Marcel J. Mélançon, Martin Rhéaume, Jean Mathieu,
Michel Perron, Suzanne Veillette, Claude Prévost,
Groupe de recherche en génétique et éthique, équipe du Saguenay.

(1989)

**“Éthique et intervention génétique.
Conclusions de la rétrospective 1976-1988
pour la dystrophie myotonique
au Saguenay-Lac-Saint-Jean.”**

Un document produit en version numérique par Jean-Marie Tremblay, bénévole,
professeur de sociologie retraité du Cégep de Chicoutimi

Courriel: jean-marie_tremblay@uqac.ca

Site web pédagogique : <http://www.uqac.ca/jmt-sociologue/>

Dans le cadre de: "Les classiques des sciences sociales"

Une bibliothèque numérique fondée et dirigée par Jean-Marie Tremblay,
professeur de sociologie au Cégep de Chicoutimi

Site web: <http://classiques.uqac.ca/>

Une collection développée en collaboration avec la Bibliothèque
Paul-Émile-Boulet de l'Université du Québec à Chicoutimi

Site web: <http://bibliotheque.uqac.ca/>

Politique d'utilisation de la bibliothèque des Classiques

Toute reproduction et rediffusion de nos fichiers est interdite, même avec la mention de leur provenance, sans l'autorisation formelle, écrite, du fondateur des Classiques des sciences sociales, Jean-Marie Tremblay, sociologue.

Les fichiers des Classiques des sciences sociales ne peuvent sans autorisation formelle:

- être hébergés (en fichier ou page web, en totalité ou en partie) sur un serveur autre que celui des Classiques.
- servir de base de travail à un autre fichier modifié ensuite par tout autre moyen (couleur, police, mise en page, extraits, support, etc...),

Les fichiers (.html, .doc, .pdf, .rtf, .jpg, .gif) disponibles sur le site Les Classiques des sciences sociales sont la propriété des **Classiques des sciences sociales**, un organisme à but non lucratif composé exclusivement de bénévoles.

Ils sont disponibles pour une utilisation intellectuelle et personnelle et, en aucun cas, commerciale. Toute utilisation à des fins commerciales des fichiers sur ce site est strictement interdite et toute rediffusion est également strictement interdite.

L'accès à notre travail est libre et gratuit à tous les utilisateurs. C'est notre mission.

Jean-Marie Tremblay, sociologue
Fondateur et Président-directeur général,
[LES CLASSIQUES DES SCIENCES SOCIALES](#).

Cette édition électronique a été réalisée par Jean-Marie Tremblay, bénévole, professeur de sociologie au Cégep de Chicoutimi à partir de :

Marcel J. Mélançon, Martin Rhéaume, Jean Mathieu,
Michel Perron, Suzanne Veillette, Claude Prévost

“Éthique et intervention génétique. Conclusions de la rétrospective 1976-1988 pour la dystrophie myotonique au Saguenay-Lac-Saint-Jean.”

Un article publié dans l'ouvrage *Génétique et éthique. Identification et thérapie des maladies génétiques*. Textes publiés sous la direction de B. Leclerc, M.-J. Mélançon et R. Gagné, pp. 55-68. Montréal : L'ACFAS, 1989, 121 pps. Collection : Les Cahiers scientifiques, no 68.

[Autorisation formelle accordée par l'auteur le 27 septembre 2008 de diffuser toutes ses publications dans Les Classiques des sciences sociales. Cette autorisation a été reconfirmée le 30 mars 2012.]

Courriel : marcel_melancon@uquac.ca

Polices de caractères utilisée :

Pour le texte: Times New Roman, 12 points.

Pour les citations : Times New Roman, 12 points.

Pour les notes de bas de page : Times New Roman, 10 points.

Édition électronique réalisée avec le traitement de textes Microsoft Word 2008 pour Macintosh.

Mise en page sur papier format : LETTRE US, 8.5'' x 11''

Édition numérique réalisée le 12 juin 2012 à Chicoutimi, Ville de Saguenay, Québec.

