

ENJEUX DU DIAGNOSTIC PRESYMPTOMATIQUE

Marcela Gargiulo, Dr en psychologie, attachée à la Consultation de Génétique, Hôpital La Salpêtrière, Paris

Lorsque certains indices font soupçonner le risque d'être porteur d'une maladie génétique, est-il préférable de savoir ou de ne pas savoir ? Une réflexion approfondie dans un cadre pluridisciplinaire permet de comprendre que la dimension subjective du risque génétique est fondamentale.

Les avancées en biologie moléculaire permettent à présent l'identification des individus « à risque » dans diverses maladies héréditaires. En effet, la découverte de l'anomalie génétique associée à des pathologies héréditaires ouvre la voie au diagnostic présymptomatique. Dans ce dernier cas, un individu à risque pour une maladie héréditaire, mais qui ne présente pas de signes – présymptomatiques –, désire connaître son statut réel par rapport à l'affection qui touche d'autres membres de la famille.

D'une manière générale, l'évolution de la génétique engendre des changements profonds dans les représentations que l'individu se fait de lui-même. Les maladies génétiques suscitent en effet des questionnements fondamentaux sur la condition humaine :

- Le mystère des origines : d'où vient-on ? Comment a-t-on été conçu ? De quel parent a-t-on hérité le gène responsable de cette maladie ?
- Les inégalités biologiques : pourquoi une maladie touche-t-elle les femmes et non les hommes ? Pourquoi, dans une famille, l'un des frères est-il malade et l'autre non ?
- Parfois le sens même de la vie : Quel est le degré de handicap supportable pour un couple qui doit décider d'une interruption médicale de grossesse (IMG) ?

La complexité du questionnement est majeure pour les personnes « à risque » quand il s'agit de demander un test présymptomatique d'une maladie pour laquelle il n'existe pas encore de traitement ou de prévention possible.

Le cas extrême est celui de la maladie de Huntington. Si la personne décide de faire le test présymptomatique, elle saura qu'elle sera malade un jour, sans savoir quand la maladie se déclarera exactement, ni quelle en sera la gravité. Bien que la maladie de Huntington représente un modèle extrême, l'expérience de notre équipe dans les domaines d'autres pathologies « moins invalidantes » montre que la prédiction a un impact majeur sur la vie de la personne, quelle que soit la gravité de la maladie. Les enjeux de la révélation du statut génétique chez un individu asymptomatique sont considérables, surtout s'il s'agit d'une pathologie grave sans thérapeutique efficace.

Savoir ou ne pas savoir

Pour la personne à risque, le doute peut devenir insupportable, source de frustration, de peur et de difficulté à planifier son avenir : suis-je porteur ou non ? Serai-je malade à l'avenir comme mes apparentés ? Ce doute conduit certains à vivre au quotidien en s'observant, avec des préoccupations somatiques persistantes et en interprétant ses impressions par des signes avant-coureurs de la maladie. La nécessité de savoir devient impérieuse pour celui qui pense trouver dans le résultat du test un

moyen de sortir de cette paralysie. Écoutons le témoignage de Marie, femme à risque pour la maladie de Huntington :

« Quelque chose m'échappe-t-il des mains ? Un mot, un travail à effectuer, une personne à rencontrer échappent-ils à ma mémoire, alors surgit l'angoissante question : est-ce le début de la maladie ? ... Et ainsi se poursuit le fil normal de mes jours, sans que personne ne puisse seulement pressentir ce qui se passe dans ma tête et encore moins pressentir le sursaut d'énergie que représente un tel quotidien ! »

Chez les personnes à risque, le doute peut devenir une sorte de drogue, l'incertitude une manière d'être et de se construire. La capacité de désirer, de se projeter, de programmer se trouve altérée : *« Sauf pour mes études en théologie, je ne suis jamais allée à l'université puisque j'avais décidé de ne pas faire d'études longues... J'allais peut-être mourir bientôt ! »*

L'épée de Damoclès au-dessus de la tête – menace permanente d'être malade un jour – oblige certaines personnes à risque à retarder la prise de décision sur des questions fondamentales. Le doute peut aussi masquer d'autres questions d'ordre intime, familial ou professionnel. Pour certains, « être à risque » devient une explication universelle à tous leurs problèmes vitaux. Des décisions majeures sont marquées par ce doute.

