que de leurs patients sur la relation entre l'hypercholestérolémie familiale, le risque de maladie cardiovasculaire et la perception des notions de santé et de maladie. Cet entretien est strictement confidentiel, ce qui signifie que ni votre nom, ni des données permettant de vous identifier ne seront associés à votre témoignage.

1. Depuis combien de temps travaillez-vous à la clinique des lipides ?
  - Comment avez-vous acquis votre expertise ?
  - Pourquoi vous intéressez-vous aux dyslipidémies ?
  - Avez-vous une approche particulière à votre clinique ?
  - Voyez-vous beaucoup de patients avec l'hypercholestérolémie familiale ?
2. Qu'est-ce que l'hypercholestérolémie familiale ?
  - Voyez-vous l'hypercholestérolémie familiale comme une maladie ?
3. Une fois le diagnostic posé, ya-t-il une pratique clinique standard ?
  - Quels en sont les objectifs ?
  - Comment se déroule la prise en charge ?
  - Comment vous évaluez le succès de votre intervention ?
4. Qu'est-ce que ce diagnostic implique pour les personnes concernées ?
  - Selon votre expérience, comment réagissent les patients à l'annonce d'un tel diagnostic ?
  - Selon vous, qu'est-ce que les patients doivent faire ?
5. Qu'est-ce qui vous frappe le plus dans votre pratique concernant HF ?
  - par rapport aux autres maladies
  - avec les patients et leurs familles
  - avec les autres professionnels
  - avec la société
  - Quelles sont les difficultés que vous rencontrez ?
6. Comment voyez-vous votre responsabilité envers vos patients et leur famille ?
  - Comment ça se traduit dans la relation que vous avez avec vos patients ?
  - Est-ce que votre approche se démarque de ce que l'on considère comme la pratique standard ?
7. Quels sont pour vous les enjeux les plus importants en ce qui concerne HF ?
8. Y a-t-il quelque chose dont vous aimeriez discuter qui n'a pas été abordé ?

### Guide d'entretien avec le médecin travaillant dans une clinique de lipide (#2)

Le but de mon projet est de recueillir le point de vue des médecins ainsi que de leurs patients sur la relation entre l'hypercholestérolémie familiale, le risque de maladie cardiovasculaire et la perception des notions de santé et de maladie. Cet entretien est strictement confidentiel, ce qui signifie que ni votre nom, ni des données permettant de vous identifier ne seront associés à votre témoignage.

1. Depuis combien de temps travaillez-vous à la clinique des lipides ?
  - Comment avez-vous acquis votre formation ?
  - Pourquoi vous intéressez-vous aux dyslipidémies ?
  - Avez-vous une approche particulière à votre clinique ?
  - Voyez-vous beaucoup de patients avec l'hypercholestérolémie familiale ?
2. Qu'est-ce que l'hypercholestérolémie familiale ?
  - Voyez-vous l'hypercholestérolémie familiale comme une maladie ?
  - Comment en faites-vous le diagnostic ?
  - Y'a-t-il une différence entre HF et les autres hypercholestérolémies ?
3. Une fois le diagnostic posé, ya-t-il une pratique clinique standard ?
  - Comment expliquez-vous ça au patient ?
  - Comment se déroule la prise en charge ?
4. Qu'est-ce que ça implique pour les personnes concernées ?
  - Selon votre expérience, comment réagissent les patients à l'annonce d'un tel diagnostic ?
  - Selon vous, qu'est-ce que les patients doivent faire ?
5. Comment vous évaluez le succès de votre intervention ?
6. Qu'est-ce qui vous frappe le plus dans votre pratique concernant HF ?
  - par rapport aux autres maladies
  - avec les patients et leurs familles
  - avec les autres professionnels, la société
  - Quelles sont les difficultés que vous rencontrez ?
7. Comment voyez-vous votre responsabilité envers vos patients et leur famille ?
  - Comment ça se traduit dans la relation que vous avez avec vos patients ?
  - Est-ce que ça se démarque de la responsabilité médicale traditionnelle ?
8. Quels sont pour vous les enjeux les plus importants en ce qui concerne HF ?
9. Y a-t-il quelque chose dont vous aimeriez discuter qui n'a pas été abordé ?

### Guide d'entretien avec la personne ayant HF (#1)

Le but de mon projet est de recueillir le point de vue des médecins ainsi que de leurs patients sur la relation entre l'hypercholestérolémie familiale, le risque de maladie cardiovasculaire et la perception des notions de santé et de maladie. Cet entretien est strictement confidentiel, ce qui signifie que ni votre nom, ni des données permettant de vous identifier ne seront associés à votre témoignage.

1. Depuis combien de temps allez-vous à la clinique des lipides ?

- Qu'est-ce qui vous a amené à consulter ?
- Depuis quand connaissez-vous votre condition ?
- Allez-vous régulièrement à la clinique ?

2. Comment allez-vous ces temps-ci ?

- Comment vous sentez-vous ?
- Comment vous définiriez votre état général ?
- Comment sont vos activités ?

3. Pourquoi allez-vous à la clinique ?

- Qu'est-ce que ça vous apporte ?

4. C'est quoi pour vous l'hypercholestérolémie familiale ?

- Qu'est-ce qui cause HF ?
- Comment ça marche ?
- Est-ce que c'est grave ?
- Est-ce que ça se traite ?

5. Depuis que vous savez votre condition, qu'est-ce qui a changé dans votre vie ?

- Quel a été le plus gros changement pour vous ?
- Qu'est-ce que ça implique pour les autres autour de vous ?

