



LA FAMILLE CONCERNÉE PAR LA MALADIE GÉNÉTIQUE, PRÉDICTION, ANTICIPATION ET INCERTITUDES

Paliped - Le 23 mars 2021

Ariane Herson


Psychologue clinicienne

Département de génétique, Pitié-Salpêtrière

Service de Neuro-myologie, Pitié-Salpêtrière

Neuropédiatrie, Trousseau

RÉFLEXIONS AUTOUR DE LA GÉNÉTIQUE

- Essor de la génétique et ses progrès : séquençage à haut débit, exome, génome, thérapie génique...
 - Les progrès de la génétique mettent les soignants face à de nouveaux défis, et ne va pas sans poser des questions éthiques. L'interprétation des nouveaux variants en génétique (pathologique ou variabilité génomique?) pose la question de l'information à donner au patient ?
 - Un variant peut être réinterprété dans le temps à la lumière des nouvelles connaissances
 - Renvoie à tout ce qu'on ne sait pas : les incertitudes, les inconnu.e.s en médecine
- 

RÉFLEXIONS AUTOUR DE LA GÉNÉTIQUE

- Dans la pratique, la génétique clinique confronte les professionnels à des questionnements essentiels et éthiques liés à la pratique de la médecine et du soin (savoir, annonce, décisions)
- Particulièrement lorsqu'il s'agit des tests pré-symptomatiques pour des maladies sans traitement curatif à ce jour et du diagnostic prénatal
- Représentations : assimilée à science, savoir et certitude, on peut préférer n'y voir que la technique et les progrès des dernières années
- Mais génère à tous les coups des fantasmes : de toute-puissance en terme de prédiction, concernant la filiation (« bonne », « mauvaise ») et l'origine
- !! Risque de penser la génétique de façon restrictive : déterminisme

RÉFLEXIONS AUTOUR DE LA GÉNÉTIQUE

- Willlliam Osler (médecin du 19^{ème} début 20^{ème} siècle) : « *la médecine est une science de l'incertitude et un art de la probabilité* »
- S Missonnier (2020) « *La génétique est à bien des égards une science de l'anticipation* »



PARADIGME DU TEST PRESYMPTOMATIQUE D'UNE MALADIE NEUROLOGIQUE

- La maladie de Huntington (MH)
 - Maladie neurologique évolutive, dite « neurodégénérative » (10 000 personnes en France)
 - D'origine génétique : autosomique dominante
 - Apparition dite « tardive », âge moyen entre 35 et 55 ans (courbe de gauss)
 - Pénétrance complète
 - Symptômes variés : atteinte neurologique (mouvements choréiques) , atteinte cognitive, troubles psychiatriques
- Découverte de l'anomalie génétique permet de proposer pour la 1^{ère} fois un Test présymptomatique (TPS) en 1993



PARADIGME DU TEST PRESYMPTOMATIQUE D'UNE MALADIE NEUROLOGIQUE

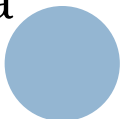
- Les apparentés asymptomatiques de la personne malade sont dits « à risque » (50%) d'être porteurs et donc de développer cette maladie
- « Possibilité » de faire un test génétique
- Évolution de la sémantique :
 - « test prédictifs », « tests génétiques »
 - « diagnostic présymptomatique » (DPS) —————> « Test présymptomatique » (TPS)



L'« ÊTRE À RISQUE »

VIVRE AVEC LE DOUTE ET L'INCERTITUDE

- « *L'être à risque est caractérisé par le doute* » (M Gargiulo), l'incertitude
 - « *Est-ce que je suis porteur du gène ? Vais-je avoir la maladie de mon père, mère, ou non ?* »
 - « *Serai-je comme lui, elle ?* »
 - Personnification de la maladie, figures identificatoires, effet miroir
- Cette incertitude, c'est en savoir à la fois trop et pas assez ! (différent de l'ignorance)
- Effets psychologiques du doute :
 - **protège**, permet de faire « comme si »
 - **menace** l'être, peut devenir envahissant, auto-observation, symptômes subjectifs, anxiété, dépression, paralysie de la capacité de désirer (difficulté à se projeter dans l'avenir)
 - Toute-puissance : être les deux à la fois, à laquelle il faudra renoncer après le résultat, quel qu'il soit