Marie : *« Juste après la mort de ma mère, j'ai décidé que je ne me marierais pas, que je n'aurais pas d'enfants. Des enfants sans mère, cela suffit ! »* Ainsi, des choix d'existence sont fondés sur l'éventualité d'être porteur ou non du gène.

Cadre du test présymptomatique

La consultation de génétique médicale répondant à la demande des tests présymptomatiques à l'hôpital de la Salpêtrière est inspirée des recommandations internationales. L'originalité de cette consultation est de donner du temps au consultant avant de décider de faire ou de ne pas faire un test présymptomatique. Plusieurs entretiens sont proposés. L'objectif est d'aider les consultants à appréhender les conséquences du résultat du test sur leur vie future. L'équipe de la consultation est pluridisciplinaire. La multiplicité des interlocuteurs permet d'aborder le problème sous différents angles et enrichit la réflexion de la personne à risque.

Quatre étapes successives sont proposées :

1. Une phase d'information ;
2. Une phase de réflexion ;
3. L'annonce du résultat du test ;
4. Un suivi psychosocial après l'annonce.

Le déroulement de ces phases permet aux consultants de renouveler leur désir de connaître leur statut génétique ou d'interrompre de manière définitive ou temporaire la démarche. Le désir de ne pas savoir peut surgir à tout moment. Ceci montre l'intérêt du délai entre la demande initiale du consultant et le prélèvement permettant l'analyse moléculaire. ***Ce temps est d'une grande importance***, car certaines personnes – environ 40% - décident après réflexion qu'il vaut mieux rester dans leur statut à risque que savoir qu'elles sont porteuses du gène d'une maladie jusqu'alors incurable.

« Le cadre est destiné à aménager des paliers dans le processus d'accès à une information redoutable, laissant toujours place au désir de ne pas savoir ».

L'entretien psychologique, phase de réflexion et de préparation

Après les explications données par le médecin et le spécialiste lors de la phase d'information, le consultant – s'il souhaite toujours connaître son statut génétique – aborde la phase de réflexion et de préparation au résultat. Dans cette phase, l'entretien psychologique doit faire émerger l'individuel, le subjectif et le vécu du consultant. Différents domaines de la vie du consultant peuvent être explorés et différentes questions sont considérées.

Dans un premier temps, il est important de situer la demande de test présymptomatique dans le contexte global de la personne. Pourquoi souhaite-t-elle connaître son statut génétique ? Quelles sont les raisons qui la motivent à entreprendre un telle démarche ? Pourquoi maintenant ?

Les motivations les plus souvent évoquées lors des entretiens de réflexion sont : lever le doute, préparer l'avenir, informer ses enfants de leur risque, ne pas transmettre la maladie à un futur enfant. Mais les motivations exprimées d'emblée par les consultants ne sont pas toujours les véritables moteurs de la démarche.

Lors de l'entretien psychologique, la mise au jour de motivations latentes peut donner un sens différent à la demande de test présymptomatique. Cette émergence pulsionnelle met en tension des éléments de la «*vie actuelle de la personne mais aussi de son histoire et de sa préhistoire* ». Si ces motivations émergent lors de l'entretien et que la personne peut formuler et comprendre les raisons profondes de son désir de savoir, le résultat – quelle que soit sa nature – sera mieux intégré, car mieux resitué dans l'histoire personnelle des consultants.