6. Comment va votre relation avec votre médecin ?

- Qu'est-ce qui est le plus difficile à vivre ?
- Est-ce que votre famille est impliquée ?

7. Comment voyez-vous votre responsabilité dans cette situation ?

8. Y a-t-il quelque chose dont vous aimeriez discuter qui n'a pas été abordé ?

### Guide d'entretien avec la personne ayant HF (#2)

Le but de mon projet est de recueillir le point de vue des médecins ainsi que de leurs patients sur la relation entre l'hypercholestérolémie familiale, le risque de maladie cardiovasculaire et la perception des notions de santé et de maladie. Cet entretien est strictement confidentiel, ce qui signifie que ni votre nom, ni des données permettant de vous identifier ne seront associés à votre témoignage.

1. Depuis combien de temps vous savez que vous faites de l'hypercholestérolémie familiale ?
  - Dans quelles circonstances vous l'avez appris ?
  - Qu'est-ce qui vous a amené à consulter ?
  - Allez-vous régulièrement à la clinique ?
2. Comment avez-vous perçu votre état de santé suite à cette découverte ?
  - Comment vous sentez-vous maintenant ?
  - Comment vous définiriez votre état général ?
3. C'est quoi pour vous l'hypercholestérolémie familiale ?
  - Qu'est-ce qui cause HF ? Comment ça marche ? Est-ce que c'est grave ? Est-ce que ça se traite ?
4. Depuis que vous savez votre condition, qu'est-ce qui a changé dans votre vie ?
  - Quel a été le plus gros changement pour vous ?
  - Qu'est-ce qui est le plus difficile à vivre ?
  - Quelle est l'importance que ça prend dans votre vie ?
5. Pourquoi allez-vous à la clinique ?
  - Qu'est-ce que ça vous apporte ?
6. De quoi parlez-vous lors des rencontres avec votre médecin ?
  - Est-ce que votre taux de cholestérol est un sujet important ?
  - Est-ce que le fait que ça soit héréditaire, ça implique quelque chose de particulier ?
7. Comment voyez-vous votre responsabilité dans cette situation ?
  - Qu'est-ce que ça implique pour les membres de votre famille ?
8. Y a-t-il quelque chose dont vous aimeriez discuter qui n'a pas été abordé ?

### Guide d'entretien avec la personne ayant HF (#3)

Le but de mon projet est de recueillir le point de vue des médecins ainsi que de leurs patients sur la relation entre l'hypercholestérolémie familiale, le risque de maladie cardiovasculaire et la perception des notions de santé et de maladie. Cet entretien est strictement confidentiel, ce qui signifie que ni votre nom, ni des données permettant de vous identifier ne seront associés à votre témoignage.

1. Depuis combien de temps vous savez que vous faites de l'hypercholestérolémie familiale ?
  - Dans quelles circonstances vous l'avez appris ?
  - Allez-vous régulièrement à la clinique ?
2. Comment avez-vous perçu votre état de santé suite à cette découverte ?
  - Comment vous sentez-vous maintenant (sentir malade, avoir une maladie) ?
3. C'est quoi pour vous l'hypercholestérolémie familiale ?
  - Qu'est-ce qui cause HF ? Comment ça marche ? Est-ce que c'est grave ? Est-ce que ça se traite ?
4. Depuis que vous savez votre condition, qu'est-ce qui a changé dans votre vie ?
  - Quel a été le plus gros changement pour vous ?
  - Qu'est-ce que vous trouvez difficile à vivre ?
  - Quelle est l'importance que ça prend dans votre vie au quotidien ?
5. Pourquoi allez-vous à la clinique ?
  - Qu'est-ce que ça vous apporte ?
6. De quoi parlez-vous lors des rencontres avec votre médecin ?
  - Est-ce que votre taux de cholestérol est un sujet important ?
7. Est-ce que le fait que ça soit génétique, ça implique quelque chose de particulier (maladie génétique vs autres maladies communes) ?
8. Comment voyez-vous votre responsabilité dans cette situation ?
  - Qu'est-ce que ça implique pour vous et pour les membres de votre famille ?
9. Vous sentez-vous socialement stigmatisé du fait que vous avez HF (assurances) ?
10. Y a-t-il quelque chose dont vous aimeriez discuter qui n'a pas été abordé ?





## FORMULAIRE DE CONSENTEMENT

### TITRE DU PROJET DE RECHERCHE :

L'éthique à l'épreuve de la génétique: susceptibilité génétique, expérience de la "maladie" et normativité médicale. L'exemple de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale.

### COORDONNÉES DU CHERCHEUR PRINCIPAL :

LORRAINE CARON, M.Sc., DESS en bioéthique, candidate au Ph.D., programme de sciences biomédicales, Faculté de Médecine, Université de Montréal.

Université: Centre de Recherche de l'Hôpital Sainte-Justine  
3175, Côte-Sainte-Catherine, Montréal, (Qc), H3T 1C5  
Téléphone: (514) 345-4931 poste 6130  
Télécopieur: (514) 345-4766

Directeurs de la recherche: M. Guy Bourgeault (Faculté de l'Éducation, Université de Montréal) et Dr Louis Dallaire (Service de génétique médicale, Hôpital Sainte-Justine).

