

# Dépistage génétique

## Est-il nécessaire de tout savoir? Des médecins s'interrogent

**Dominique Forget**

**S**i vous jouissiez d'une bonne santé, mais que vos gènes annonçaient un risque de développer un cancer au cours des dix prochaines années de votre vie, voudriez-vous le savoir? Et si l'enfant dont vous rêvez avec votre conjoint avait une chance sur quatre d'être atteint de la fibrose kystique, que feriez-vous? Il existe actuellement plus de 1 000 tests de dépistage qui permettent de vérifier notre susceptibilité à développer certaines maladies héréditaires. Ces tests font la fierté des biologistes moléculaires, mais laissent souvent les individus devant des choix difficiles. Pour cette raison, les médecins généralistes hésitent encore à les recommander à leurs patients.

Au cours d'une étude réalisée dans le cadre de son stage postdoctoral au Centre interuniversitaire de recherche sur la science et la technologie (CIRST), le sociologue Daniel Ducharme a interviewé 15 omnipraticiens de la région du Saguenay/Lac-Saint-Jean et 40 autres de la grande région montréalaise. Plus spécifiquement, il cherchait à cerner l'intérêt de ces médecins pour la génétique et, surtout, s'ils seraient prêts à participer à d'éventuels efforts de dépistage de maladies héréditaires.

«Les chercheurs qui mettent au point des tests de dépistage ou des thérapies géniques travaillent de plus en plus en collaboration avec des compagnies privées, fait valoir le sociologue. Il y a donc une pression énorme pour commercialiser les résultats de la recherche. Les médecins généralistes ressentent cette pression, mais plusieurs y résistent encore.»

Plusieurs omnipraticiens ne voient pas l'intérêt de dépister des maladies à déclenchement tardif comme l'Alzheimer alors qu'il n'existe aucun outil préventif ni même thérapeutique pour soulager les pa-

tients. Cette crainte est d'autant plus justifiée que la détection d'un gène de susceptibilité ne signifie pas nécessairement que l'individu développera la maladie. En effet, mis à part certaines maladies monogéniques (attribuables à un seul gène), les maladies héréditaires dépendent généralement d'une combinaison de facteurs, à la fois génétiques et environnementaux. «Advenant un dépistage positif, une personne pourrait souffrir d'anxiété toute sa vie et ne jamais tomber malade», souligne Daniel Ducharme.

### **L'obstétrique, un cas particulier**

Chez les médecins généralistes qui pratiquent l'obstétrique, le chercheur a noté une plus grande ouverture au dépistage génétique. En effet, les futurs parents qui pensent être porteurs d'un gène «défectueux» veulent parfois savoir si leurs enfants risquent d'être atteints d'une maladie sévère. Ceci s'applique tout particulièrement dans la région du Saguenay/Lac-Saint-Jean où une personne sur quatre porte au moins un gène rattaché à une maladie héréditaire grave comme la fibrose kystique, la tyrosinémie, l'acidose lactique ou l'ataxie de Charlevoix-Saguenay.

«La plupart de ces maladies sont récessives, explique Daniel Ducharme. L'enfant doit recevoir deux copies du gène défectueux pour avoir la maladie, l'une de chacun de ses parents. Plusieurs adultes n'ont qu'une copie du gène et l'ignorent parce qu'ils ne sont jamais malades. Mais lorsque deux personnes dans cette situation ont un enfant ensemble, ce dernier a 25 % de chances d'être atteint de la maladie.»

Les futurs parents font face à un lourd dilemme lorsqu'ils reçoivent les résultats de leurs tests. Certains renoncent à fonder une famille, d'autres choisissent l'adoption et d'autres encore choisissent d'aller



Photo : Martin Brault

**Daniel Ducharme, stagiaire postdoctoral.**

de l'avant. Après tout, un bébé atteint de fibrose kystique peut passer une enfance parfaitement normale. Certains malades, rares il faut le dire, se rendent à l'âge de 30 ans sans éprouver le moindre symptôme. Les personnes atteintes d'ataxie, une maladie neuro-musculaire dégénérative, peuvent atteindre 55 ans avant d'être condamnées au fauteuil roulant. Dans le cas des maladies infantiles comme la tyrosinémie ou l'acidose lactique, le pronostic est plus grave. Les petits fêtent très rarement leur dixième anniversaire.

«Comme le reste de la population, les omnipraticiens se questionnent sur la valeur qu'on choisit d'attribuer à une vie. Devraient-ils suggérer à un couple dont le bébé souffrira à coup sûr de tyrosinémie l'adoption? Leurs conseils devraient-ils être les mêmes s'il s'agit plutôt d'ataxie? Ces questions sont revenues souvent dans les entrevues. Les médecins généralistes ne s'opposent généralement pas au dépistage dans de tels cas, mais ils

voudraient être mieux encadrés pour soutenir leurs patients.»

### **Des choix collectifs**

Outre les questions scientifiques ou éthiques soulevées par le dépistage, les médecins généralistes ont fait part à Daniel Ducharme de certaines craintes sur le plan légal. Pourraient-ils subir des pressions de la part de compagnies d'assurance-vie ou d'employeurs? Ces derniers auraient tout avantage à mettre la main sur les données génétiques qui leur fourniraient de précieuses informations, non seulement sur la santé future de leurs clients ou employés, mais également sur celle de leurs familles.

Viennent ensuite les éternelles questions logistiques. Les maigres ressources actuellement offertes par les hôpitaux dans le domaine de la génétique sont déjà accaparées. Comment pourrait-on répondre à une demande croissante? «Les omnipraticiens croient majoritairement que les tests de dépistage devraient être

réservés à certains patients, uniquement lorsque l'histoire familiale le justifie», note Daniel Ducharme. Pas question par exemple de référer une jeune patiente qui craint, pour aucune raison particulière, de pouvoir développer un cancer du sein.

Selon la plupart des spécialistes interviewés par Daniel Ducharme, les modes de prévention qui sont actuellement préconisés sont moins coûteux et souvent plus pertinents que le dépistage. Encourager un patient à arrêter de fumer, à faire de l'exercice ou à mieux s'alimenter ne coûte rien et peut aider à prévenir des formes de diabète, des maladies pulmonaires et cardiaques, des cancers et d'autres maux, plus répandus que des maladies héréditaires monogéniques. «Les médecins généralistes ne s'opposent pas en bloc au dépistage génétique, dit le chercheur, mais ils croient que certains choix collectifs doivent être faits pour améliorer la santé du plus grand nombre.» ●