Le consultant est aussi invité lors de l'entretien de réflexion à se projeter dans l'avenir dans les deux scénarios possibles : porteur du gène ou non porteur. Quels sont les changements qu'il imagine, après l'annonce du résultat génétique, dans différents domaines de sa vie et de son avenir ? Nous explorons ***quatre types d'anticipations*** qui concernent les dimensions suivantes : soi-même, sa vie familiale, sociale et professionnelle. Cette mise en situation doit permettre à la personne à risque d'anticiper la manière dont elle réagira une fois qu'elle sera en possession de cette information sur son avenir. *Ce travail permet de passer du registre de la prédiction, génératrice d'une rupture temporelle, au registre de l'anticipation qui rend possible une projection de l'avenir. L'importance d'une démarche active est cruciale. L'objectif de cette anticipation est de mobiliser « l'angoisse signal » avec ses effets protecteurs sur le psychisme.*

Un autre temps de l'entretien nous amène à explorer ***le risque subjectif*** ou *risque vécu* qui peut être défini comme la représentation individuelle et originale que chaque individu construit de son propre risque. Bien que le consultant sache que dans la réalité des maladies qui nous occupent, son risque *a priori* est de 50%, chacun l'appréhende de façon différente. Le risque subjectif ne correspond pas toujours au risque objectif – 50 % - d'être ou de ne pas être porteur du gène. Ainsi, malgré les explications données par le généticien lors du conseil génétique, certaines personnes sont convaincues qu'elles ne seront pas porteuses du gène à l'issue du test. D'autres sont certaines d'être « déjà malades » alors qu'elles ne présentent aucun signe de la maladie. Irrationnel, ce risque subjectif a cependant une logique interne.

Si le concept de filiation n'a pas, au sens strict du terme, la même signification d'un point de vue biologique, juridique ou psychologique, « l'être à risque » ne renvoie pas seulement à un problème d'ordre génétique. Il est accompagné de phénomènes psychologiques, d'une modification de la subjectivité.

Le risque subjectif désigne l'ensemble des représentations psychiques forgées par la personne à risque. C'est une création individuelle qui résulte d'une jonction entre « la théorie » que le sujet à risque se crée sur son statut et une question liée à sa filiation.

Voyons, à travers deux témoignages, comment peut exister dans le risque subjectif une question de filiation qui cherche à s'exprimer.

Pierre est médecin. Son père est décédé récemment de la maladie de Huntington. Il vient demander un test présymptomatique. Au cours de l'entretien, quand nous explorons son risque subjectif, il livre les pensées suivantes : *« Je suis convaincu que je suis porteur du gène (...) Je sais que cela est irrationnel mais au fond de moi je me suis construit comme porteur.(...) Et si je ne suis pas porteur ? Cela voudrait dire que je ressemble à ma mère ? Que j'ai hérité d'elle ? Cela serait pour moi très difficile à accepter ! A la limite, je préfère être porteur que ne pas l'être ».*

Marie : *« Je sais depuis toujours que je peux devenir comme ma mère, mourir comme elle. Est-ce que ce sera ma seule manière de lui ressembler ? Personne ne m'a jamais dit : « tu ressembles à ta mère ». Qui aurait pu me dire une chose pareille ? Au contraire, et encore aujourd'hui, les gens s'aventurent à me dire : « Tu ressembles à ton père ». Cependant, à chaque fois mon cœur se serre, c'est comme si toute une partie de moi-même était niée ».*

Nous constatons à travers ces témoignages que la question d'être ou ne pas être porteur du gène ne se réduit pas à une seule et unique question d'ordre médical. C'est sans doute pour cette raison que certaines personnes qui obtiennent un résultat « favorable » d'un point de vue médical sont extrêmement fragilisées par l'annonce.

Un exemple intéressant de ces réactions paradoxales est celui d'Ana qui fait le test présymptomatique de la maladie de Huntington à l'âge de 45 ans. Son frère aîné, atteint de la maladie, est déjà à un stade très avancé et placé en hôpital psychiatrique depuis des années. Le résultat du test s'avère favorable pour elle. Elle n'est pas porteuse du gène. Suite au résultat, elle est déstabilisée. Une question l'inquiète : « Comment je vais annoncer cela à mon frère ? J'aurais préféré être porteuse. Je ne supporte pas qu'il le soit et que moi je ne le sois pas. Mon frère n'acceptera jamais que je ne sois pas porteuse, il sera très jaloux ».