### Information sur la recherche :

Ce projet de recherche a pour objectif de mieux connaître les points de vue des personnes hypercholestérolémiques et des médecins traitants concernant la relation entre l'hypercholestérolémie familiale, le risque de maladie coronarienne et la perception de l'état de santé/maladie. Une meilleure connaissance des liens entre ces facteurs, des convergences et des divergences de points de vue entre les personnes atteintes et les médecins traitants pourrait contribuer à cerner les enjeux éthiques liés au dépistage et au traitement de cette condition génétique.

Ce projet s'intéresse particulièrement aux deux aspects suivants: 1. comment les personnes hypercholestérolémiques et les médecins définissent cette condition héréditaire en rapport aux notions de santé et de maladie et 2. comment ceux-ci témoignent, s'il y a lieu, de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale à la clinique des lipides à laquelle ils sont rattachés.

Pour réaliser ces objectifs, il est nécessaire de recueillir les points de vue des personnes hypercholestérolémiques ainsi que des médecins traitants au sujet de la nature et de la prise en charge de cette condition familiale. Pour ce faire, il est prévu de réaliser des entretiens individuels auprès des personnes atteintes, qu'elles soient suivies ou non dans une clinique de lipides, de même que des entretiens individuels auprès de médecins impliqués dans le dépistage et le traitement de l'hypercholestérolémie familiale.

### Déroulement de votre participation :

Si vous acceptez de participer à cette recherche, je réaliserai avec vous un entretien individuel semi-dirigé (un certain nombre de questions préparées à l'avance) d'une durée d'environ 1 à 2 heures, qui sera enregistré sur cassette audio pour en faciliter l'analyse ultérieure.

**Avantages de votre participation :**

Il est possible que vous ne retiriez aucun bénéfice de votre participation à cette recherche si ce n'est l'opportunité de réfléchir et discuter, lors de l'entretien, de l'hypercholestérolémie familiale. Cependant, votre participation à cette recherche pourrait, selon le cas, contribuer à une mise en valeur du point de vue des professionnels ou des personnes atteintes d'hypercholestérolémie familiale, tout en contribuant à une meilleure compréhension des enjeux éthiques liés au dépistage et à la prise en charge de cette condition héréditaire.

**Risques et inconvénients de votre participation :**

Puisque cette recherche n'est pas du type "biomédical", aucun risque physique rattaché à votre participation n'est prévu. Par contre, le fait de confier votre point de vue sur un tel sujet, pourrait occasionner des situations inconfortables ou encore des perturbations d'ordre psychologique. En vous laissant le choix du lieu où se déroulera l'entretien et en le réalisant dans la confidentialité, je tente de réduire au minimum ces éventualités.

Les inconvénients prévisibles de votre participation sont de vous libérer pour une période d'environ deux heures lors de l'entretien.

**Confidentialité :**

Votre participation à cette recherche est confidentielle. Si vous le désirez, ni les médecins ou autres professionnels, ni les membres de votre famille ne sauront que vous avez participé à cette recherche. Les propos recueillis lors de l'entretien seront traités dans la plus stricte confidentialité. Ceci implique que les informations et témoignages recueillis à votre sujet qui seront utilisés pour la publication ne pourront en aucun cas permettre votre identification. Seules des données comme le sexe, l'âge, la profession ou l'état général de santé seront ouvertement associés à des citations issues de l'entretien.

Pour protéger votre confidentialité, seul le chercheur principal (Lorraine Caron) aura accès aux enregistrements de votre témoignage. C'est elle qui en fera la transcription. Un code sera utilisé pour vous identifier lors de la transcription sur papier (document qui vous sera envoyé). Ces enregistrements, la liste codée des participants, ainsi que les formulaires de consentement seront conservés pendant toute la durée du projet de doctorat dans le coffret de sécurité personnel du chercheur. Les enregistrements et les formulaires de consentement seront détruits lorsque la thèse aura été acceptée et le diplôme accordé.

**Liberté de participation :**

Vous êtes tout à fait libre de prendre part ou non à cette étude. Vous pouvez décider de quitter l'étude en tout temps sans perte d'aucun avantage auquel vous avez droit et s'il y a lieu, sans conséquences pour vos soins médicaux présents ou futurs.

Consentement :

J'ai eu l'occasion de poser toutes les questions voulues au sujet de cette étude et on y a répondu à ma satisfaction.

Je comprends que je demeure libre de me retirer de cette étude en tout temps et que je n'encourrai aucuns préjudices pour mes soins futurs.

J'ai lu et je comprends le contenu de ce formulaire.

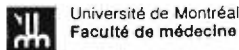
Je soussigné(e), accepte de participer à ce projet de recherche.

Date, nom et  
signature du participant : \_\_\_\_\_

Date, nom et  
signature du chercheur : \_\_\_\_\_

L'original du formulaire est conservé par le chercheur et une copie de ce formulaire est remise au participant.

Projet et formulaire de consentement (CERFM:SCE(B)-20(96)4#49) approuvés par le Comité d'éthique de la recherche de la Faculté de Médecine de l'Université de Montréal, le 25 septembre, 1996.