Marcel J. Mélançon, Martin Rhéaume, Jean Mathieu,
Michel Perron, Suzanne Veillette, Claude Prévost

**“Éthique et intervention génétique.
Conclusions de la rétrospective 1976-1988
pour la dystrophie myotonique au Saguenay-Lac-Saint-Jean.”**

Un article publié dans l'ouvrage *Génétique et éthique. Identification et thérapie des maladies génétiques*. Textes publiés sous la direction de B. Leclerc, M.-J. Mélançon et R. Gagné, pp. 55-68. Montréal : L'ACFAS, 1989, 121 pps. Collection : Les Cahiers scientifiques, no 68.

LES AUTEURS

Groupe de recherche en génétique et éthique, équipe du Saguenay.

Marcel J. Mélançon

Professeur-chercheur en bioéthique, Collège de Chicoutimi.

Martin Rhéaume

Professeur-chercheur en philosophie des droits de la personne, Collège de Chicoutimi.

Jean Mathieu

Médecin neurologue, Directeur de la Clinique de dystrophie musculaire, Centre hospitalier de Chicoutimi.

Michel Perron

Professeur-chercheur en sociologie, Collège de Jonquière.

Suzanne Veillette

Professeur-chercheur en sociologie, Collège de Jonquière.

Claude Prévost

Conseillère en génétique, Centre hospitalier de Chicoutimi.

Table des matières

Introduction

I. LE PROJET

Les étapes de la recherche

Matériel et méthode

Difficultés rencontrées

II. LES CONCLUSIONS

[55]

Marcel J. Mélançon ¹, Martin Rhéaume ², Jean Mathieu ³,
Michel Perron ⁴, Suzanne Veillette ⁵, Claude Prévost ⁶

**“Éthique et intervention génétique.
Conclusions de la rétrospective 1976-1988
pour la dystrophie myotonique au Saguenay-Lac-Saint-Jean.”**

Un article publié dans l'ouvrage *Génétique et éthique. Identification et thérapie des maladies génétiques*. Textes publiés sous la direction de B. Leclerc, M.-J. Mélançon et R. Gagné, pp. 55-68. Montréal : L'ACFAS, 1989, 121 pps. Collection : Les Cahiers scientifiques, no 68.

[57]

Introduction

[Retour à la table des matières](#)

La Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CO-RAMH, Chicoutimi, Québec) regroupe les principaux intervenants dans le domaine des maladies héréditaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean. À la suite de dix ans d'intervention génétique, elle en arrivait à l'automne 1986 à cette conclusion : il fallait, d'une part, procéder à une évaluation éthique de cette expérience avant d'aller plus avant et, d'autre part, il s'avérait impératif de conduire une étude prospective sur l'éthique de l'intervention rendue possible par l'utilisation des marqueurs génétiques auprès des populations à risque.

¹ Professeur-chercheur en bioéthique, Collège de Chicoutimi.

² Professeur-chercheur en philosophie des droits de la personne, Collège de Chicoutimi.

³ Médecin neurologue, Directeur de la Clinique de dystrophie musculaire, Centre hospitalier de Chicoutimi.

⁴ Professeur-chercheur en sociologie, Collège de Jonquière.

⁵ Professeur-chercheur en sociologie, Collège de Jonquière.

⁶ Conseillère en génétique, Centre hospitalier de Chicoutimi.

Le projet intitulé *Éthique et intervention génétique dans les populations atteintes ou à risque de génopathies* origine donc d'un besoin ressenti par le milieu d'intervention lui-même.

Il est subventionné par le Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, dans le cadre des subventions stratégiques, volet *Sciences, technologies et valeurs humaines*. Il a débuté en janvier 1988.

L LE PROJET

[Retour à la table des matières](#)

Ce projet est multidisciplinaire et à caractère inter-institutionnel. Il réunit deux chercheurs en éthique, deux en médecine et deux en sociologie, provenant des Collèges de Chicoutimi et de Jonquière, ainsi que du Centre hospitalier de Chicoutimi.

Il a pour buts de situer l'éthique du dépistage génétique en regard de l'utilisation des marqueurs génétiques, de répondre à des questions éthiques [58] soulevées par le dépistage des porteurs asymptomatiques de génopathies pour lesquelles il n'existe pas actuellement de traitement curatif, et de rappeler les droits des personnes, des familles et des populations.