En ce qui concerne le risque subjectif exprimé au cours des entretiens, Ana disait : *« Je veux être porteuse du gène. Mon frère, c'est le seul homme qui a compté pour moi. Il n'a jamais fait attention à moi, il m'ignorait. Il a toujours préféré ma sœur à moi. Quand il est tombé malade, j'ai pu l'aimer et m'occuper de lui. Etre malade à mon tour serait la meilleure manière de rester à son côté. Je ne voudrais pas qu'il soit jaloux...qu'il pense qu'il est seul ».*

Ces cas montrent bien que le fait de ne pas être porteur du gène ne représente pas toujours une joie immense. Le résultat du test prend sa signification dans une histoire individuelle. Paradoxalement, il n'y a pas de bon ou de mauvais résultat en soi. C'est pourquoi le suivi ne concerne pas seulement les porteurs mais aussi les non-porteurs du gène.

Discussion

Entre l'arbre généalogique dessiné par le généticien et la constitution de la famille fantasmatique du consultant, il n'existe pas de correspondance point par point. Chaque consultant a une manière singulière de comprendre et d'assimiler l'information objective. Cette singularité n'est pas à relier avec le niveau d'études ou les capacités intellectuelles de l'individu. Ce qui prime pour la personne, c'est son risque subjectif, son risque vécu, son mythe de soi.

Chez la personne à risque, un travail d'élaboration psychique tente de se représenter et de donner une signification à son statut. Le sens donné est parfois irrationnel, à l'origine d'une discordance entre le discours objectif de la médecine et la parole singulière du malade. Au delà des lois de la transmission

généétique, le consultant se retrouve confronté à ses propres lois de transmission entre générations, fondées sur une narration qui l'inscrit dans sa propre filiation.

Ainsi, lors de l'entretien psychologique, nous devons favoriser l'expression de ce risque subjectif, car il porte en lui les clés de compréhension nécessaires pour l'accompagnement des personnes désireuses de connaître leur statut génétique. Notre travail consiste à distinguer la présence de deux registres distincts, le rationnel et le pulsionnel. Il ne s'agit pas de tenter de les faire coïncider, « au contraire il s'agit de laisser du jeu, un espace, pour la pensée liée au conflit, à la tension ». Cette distinction ouvre la voie à un travail d'élaboration.

En conséquence, la présence de psychologues dans ce type de consultation de médecine prédictive est une nécessité. Si le généticien est le garant de la révélation du statut génétique du consultant, le psychologue, en amont ou en aval, travaille pour l'émergence des représentations sur le statut de risque et sur l'anticipation de l'impact du résultat génétique sur la vie future. Après le résultat, la personne passe d'un statut d'être à risque à celui d'être porteur ou non du gène. Ce changement implique un remaniement identitaire important, mais aussi comportemental et émotif. Si ce travail d'élaboration préalable n'est pas accompli, l'annonce peut être à l'origine d'un effondrement psychologique lourd de conséquences pour la suite de l'existence du consultant.

L'expérience de notre équipe pluridisciplinaire commence à porter ses fruits et sert de base à la réflexion d'autres consultations de médecine prédictive dans le domaine d'autres pathologies. L'évaluation effectuée par notre équipe et les études internationales menées sur la population de personnes à risque pour la maladie de Huntington montrent que le cadre pluridisciplinaire et la temporalité proposée constituent un modèle qui devrait être adopté pour d'autres maladies dont le diagnostic présymptomatique est possible.

Marcela Gargiulo

*Nous revenons régulièrement sur cette procédure du test prédictif, souvent génératrice de crise identitaire et existentielle. L'article de Mme Gargiulo met parfaitement en évidence l'importance de l'accompagnement psychologique après la phase d'information, et met plus particulièrement l'accent sur les notions de **temporalité** (nécessité du donner du temps au temps) et d'**anticipation** (nécessité d'anticiper nos réactions face au résultat, quel qu'il soit, et cela dans les différents registres de la vie). Le respect des Directives internationales auxquelles ont souscrit une majorité de **Centres de Génétique** au monde, constitue véritablement le cadre de protection minimal puisqu'elles soulignent la nécessité absolue d'une équipe pluridisciplinaire (généticien, psychiatre, psychologue, infirmier ou assistant social) pour l'accompagnement des candidats au test. Encore un grand merci à Mme Gargiulo, qui nous a autorisé à reproduire cet article.*