## FORMULAIRE DE CONSENTEMENT

### TITRE DU PROJET DE RECHERCHE :

**L'éthique à l'épreuve de la génétique: susceptibilité génétique, expérience de la "maladie" et normativité médicale. L'exemple de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale.**

### COORDONNÉES DU CHERCHEUR PRINCIPAL :

**LORRAINE CARON, M.Sc., DESS en bioéthique, candidate au Ph.D., programme de sciences biomédicales, Faculté de Médecine, Université de Montréal.**

Université: Centre de Recherche de l'Hôpital Sainte-Justine  
3175, Côte-Sainte-Catherine, Montréal, (Qc), H3T 1C5  
Téléphone: (514) 345-4931 poste 6130  
Télécopieur: (514) 345-4766

**Directeurs de la recherche: M. Guy Bourgeault (Faculté de l'Éducation, Université de Montréal) et Dr Louis Dallaire (Service de génétique médicale, Hôpital Sainte-Justine).**

### Information sur la recherche :

Ce projet de recherche a pour objectif de mieux connaître les points de vue des personnes hypercholestérolémiques et des médecins traitants concernant la relation entre l'hypercholestérolémie familiale, le risque de maladie coronarienne et la perception de l'état de santé/maladie. Une meilleure connaissance des liens entre ces facteurs, des convergences et des divergences de points de vue entre les personnes atteintes et les médecins traitants pourrait contribuer à cerner les enjeux éthiques liés au dépistage et au traitement de cette condition génétique.

Ce projet s'intéresse particulièrement aux deux aspects suivants: 1. comment les personnes hypercholestérolémiques et les médecins définissent cette condition héréditaire en rapport aux notions de santé et de maladie et 2. comment ceux-ci témoignent, s'il y a lieu, de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale à la clinique des lipides à laquelle ils sont rattachés.

Pour réaliser ces objectifs, il est nécessaire de recueillir les points de vue des personnes hypercholestérolémiques ainsi que des médecins traitants au sujet de la nature et de la prise en charge de cette condition familiale. Pour ce faire, il est prévu de réaliser des entretiens individuels auprès des personnes qui font de l'hypercholestérolémie familiale, qu'elles soient suivies ou non dans une clinique de lipides, de même que des entretiens individuels auprès de médecins impliqués dans le dépistage et le traitement de l'hypercholestérolémie familiale.

### Déroulement de votre participation :

Si vous acceptez de participer à cette recherche, je réaliserai avec vous un entretien individuel semi-dirigé (un certain nombre de questions préparées à l'avance) d'une durée d'environ 1 à 2 heures, qui sera enregistré sur cassette audio pour en faciliter l'analyse ultérieure.

**Avantages de votre participation :**

Il est possible que vous ne retiriez aucun bénéfice de votre participation à cette recherche si ce n'est l'opportunité de réfléchir et discuter, lors de l'entretien, de l'hypercholestérolémie familiale. Cependant, votre participation à cette recherche pourrait contribuer à une mise en valeur du point de vue des personnes faisant de l'hypercholestérolémie familiale, tout en favorisant une meilleure compréhension des enjeux éthiques liés au dépistage et à la prise en charge de cette condition héréditaire.

**Risques et inconvénients de votre participation :**

Bien que cette recherche n'est pas du type "biomédical", il demeure possible que la réalisation d'un entretien sur un tel sujet puisse occasionner des situations inconfortables, entraîner des malaises d'ordre physique et/ou psychologique imprévus ou modifier la relation avec votre médecin. En réalisant l'entretien dans la confidentialité, ailleurs qu'à la clinique des lipides de l'IRCM, mais néanmoins dans un cadre institutionnel calme et sécuritaire, le chercheur tente de réduire au minimum ces éventualités.

Les inconvénients prévisibles de votre participation sont de vous libérer pour une période d'environ trois heures, afin de vous rendre à l'hôpital Ste-Justine et accorder l'entretien.

**Confidentialité :**

Votre participation à cette recherche est confidentielle. Ni votre médecin, ni tout autre professionnel ne seront avisés que vous avez participé à cette recherche. Tous les moyens raisonnables seront pris par le chercheur (Lorraine Caron) pour préserver la confidentialité de votre participation. Elle seule aura accès aux enregistrements de votre témoignage. C'est elle qui en fera la transcription. Cette transcription, identifiée par un code, ne sera accessible qu'aux directeurs de la recherche (Guy Bourgeault et Louis Dallaire) et aux membres du jury (habituellement composé de quatre chercheurs) qui évaluera la thèse, s'ils en font la demande.

Les propos recueillis lors de l'entretien seront traités dans la plus stricte confidentialité. Ceci implique que les informations et extraits de l'entretien qui seront utilisés pour publication ne pourront en aucun cas permettre votre identification. Seules des données comme le sexe, l'âge, la profession ou l'état général de santé seront ouvertement associés à des citations issues de l'entretien. De plus, les enregistrements, la liste codée des participants, ainsi que les formulaires de consentement seront conservés pendant toute la durée du projet de doctorat dans le coffret de sécurité personnel du chercheur. Les documents seront détruits lorsque l'université se sera prononcé sur l'acceptabilité de la thèse qui sera rédigée suite à cette recherche.

**Liberté de participation :**

Vous êtes tout à fait libre de prendre part ou non à ce projet de recherche. Vous pouvez décider de quitter l'étude en tout temps sur simple avis verbal et ce sans perte d'aucun avantage auquel vous avez droit et sans conséquences pour vos soins médicaux présents ou futurs. Si vous décidiez de ne plus participer à l'étude, l'enregistrement et la transcription de l'entretien seront détruits.

Consentement du participant :

J'ai eu l'occasion de poser toutes les questions voulues au sujet de cette étude et on y a répondu à ma satisfaction. Je reconnais que je demeure libre de me retirer de cette étude en tout temps et que je n'encourrai aucuns préjudices. J'atteste que j'ai lu et compris le contenu de ce formulaire. Je soussigné(e), accepte de participer à ce projet de recherche.