Le cadre théorique est celui des principes fondamentaux de bioéthique : principes du respect de la personne et de son autonomie, principe de bienfaisance/non-malfaisance, de justice ou d'équité. Ces principes fondent le droit à la vie privée, au consentement libre et éclairé, à la confidentialité et à la justice.

Les chercheurs ont ainsi défini "intervention génétique" :

Tout type d'activité d'ordre médical, social ou communautaire qui implique l'entrée en contact avec des personnes ou des populations ayant pour effet probable de changer le cours spontané des choses auprès de ces personnes ou de ces populations atteintes ou à risque de génopathies, principalement en matière de reproduction. ⁷

⁷ Les termes de cette définition sont ainsi entendus.

Les étapes de la recherche

[Retour à la table des matières](#)

La recherche est effectuée selon une double perspective, rétrospective et prospective.

Pour la rétrospective, nous avons fait l'analyse et l'évaluation critique, du point de vue de l'éthique, de l'expérience acquise pour les interventions génétiques conduites au Saguenay-Lac-Saint-Jean de 1976 à 1987, pour la dystrophie myotonique (ou maladie de Steinert). Cette étude rétrospective a porté uniquement sur les personnes symptomatiques. Cette phase est maintenant terminée.

Au cours de l'étape prospective, nous évaluerons l'opportunité d'entreprendre un programme de dépistage des personnes asymptomatiques et nous évaluerons les conditions qui seraient à respecter, du point de vue de l'éthique, si ce dépistage était entrepris. De plus, nous soulèverons les questions éthiques spécifiques à l'utilisation des marqueurs génétiques actuellement [59] disponibles. Notre recherche portera alors essentiellement sur les personnes asymptomatiques pour qui les

-
- Les activités d'ordre médical sont des actions accomplies en milieu clinique dans le domaine des soins de la santé. Elles peuvent impliquer un dépistage, un diagnostic, un conseil génétique, une thérapie (curative ou palliative).
 - Les activités d'ordre social sont des actions entreprises notamment par des organismes publics de santé et de services sociaux.
 - Les activités d'ordre communautaire sont des actions entreprises par des organismes ou des associations bénévoles issus de la communauté.
 - Ces genres d'activités impliquent l'entrée en contact avec des personnes ou des populations. L'initiative du contact peut provenir soit d'intervenants, soit des personnes ou des populations elles-mêmes.
 - L'intervention a pour effet probable de changer le cours spontané des choses auprès des personnes. Celles-ci peuvent prendre des décisions qui n'auraient pas eu lieu ou qui auraient été différentes si elles avaient été laissées à elles-mêmes.
 - Ces personnes ou populations sont atteintes ou à risque de génopathie. Atteintes, elles sont affectées en raison de leur patrimoine génétique. A risque, elles sont susceptibles d'être affectées d'une anomalie génétique.
 - Génopathie désigne toute maladie héréditaire attribuable à une mutation génique.
 - Population(s) désigne un sous-ensemble d'individus ou de familles dans une société donnée, constitué en "une entité collective définissable à partir d'un certain nombre de paramètres", en l'occurrence leur patrimoine génétique.
 - Principalement en matière de reproduction souligne la dimension de la vie des personnes susceptible de traduire plus particulièrement certains effets de l'intervention génétique, sans toutefois s'y limiter.

marqueurs génétiques peuvent permettre un diagnostic prédictif plus fiable (présentement de l'ordre de 96%) comparativement aux instruments connus jusqu'à maintenant.

L'équipe présente aujourd'hui les conclusions de l'étape rétrospective du projet. Avant de ce faire, il faut décrire notre matériel et notre méthode, ainsi qu'indiquer certaines difficultés que nous avons rencontrées.

Matériel et méthode

Dans cette recherche, il était indispensable que l'équipe soit multidisciplinaire. En nous appuyant sur des disciplines et des méthodes différentes, nous avons été en mesure de mieux aborder le problème complexe de l'intervention génétique et d'aboutir à des conclusions plus appropriées à la situation. Nous avons été amenés peu à peu à élaborer une lecture éthique commune de cet ensemble d'événements historiques. C'est ainsi que nous en sommes arrivés finalement à un consensus dans l'évaluation rétrospective, consensus fondé sur le principe du respect de la dignité des personnes.