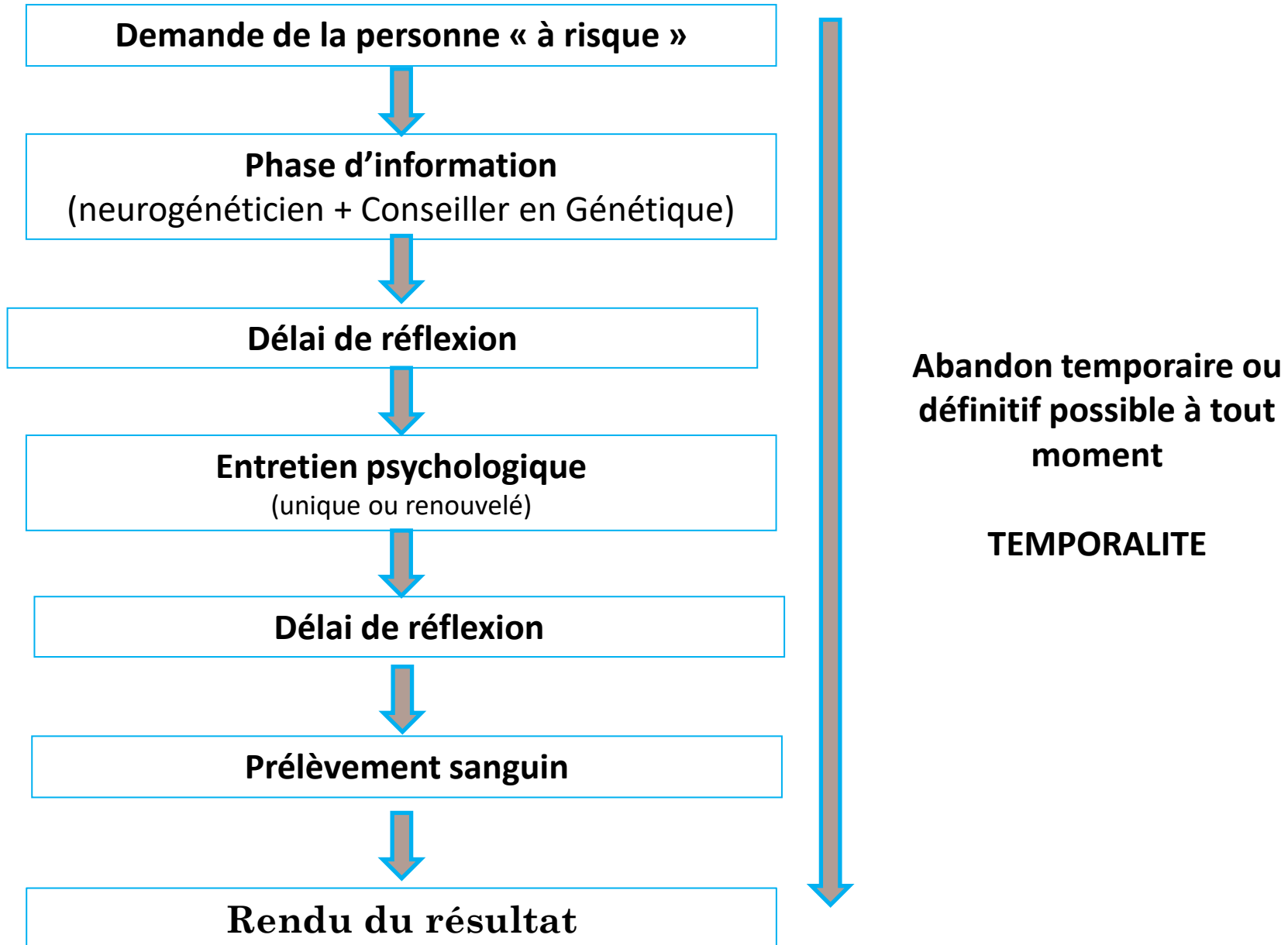
L'« ÊTRE À RISQUE »

VIVRE AVEC LE DOUTE ET L'INCERTITUDE

- Notion de « **Risque subjectif** » : risque vécu
« représentation individuelle et originale que chaque individu construit de son propre risque et qui ne correspond pas toujours au risque objectif de 50% » (M Gargiulo)
 - Théories personnelles , croyances
 - Théories familiales
- Tout risque réel devient subjectif une fois énoncé au sujet,
- Importance d'explorer la perception du risque pour mieux saisir la portée de l'information donnée au patient, et particulièrement au moment du résultat (écart entre « risque subjectif » et « risque objectif », résultat)