Signature du participant : \_\_\_\_\_

Nom et date : \_\_\_\_\_

Signature du chercheur : \_\_\_\_\_

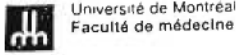
Nom et date : \_\_\_\_\_

Si vous avez des questions sur vos droits en tant que patient participant à un projet de recherche, soit avant, pendant ou après votre participation, veuillez communiquer avec le Dr Madeleine Roy, membre du comité d'éthique de l'Institut de recherches cliniques de Montréal, [REDACTED]

L'original du formulaire est conservé par le chercheur et une copie de ce formulaire est remise au participant.

Projet et formulaire de consentement approuvés par le Comité d'éthique de l'Institut de recherches cliniques de Montréal, le 18 février, 1997.





## FORMULAIRE DE CONSENTEMENT

### TITRE DU PROJET DE RECHERCHE :

L'éthique à l'épreuve de la génétique : susceptibilité génétique, expérience de la "maladie" et normativité médicale. L'exemple de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale.

### COORDONNÉES DU CHERCHEUR PRINCIPAL :

LORRAINE CARON, M.Sc., DESS en bioéthique, candidate au Ph.D., programme de sciences biomédicales, Faculté de Médecine, Université de Montréal.

Université: Centre de Recherche de l'Hôpital Sainte-Justine  
3175, Côte-Sainte-Catherine, Montréal, (Qc), H3T 1C5  
Téléphone: (514) 345-4931 poste 6130  
Télécopieur: (514) 345-4766

Directeurs de la recherche: M. Guy Bourgeault (Faculté de l'Éducation, Université de Montréal) et Dr Louis Dallaire (Service de génétique médicale, Hôpital Sainte-Justine).

### Information sur la recherche :

Ce projet de recherche a pour objectif de mieux connaître les points de vue des personnes hypercholestérolémiques et des médecins traitants concernant la relation entre l'hypercholestérolémie familiale, le risque de maladie coronarienne et la perception de l'état de santé/maladie. Une meilleure connaissance des liens entre ces facteurs, des convergences et des divergences de points de vue entre les personnes atteintes et les médecins traitants pourrait contribuer à cerner les enjeux éthiques liés au dépistage et au traitement de cette condition génétique.

Ce projet s'intéresse particulièrement aux deux aspects suivants: 1. comment les personnes hypercholestérolémiques et les médecins définissent cette condition héréditaire en rapport aux notions de santé et de maladie et 2. comment ceux-ci témoignent, s'il y a lieu, de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale à la clinique des lipides à laquelle ils sont rattachés.

Pour réaliser ces objectifs, il est nécessaire de recueillir les points de vue des personnes hypercholestérolémiques ainsi que des médecins traitants au sujet de la nature et de la prise en charge de cette condition familiale. Pour ce faire, il est prévu de réaliser des entretiens individuels auprès des personnes qui font de l'hypercholestérolémie familiale, qu'elles soient suivies ou non dans une clinique de lipides, de même que des entretiens individuels auprès de médecins impliqués dans le dépistage et le traitement de l'hypercholestérolémie familiale.

### Déroulement de votre participation :

Si vous acceptez de participer à cette recherche, je réaliserai avec vous un entretien individuel semi-dirigé (un certain nombre de questions préparées à l'avance) d'une durée d'environ 1 à 2 heures, qui sera enregistré sur cassette audio pour en faciliter l'analyse ultérieure.

**Avantages de votre participation :**

Il est possible que vous ne retiriez aucun bénéfice de votre participation à cette recherche si ce n'est l'opportunité de réfléchir et discuter, lors de l'entretien, de l'hypercholestérolémie familiale. Cependant, votre participation à cette recherche pourrait contribuer à une mise en valeur du point de vue des personnes faisant de l'hypercholestérolémie familiale, tout en favorisant une meilleure compréhension des enjeux éthiques liés au dépistage et à la prise en charge de cette condition héréditaire.

**Risques et inconvénients de votre participation :**

Bien que cette recherche n'est pas du type "biomédical", il demeure possible que la réalisation d'un entretien sur un tel sujet puisse occasionner des situations inconfortables, entraîner des malaises d'ordre physique et/ou psychologique imprévus ou modifier la relation avec votre médecin. En réalisant l'entretien dans un endroit sécuritaire (à la clinique de Cowansville) lorsque votre médecin est absent pour préserver votre confidentialité, le chercheur tente de réduire au minimum ces éventualités.

Les inconvénients prévisibles de votre participation sont de vous libérer pour une période d'environ trois heures, afin de vous rendre à la clinique et accorder l'entretien.

**Confidentialité :**

Votre participation à cette recherche est confidentielle. Ni votre médecin, ni tout autre professionnel ne seront avisés que vous avez participé à cette recherche. Tous les moyens raisonnables seront pris par le chercheur (Lorraine Caron) pour préserver la confidentialité de votre participation. Elle seule aura accès aux enregistrements de votre témoignage. C'est elle qui en fera la transcription. Cette transcription, identifiée par un code, ne sera accessible qu'aux directeurs de la recherche (Guy Bourgeault et Louis Dallaire) et aux membres du jury (habituellement composé de quatre chercheurs) qui évaluera la thèse, s'ils en font la demande.