Les données utilisées pour procéder à l'évaluation éthique des interventions génétiques proviennent principalement de quatre sources.

D'une part, nous disposions de données cliniques provenant de la Clinique de dystrophie musculaire de l'Hôpital de Chicoutimi. D'autre part, nous avions des données portant sur les caractéristiques de la population symptomatique qui provenaient d'une enquête sociologique ⁸.

Nous avons tiré de nouvelles données à partir d'autres sources écrites, relativement diversifiées. Il s'agit surtout de procès verbaux, de rapports d'activités (notamment du programme de dépistage), d'un dossier de correspondance médicale, de documents ou autres dossiers qui proviennent des milieux hospitaliers ou des principaux organismes impliqués dans les interventions génétiques pour la dystrophie myotonique (DM). Un dépouillement des articles publiés par les prin-

⁸ Suzanne Veillette, Michel Perron, Françoise Desbiens, La dystrophie myotonique : étude épidémiologique et socio-géographique au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Rapport de recherche. CÉGEP de Jonquière, Jonquière, 1986.

cipaux médias écrits de la région a [60] permis la réalisation d'une étude spécifique sur l'information de la population régionale en ce qui a trait aux maladies génétiques.

En plus des trois sources de données que nous venons de décrire, des sources orales ont également été utilisées. Elles proviennent de différents milieux (médical ou autre) : intervenants médicaux, membres d'organismes ou d'associations concernées par les maladies héréditaires.

Difficultés rencontrées

[Retour à la table des matières](#)

Les chercheurs se sont proposés, dès le départ, d'évaluer le plus objectivement possible des politiques, des activités et des pratiques d'intervention, et non pas des personnes, des organismes ou des institutions.

Ce faisant, l'équipe s'est cependant trouvée confrontée à des difficultés d'un type particulier qui se rencontrent peu souvent dans une recherche.

Une première difficulté a trait à l'analyse d'événements historiques régionaux. Les interventions sont récentes (1976-1987), et il y a peu de distance entre le passé et le présent.

En second lieu, la majorité des chercheurs de l'équipe ont été et sont encore de près ou de loin et à des titres différents, des intervenants ou des témoins des événements. Un risque était encouru, celui de ne pas faire preuve suffisamment de sens critique. Mais cette connaissance et cette expérience se sont avérées fort utiles pour l'analyse des faits et pour l'accès aux sources d'information dans le milieu. De plus, les deux philosophes (en éthique et en droits de la personne) de l'équipe n'ont jamais été impliqués dans les interventions.

Une troisième difficulté tient à la nature de cette région périphérique formée d'une population fortement homogène sur le plan culturel, issue d'un système d'alliance qui présente le caractère d'une fratrie élargie. Comme la plupart des intervenants 1976-1987 oeuvrent encore dans cette région, l'évaluation de certaines activités aurait pu, dans certains cas, conduire à [61] l'identification et à l'évaluation de certaines personnes.

Enfin, le traitement des données provenant d'institutions hospitalières et d'organismes rattachés de près ou de loin à celles-ci, a créé une difficulté particulière. En effet, ces données sont soumises à la confidentialité pour la protection des patients, du personnel et des institutions mêmes. Nous devons en tenir compte dans les publications et les communications publiques.

II. LES CONCLUSIONS

[Retour à la table des matières](#)

La première phase du projet de recherche multidisciplinaire en éthique et intervention génétique consistait en une rétrospective, du point de vue de l'éthique, portant sur les activités d'intervention conduites au Saguenay-LacSaint-Jean pour la dystrophie myotonique auprès des personnes symptomatiques, au cours de la période de 1976 à 1987.

Il faut rappeler que la dystrophie myotonique (DM), ou maladie de Steinert, est une génopathie type dans ces régions affectées par d'autres génopathies. Alors que le taux de prévalence dans le monde varie de 2,4 cas à 14,3 cas par 100,000 habitants, il s'élevait, en 1987, à 196 cas pour 100,000 habitants au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Il s'agit, à notre connaissance, du taux le plus élevé au monde. Elle est une maladie multisystémique, affectant surtout le système neuromusculaire ; elle est progressive, invalidante et incurable.