UN DISPOSITIF D'ACCOMPAGNEMENT À LA DÉCISION ET À L'ANNONCE



ENJEUX DU TEST PRESYMPTOMATIQUE

- Le test peut induire, d'importants remaniements psychiques, concernant le sentiment d'identité, la question des origines et l'inscription dans la filiation. Il s'agira après de résultat de « *guérir du risque* » (M Gargiulo)
- Si vivre face à l'incertitude est parfois difficile à supporter...Il faut se souvenir que...« *Ce n'est pas le doute, c'est la certitude qui rend fou* » Nietzsche
- La perspective d'une certitude (prédiction ?) - « *vous êtes porteurs* » - peut engendrer un sentiment de menace de mort : « *C'est la roulette russe, sauf qu'à la roulette russe on a plus de chance de s'en sortir* » (une personne à risque)
- Enjeux pour la descendance : risque de transmission, questions liées aux décisions de diagnostic prénatal ou de diagnostic préimplantatoire



ENJEUX DU TEST PRESYMPTOMATIQUE

- Savoir anticipé sur l'avenir : Comment vit-on en sachant qu'on développera la maladie dans l'avenir ?
- Effet de la prédiction : « *Toute prédiction engendre un télescopage du temps, puisque l'à-venir devient présent* » (M Gargiulo et A Durr, 1999)
- « *Avec ses diktats la prédiction colonise l'avenir, l'anticipation mesurée le négocie* » (S Missonnier, 2020)
- Déplacement de l'incertitude après de résultat du test : à quel âge ? De quelle manière ? À quel âge vais-je mourir ?
- Remise en question du passé (relecture à la lumière du résultat)



« ÊTRE PRÊT À L'IMPRÉVU » (GEORGE FAVEZ)

FONCTION DE L'ANTICIPATION

- Comment se préparer à l'imprévu ? dispositif
- S Missonnier (2006) « *la santé de l'anticipation, c'est son ouverture sur l'imprévisible ! Une anticipation tempérée adaptative ne correspond pas à une prévision exacte du futur, mais bien à une inscription dans un processus de symbolisation de la diversité et de la complexité des scénarios* »
- Lien entre capacité anticipatrice et angoisse (ici l'angoisse signal) comme défense qui prépare un évènement prévisible, mais pas prédictible.



QU'EST-CE QUE CETTE NOTION D'INCERTITUDE APORTE À LA PRATIQUE CLINIQUE ?

- Là où il y a de l'incertitude, l'éthique professionnelle et personnelle seront convoquées
- L'annonce : la nomination de l'incertitude pronostique - qui concerne le devenir de la personne - peut ouvrir sur des perspectives. Fonction apocryptique (relativiser l'effet de « vérité ») (Corbet et Greco 1994)
- L'incertitude concernera le pronostic et non le diagnostic
- Implique de pouvoir dire « *je ne sais pas* » (quand on ne sait pas...)

QU'EST-CE QUE CETTE NOTION D'INCERTITUDE APORTE À LA PRATIQUE CLINIQUE ?

- Incertitude et place à la capacité de rêver, autrement dit au désir
- Nous ne sommes pas « psychiquement égaux » face à l'incertitude !



CONCLUSION

- L'incertitude (particulièrement en anténatal) remet de **l'humain** là où ailleurs on pourrait être tenté de l'exclure avec une rationalisation et objectivation excessive, un savoir scientifique écrasant
- Incertitude et incohérence
 - « *l'incertitude, l'impermanence et l'imperfection (...) peuvent rendre créatifs et sont les conditions non négociables de l'existence. L'incohérence en revanche, nous fragilise énormément. Personnelle ou collective, elle fait basculer dans le paradoxe de l'absurde, paralysant la dynamique psychique* » (Marie Estelle Dupont, 2021, au sujet du confinement)



CONCLUSION

- Incertitude et engagement dans la relation de soin
 - Joël Ceccaldi, hématologue (2012) « *et si l'ouverture clinique conduisait finalement encore un peu plus loin, jusqu'à l'engagement dans un pacte de soin une « promesse » implicite (...) de rester présent (...)* »
- Permettrait de rester sujet face à ce qui paraît inéluctable. La génétique ne prédit rien sur le sujet lui-même : son vécu, ses représentations, ses mécanismes de défense psychique, ses ressources internes et externes....