Les propos recueillis lors de l'entretien seront traités dans la plus stricte confidentialité. Ceci implique que les informations et extraits de l'entretien qui seront utilisés pour publication ne pourront en aucun cas permettre votre identification. Seules des données comme le sexe, l'âge, la profession ou l'état général de santé seront ouvertement associés à des citations issues de l'entretien. De plus, les enregistrements, la liste codée des participants, ainsi que les formulaires de consentement seront conservés pendant toute la durée du projet de doctorat dans le coffret de sécurité personnel du chercheur. Les documents seront détruits lorsque l'université se sera prononcé sur l'acceptabilité de la thèse qui sera rédigée suite à cette recherche.

**Liberté de participation :**

Vous êtes tout à fait libre de prendre part ou non à ce projet de recherche. Vous pouvez décider de quitter l'étude en tout temps sur simple avis verbal et ce sans perte d'aucun avantage auquel vous avez droit et sans conséquences pour vos soins médicaux présents ou futurs. Si vous décidiez de ne plus participer à l'étude, l'enregistrement et la transcription de l'entretien seront détruits.

Consentement du participant :

J'ai eu l'occasion de poser toutes les questions voulues au sujet de cette étude et on y a répondu à ma satisfaction. Je reconnais que je demeure libre de me retirer de cette étude en tout temps et que je n'encourrai aucuns préjudices. J'atteste que j'ai lu et compris le contenu de ce formulaire. Je soussigné(e), accepte de participer à ce projet de recherche.

Signature du participant : \_\_\_\_\_

Nom et date : \_\_\_\_\_

Signature du chercheur : \_\_\_\_\_

Nom et date : \_\_\_\_\_

Si vous avez des questions sur vos droits en tant que patient participant à un projet de recherche, soit avant, pendant ou après votre participation, veuillez communiquer avec le Dr Madeleine Roy, membre du comité d'éthique de l'Institut de recherches cliniques de Montréal, [REDACTED]

L'original du formulaire est conservé par le chercheur et une copie de ce formulaire est remise au participant.

Projet et formulaire de consentement approuvés par le Comité d'éthique de l'Institut de recherches cliniques de Montréal, le 14 mai, 1997.

## CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE QUÉBEC (CHUQ)

## FORMULAIRE DE CONSENTEMENT

## TITRE DU PROJET DE RECHERCHE :

L'éthique à l'épreuve de la génétique : susceptibilité génétique, expérience de la "maladie" et normativité médicale. L'exemple de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale.

## COORDONNÉES DU CHERCHEUR PRINCIPAL :

LORRAINE CARON, M.Sc., DESS en bioéthique, candidate au Ph.D., programme de sciences biomédicales, Faculté de Médecine, Université de Montréal.

Université : Centre de Recherche de l'Hôpital Sainte-Justine  
3175, Côte-Sainte-Catherine, Montréal, (Qc), H3T 1C5  
Téléphone : (514) 345-4931 poste 6130

Directeurs de la recherche : M. Guy Bourgeault (Faculté de l'Éducation, Université de Montréal) et Dr Louis Dallaire (Service de génétique médicale, Hôpital Sainte-Justine).

Information sur la recherche :

Ce projet de recherche a pour objectif de mieux connaître les points de vue des personnes hypercholestérolémiques et des médecins traitants concernant la relation entre l'hypercholestérolémie familiale, le risque de maladie coronarienne et la perception de l'état de santé/maladie. Une meilleure connaissance des liens entre ces facteurs, des convergences et des divergences de points de vue entre les personnes atteintes et les médecins traitants pourrait contribuer à cerner les enjeux éthiques liés au dépistage et au traitement de cette condition génétique.

Ce projet s'intéresse particulièrement aux deux aspects suivants : 1. comment les personnes hypercholestérolémiques et les médecins définissent cette condition héréditaire en rapport aux notions de santé et de maladie et 2. comment ceux-ci témoignent, s'il y a lieu, de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale à la clinique des lipides à laquelle ils sont rattachés.

Pour réaliser ces objectifs, il est nécessaire de recueillir les points de vue des personnes hypercholestérolémiques ainsi que des médecins traitants au sujet de la nature et de la prise en charge de cette condition familiale. Pour ce faire, il est prévu de réaliser des entretiens individuels auprès des personnes qui font de l'hypercholestérolémie familiale, qu'elles soient suivies ou non dans une clinique de lipides, de même que des entretiens individuels auprès de médecins impliqués dans le dépistage et le traitement de l'hypercholestérolémie familiale.

Initiales du participant : \_\_\_\_\_

■ Pavillon CHUL  
2705, boulevard Laurier  
Sainte-Foy (Québec) G1V 4G2  
Téléphone : (418) 656-4141  
Télécopieur : (418) 654-2762

□ Pavillon Hôtel-Dieu de Québec  
11, côte du Palais  
Québec (Québec) G1R 2J6  
Téléphone : (418) 691-5151  
Télécopieur : (418) 691-5331

□ Pavillon Saint-François d'Assise  
10, rue de l'Espinay  
Québec (Québec) G1L 3L5  
Téléphone : (418) 525-4303  
Télécopieur : (418) 525-6338

**Déroulement de votre participation :**

Si vous acceptez de participer à cette recherche, je réaliserai avec vous un entretien individuel semi-dirigé (un certain nombre de questions préparées à l'avance) d'une durée d'environ 1 à 2 heures, qui sera enregistré sur cassette audio pour en faciliter l'analyse ultérieure.