Les conclusions portent sur la génopathie elle-même, la population à l'étude, les programmes de dépistage à domicile, les activités de la Clinique de dystrophie musculaire, de la section locale de l'Association canadienne de dystrophie musculaire, les interventions de la Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH) et sur une revue de la presse régionale écrite.

1. En ce qui a trait à la génopathie, nous retenons que le spectre clinique de la DM est extrêmement vaste, allant d'une forme congénitale à une forme [62] adulte, avec un rythme de progression variable et imprévisible : certaines personnes peuvent même demeurer peu ou pas symptomatiques durant toute leur vie.

2. Puisqu'il n'y a pas d'évidence clinique ni psychométrique que le génotype de la DM, dans sa forme adulte, prédispose soit à de la déficience soit à de la détérioration intellectuelles, nous en avons tiré la conclusion que, du point de vue éthique, les personnes atteintes sont en principe capables de consentement ou de refus. Elles sont en mesure de comprendre l'information transmise, de faire des choix et de prendre des décisions libres et éclairées.

3. Au plan socio-économique, la population atteinte présente des caractéristiques bien particulières. Globalement, la population symptomatique appartient à un milieu déficitaire tel que révélé par le lieu de résidence (quartiers défavorisés) et les indicateurs de dépendance (sous-scolarité, sous-emploi, faiblesse de revenus).

En pratique cependant les conditions défavorables, tant sur le plan social que sanitaire dans lesquelles elles vivent, nous amènent à recommander la prudence dans la relation avec ces personnes afin d'éviter des influences indues. Dans cette perspective, une approche particulière et des devoirs spécifiques s'imposent aux intervenants pour respecter les droits et libertés de telles personnes.

Cette population atteinte de DM a fait l'objet de 5 dépistages à domicile de 1977 à 1982 (moment où ils ont été suspendus) ; 1,053 personnes ont été rencontrées. En faisant l'historique des interventions génétiques auprès de cette population, nous avons retenu les faits significatifs suivants.

1. Les programmes de dépistage à domicile ont constitué un phénomène médical et social beaucoup plus complexe qu'on aurait pu le concevoir au départ. Nous avons pu constater que les programmes de dépistage nécessitent une préparation soigneuse et exigent un suivi rigoureux, de même qu'ils supposent des ressources humaines et matérielles suffisantes pour mener à bien l'entreprise.

2. Nous nous sommes rendu compte qu'au cours de la période observée (1976-1987) les organismes de la santé, tant régionaux que provinciaux, se sont peu engagés dans la problématique spécifique de la DM et ont tardé à la considérer comme une priorité en santé publique.

3. Dans cette perspective, les efforts déployés par la Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH) nous sont apparus comme une contribution essentielle et originale. Par son action elle a suscité la création d'organismes favorisant la prise en charge de la problématique génétique par la population régionale.

Elle a joué un rôle de premier plan en vue d'assurer les services adéquats aux personnes touchées par la DM et s'est donné comme mission de faire connaître la situation des maladies héréditaires dans la région. Elle a rendu de plus en plus explicite l'urgent besoin de dialogue constant avec les autres organismes de santé en vue d'une stratégie commune d'intervention.

4. La Clinique de dystrophie musculaire a assumé progressivement, depuis sa fondation en 1980, les services cliniques requis suite aux programmes de dépistage. Dès le début de ses activités, face à une clientèle très nombreuse de personnes potentiellement atteintes, elle a dû choisir d'intervenir prioritairement auprès des personnes dépistées atteintes et en âge de procréer. À partir de 1982, elle a étendu ses services de confirmation de diagnostic auprès des autres personnes présumément atteintes.

Jusqu'en 1985, environ 25% des personnes dépistées atteintes ne se sont pas présentées au rendez-vous pour confirmation de diagnostic pour diverses raisons, dont l'incapacité physique, la difficulté de transport, le déni de la maladie.

Devant la situation de fait engendrée par les programmes successifs de dépistage, la Clinique a joué un rôle essentiel dans la mise en place d'une structure de services de plus en plus adéquate pour répondre aux besoins des personnes atteintes ou à risque de dystrophie myotonique, et ce, en intégrant les connaissances scientifiques et technologiques disponibles.