**Avantages de votre participation :**

Il est possible que vous ne retiriez aucun bénéfice de votre participation à cette recherche si ce n'est l'opportunité de réfléchir et discuter, lors de l'entretien, de l'hypercholestérolémie familiale. Cependant, votre participation à cette recherche pourrait contribuer à une mise en valeur du point de vue des personnes faisant de l'hypercholestérolémie familiale, tout en favorisant une meilleure compréhension des enjeux éthiques liés au dépistage et à la prise en charge de cette condition héréditaire.

**Risques et inconvénients de votre participation :**

Bien que cette recherche n'est pas du type "biomédical", il demeure possible que la réalisation d'un entretien sur un tel sujet puisse occasionner des situations inconfortables, entraîner des malaises d'ordre physique et/ou psychologique imprévus ou modifier la relation avec votre médecin. En réalisant l'entretien dans la confidentialité, ailleurs qu'à la clinique de recherches sur les maladies lipidiques, mais néanmoins dans un endroit calme du CHUL, le chercheur tente de réduire au minimum ces éventualités.

Les inconvénients prévisibles de votre participation sont de vous libérer pour une période d'environ trois heures, afin de vous rendre au CHUL et accorder l'entretien.

**Confidentialité :**

Votre participation à cette recherche est confidentielle. Ni votre médecin, ni tout autre professionnel ne seront avisés que vous avez participé à cette recherche. Tous les moyens raisonnables seront pris par le chercheur (Lorraine Caron) pour préserver la confidentialité de votre participation. Elle seule aura accès aux enregistrements de votre témoignage. C'est elle qui en fera la transcription. Cette transcription, identifiée par un code, ne sera accessible qu'aux directeurs de la recherche (Guy Bourgeault et Louis Dallaire) et aux membres du jury (habituellement composé de quatre chercheurs) qui évaluera la thèse, s'ils en font la demande.

Les propos recueillis lors de l'entretien seront traités dans la plus stricte confidentialité. Ceci implique que les informations et extraits des témoignages obtenus à votre sujet qui seront utilisés pour publication ne pourront en aucun cas permettre votre identification. Seules des données comme le sexe, l'âge, la profession ou l'état général de santé seront ouvertement associés à des citations issues de l'entretien. De plus, les enregistrements, la liste codée des participants, ainsi que les formulaires de consentement seront conservés pendant toute la durée du projet de doctorat dans le coffret de sécurité personnel du chercheur. Les documents seront détruits lorsque l'université se sera prononcé sur l'acceptabilité de la thèse qui sera rédigée suite à cette recherche.

Initiales du participant : \_\_\_\_\_

Liberté de participation :

Vous êtes tout à fait libre de prendre part ou non à ce projet de recherche. Vous pouvez décider de quitter l'étude en tout temps sur simple avis verbal et ce sans perte d'aucun avantage auquel vous avez droit et sans conséquences pour vos soins médicaux présents ou futurs. Si vous décidiez de ne plus participer à l'étude, l'enregistrement et la transcription de l'entretien seront détruits.

Consentement du participant :

J'ai eu l'occasion de poser toutes les questions voulues au sujet de cette étude et on y a répondu à ma satisfaction. Je reconnais que je demeure libre de me retirer de cette étude en tout temps et que je n'encourrai aucuns préjudices. J'atteste que j'ai lu et compris le contenu de ce formulaire. Je soussigné(e), accepte de participer à ce projet de recherche.

Signature du participant : \_\_\_\_\_

Nom et date : \_\_\_\_\_

Signature du chercheur : \_\_\_\_\_

Nom et date : \_\_\_\_\_

L'original du formulaire est conservé par le chercheur et une copie de ce formulaire est remise au participant.

Projet et formulaire de consentement no 175.05.01 approuvés par le Comité de déontologie et de Recherche clinique du Centre Hospitalier de l'Université Laval, le 16 avril, 1997.





Université de Montréal  
Faculté de médecine  
Vice-décanat  
Recherche et études supérieures

**APPROBATION DU COMITÉ D'ÉTHIQUE DE LA RECHERCHE  
DE LA FACULTÉ DE MÉDECINE**

Le Comité d'éthique a étudié le projet intitulé : **L'éthique à l'épreuve de la génétique : susceptibilité génétique, expérience de la "maladie" et normativité médicale. L'exemple de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale.**

présenté par : **Mme Lorraine Caron et  
M. Bourgeault et Dr Dallaire**

et a convenu que la recherche proposée sur des humains est conforme à l'éthique.

Signature de Irène Strychar, Présidente

Date : **25 SEP. 1996**

Numéro de référence : **CERFM:SCE(B)-20(96)4#49**

**N.B.** Veuillez utiliser le numéro de référence dans toute correspondance avec le Comité d'éthique relativement à ce projet.