[64]

5. La section locale de l'Association canadienne de dystrophie musculaire est certes appelée à jouer un rôle indispensable pour favoriser l'affirmation des droits

des personnes atteintes, puisqu'elle est une plateforme privilégiée pour exprimer leurs vues sur les interventions génétiques et leurs conséquences.

Nous avons cependant constaté qu'elle a besoin de ressources humaines extérieures pour exprimer à la collectivité les besoins de ses membres, en raison des caractéristiques propres à cette population (isolement, apathie, situation défavorable au plan social et sanitaire). Sur le plan éthique, il est indispensable de consulter cette Association à propos des interventions qui la concernent et de faciliter l'exercice du droit de parole de ses membres.

6. La revue de presse régionale (1974-1988) nous a permis de constater qu'on a relativement peu parlé des maladies héréditaires. Le traitement de l'information dénote une faible connaissance du dossier des maladies héréditaires dans cette région. Le fait qui ressort le plus de cette rétrospective est que les médias écrits ne témoignent d'aucun débat public sur les interventions génétiques conduites au Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Doit-on en déduire que la population préfère laisser les spécialistes (médecins, chercheurs, agents sociaux) discuter de l'ensemble des modalités d'action touchant la condition génétique des saguenéens ? Il incombe toutefois aux organismes qui oeuvrent dans le domaine de la santé de mieux renseigner les agents d'information pour que la population concernée soit plus éclairée et puisse éventuellement réagir.

Dans notre rétrospective, un temps important a été consacré à l'évaluation éthique des interventions génétiques auprès de cette population atteinte de DM au Saguenay-Lac-Saint-Jean, notamment les activités de dépistage à domicile.

1. L'analyse et l'évaluation faites montrent que les activités de dépistage génétique à domicile (1977-1982) et les activités de la Clinique de dystrophie musculaire (1980-1987) ont présenté des aspects positifs et des lacunes.

En ce qui concerne les éléments positifs pour les personnes et la population atteinte ou à risque de DM, ainsi que pour la population saguenéenne en général, mentionnons principalement :

- une offre de services médicaux et sociaux aux personnes atteintes identifiées ;
- une mise sur pied d'organismes d'intervention dans la région ;
- une stimulation de la recherche sur les maladies génétiques en général ;
- une meilleure information des organismes régionaux et provinciaux sur le problème de santé publique posé par la DM ;
- des programmes d'information et d'éducation de la population régionale.

D'autre part, nous avons constaté trois lacunes.

D'abord, il n'y a pas eu d'étude pilote pour mesurer la fiabilité des tests utilisés et pour évaluer les effets familiaux et sociaux des programmes de dépistage.

Ensuite, les délais entre le diagnostic présomptif à domicile et la confirmation du diagnostic médical en clinique ont été trop longs. Ainsi ce n'est qu'à partir de 1985 que la Clinique a été en mesure d'assumer la situation de débordement des services occasionnée par les dépistages commencés en 1977, et en mesure de confirmer des diagnostics présomptifs établis à domicile.

Enfin, dès 1981, la constatation de l'insuffisance de l'infrastructure des services cliniques aurait dû conduire à réévaluer la pertinence de poursuivre le programme de dépistage.

2. Nous avons constaté une importante évolution dans la façon d'aborder le conseil génétique.

Au départ, les professionnels de la santé qui pratiquaient le conseil génétique étaient davantage préoccupés par le caractère endémique de l'affection ; par la suite, les intervenants se sont montrés plus attentifs aux libertés des personnes en

mettant davantage l'emphase sur l'information pour [66] que celles-ci puissent prendre une décision libre et éclairée en matière de reproduction.

Pour l'ensemble du dossier concernant les interventions génétiques auprès des personnes atteintes, le respect des personnes et le droit à la vie privée, corroborés par la Charte québécoise (Art. 5), constituent des valeurs primordiales à respecter tout au cours des interventions génétiques. Nous en avons acquis la conviction profonde lors de notre rétrospective.

Nous tirons de cette analyse rétrospective la nécessité de référer à des lignes directrices en matière d'intervention génétique. Nous insistons particulièrement sur l'importance qu'elles soient largement diffusées auprès des intervenants afin de guider leur action.

Fin du texte