# IRCM

Institut de recherches cliniques de Montréal  
Clinical Research Institute of Montreal

*Pour que vive la vie!*  
*For the Most Out of Life!*  
Le 18 février 1997

Le projet intitulé "L'éthique à l'épreuve de la génétique: susceptibilité génétique, expérience de la "maladie" et normativité médicale. L'exemple de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale", soumis par madame Lorraine Caron a été étudié par le Comité d'éthique de l'Institut de recherches cliniques de Montréal et approuvé le 27 janvier 1997. Le comité était formé de:

1. Georges Pouliot B.C.L., c.r.  
Président, Comité d'éthique professionnelle, Institut de recherches cliniques de Montréal;
2. Madeleine Roy M.D., M.Sc., Groupe de Recherche sur l'Hyperlipidémie et l'Athérosclérose  
Secrétaire, Comité d'éthique professionnelle, Institut de recherches cliniques de Montréal;
3. Lidia Adamkiewicz M.D., S.P.C.Q., interniste, Départements de Médecine Interne et de Psychiatrie, Hôtel-Dieu de Montréal;
4. Jean Barabé Ph.D., directeur, Affaires académiques, Institut de recherches cliniques de Montréal;
5. Lise Barbeau, représentante civile;
6. Denise Dubreuil inf., infirmière-chef, Cliniques externes, Institut de recherches cliniques de Montréal;
7. Otto Kuchel M.D, Ph.D., F.R.C.P.(C), néphrologue, Département de Médecine, Hôtel-Dieu de Montréal;
8. David Roy Ph.D., directeur du Centre de bioéthique, Institut de recherches cliniques de Montréal;

Suite aux modifications apportées au protocole telles qu'exigées par ses membres, le comité d'éthique approuve ce projet et son formulaire de consentement et autorise sa réalisation à l'Institut de recherches cliniques de Montréal.



Madeline Roy, M.D., M.Sc.  
Secrétaire du Comité d'éthique  
Institut de recherches cliniques de Montréal

110, avenue des Pins Ouest, Montréal (Québec) H2W 1R7  
Téléphone : (514) 987-5500 Télécopieur : (514) 987-56XX 78

Affilié à l'Université de Montréal et associé à l'Hôtel-Dieu de Montréal

**IRCM**

Pavillon Bell

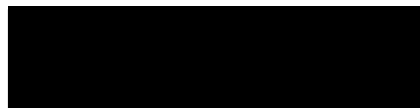
**Institut de recherches cliniques de Montréal**  
**Clinical Research Institute of Montreal**

Le 14 mai 1997

Le projet intitulé "L'éthique à l'épreuve de la génétique: susceptibilité génétique, expérience de la "maladie" et normativité médicale. L'exemple de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale", réalisé dans la communauté, soit à la Clinique du Dr soumis par madame Lorraine Caron a été étudié par le Comité d'éthique de l'Institut de recherches cliniques de Montréal et approuvé le 28 avril 1997. Le comité était formé de:

1. Georges Pouliot B.C.L., c.r.  
Président, Comité d'éthique professionnelle, Institut de recherches cliniques de Montréal;
2. Madeleine Roy M.D., M.Sc., Groupe de Recherche sur l'Hyperlipidémie et l'Athérosclérose  
Secrétaire, Comité d'éthique professionnelle, Institut de recherches cliniques de Montréal;
3. Jean Barabé Ph.D., directeur, Affaires académiques, Institut de recherches cliniques de Montréal;
4. Lise Barbeau, représentante civile;
5. Richard Clermont M.D., F.R.C.P.(C), gastro-entérologue, Département de Médecine, Hôtel-Dieu de Montréal;
6. Denise Dubreuil inf., infirmière-chef, Cliniques externes, Institut de recherches cliniques de Montréal;
7. Otto Kuchel M.D, Ph.D., F.R.C.P.(C), néphrologue, Département de Médecine, Hôtel-Dieu de Montréal;
8. David Roy Ph.D., directeur du Centre de bioéthique, Institut de recherches cliniques de Montréal;

Le comité d'éthique approuve ce projet et son formulaire de consentement.



Madeleine Roy, M.D., M.Sc.  
Secrétaire du Comité d'éthique  
Institut de recherches cliniques de Montréal

120, avenue des Pins Ouest, Montréal (Québec) Canada H2W 1R7  
Téléphone : (514) 987-5600 Télécopieur : (514) 987-5732

Affilié à l'Université de Montréal et associé à l'Hôtel-Dieu de Montréal

**EXTRAIT DU PROCÈS-VERBAL DE LA CENT SOIXANTE-QUINZIÈME RÉUNION DU  
COMITÉ DE DÉONTOLOGIE ET DE RECHERCHE CLINIQUE TENUE LE 16 AVRIL  
1997, À 14 HEURES, AU LOCAL 5004.**

**175.05 ÉTUDE DES DOSSIERS**

**175.05.01 TITRE :**

L'éthique à l'épreuve de la génétique : susceptibilité génétique, expérience de la "maladie" et normativité médicale. L'exemple de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale.

Investigatrice : Mme Lorraine Caron

Madame Caron répond aux questions des membres du Comité.

Il s'agit d'une étude qualitative, multicentrique et d'une durée de 3 mois impliquant 4 ou 5 patients au CHUQ, pavillon CHUL.

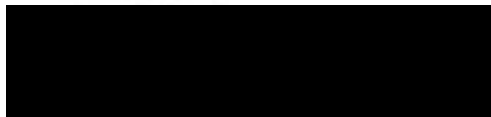
Le projet vise à connaître les points de vue des patients et des médecins sur les rapports entre l'hypercholestérolémie familiale, le risque de maladie cardiovasculaire et les perceptions des notions de santé et de maladie.

L'étude a pour but de permettre une meilleure compréhension des convergences et divergences de points de vue entre les personnes atteintes et les médecins traitants pourrait contribuer à cerner les enjeux éthiques liés au dépistage et au traitement de cette condition héréditaire.

**RECOMMANDATION :**

Le projet est accepté tel que présenté.

**LE PRÉSIDENT**



John Awad, M.D., Ph.D.



**LA SECRÉTAIRE**



Lyse Bolduc