

Aspects psychologiques du dépistage présymptomatique de la Maladie de Huntington

Stéphane HALKIN (1), Georges HOUGARDY (2)

ABSTRACT

Psychological aspects in predictive testing for Huntington's disease

Predictive DNA-testing has become a reality for several late-onset diseases. Huntington's disease is one of them, characterised by slow mental and physical deterioration. Uncertainty about the patient's own risk or children's future may be considered as a burden. In this paper, we recall how predictive testing has raised ethical and sanitary questions and we describe some psychological characteristics of at-risk persons' anxiety, the possible relief coming from the predictive test, and the role psychologists or psychiatrists may take in multidisciplinary genetical counselling. Only the elaboration of request in a physician-patient relationship authorise a global approach and can help deciding in favour of the test or not. The predictive test can only be considered as an option among many others, in order of helping insecure patients.

Key words : *Huntington's disease, Predictive testing, Adverse events, Psychology.*

Introduction

On ne parlerait probablement pas aujourd'hui de la Maladie de Huntington si un jour nouveau, chargé d'espoir et de craintes, n'était venu la sortir de l'ombre voici quelques années. En effet, la découverte d'un test génétique

(1) Assistant à l'Ulg, Résident-Spécialiste, Service de Psychiatrie et de Psychologie Médicale, CHU de Liège. (2) Chargé de cours à l'Ulg, Chef de Service Associé, Service de Psychiatrie et de Psychologie Médicale, CHU de Liège.

a permis son dépistage avant l'apparition des premiers symptômes. Ce sont donc les espoirs et les doutes liés à la pratique du dépistage qui seront abordés dans cet article, après un bref rappel des caractéristiques de la maladie.

Description

La maladie de Huntington se transmet sur un mode autosomique dominant. Un enfant, né d'un parent porteur du gène, a 50 % de risques d'être lui-même porteur du gène, un descendant du second degré d'une personne porteuse du gène a à son tour 25 % de risques d'être lui aussi génopositif.

La pénétrance de cette anomalie génétique est complète, ce qui signifie que le porteur du gène développera tôt ou tard la maladie et en mourra, sauf, bien sûr, s'il est préalablement atteint par une autre condition fatale.

La maladie de Huntington est une affection à début tardif. Dans la plupart des cas, elle prend cours au milieu de l'âge adulte, quand les décisions majeures concernant la conjugalité et le choix de carrière ont déjà été prises. Un autre aspect, plus tragique encore, tient dans le fait que les premiers symptômes surviennent dans la majorité des cas entre 35 et 45 ans c'est-à-dire généralement après la naissance des enfants. Il existe cependant une grande variabilité dans l'âge de début, qui peut se situer dans l'enfance – ce sont les formes juvéniles – ou dans la vieillesse.

La durée de vie moyenne après l'apparition des premiers signes cliniques est d'une petite vingtaine d'années. La mort survient dans des conditions de délabrement physique et moral profond.

Il s'agit d'une affection rare mais qui n'est pas exceptionnelle : 1 cas pour 10.000 habitants.

En Belgique, on dénombre environ 1.000 personnes malades, pour plusieurs milliers de personnes porteuses de l'anomalie génétique. En Belgique francophone, 400 à 500 familles vivent au quotidien avec la maladie de Huntington.

Le Centre de Génétique de l'Université de Liège connaît les pedigrees d'environ 80 familles touchées par la maladie.

La symptomatologie repose sur une triade classique : les anomalies du mouvement, les troubles cognitifs et les troubles de l'humeur. Leur ordre d'apparition et leur chronologie évolutive est variable.

Les troubles moteurs se signalent d'abord par l'apparition de mouvements choréiques qui s'aggravent pendant les dix premières années, puis s'évanouissent pour laisser place à un état akinétique hypertonique, avec mutité.

Les troubles cognitifs commencent par un manque d'efficacité de la pensée et par des échecs dans l'accès volontaire à la mémoire. Ils se poursuivent par la survenue progressive d'un état démentiel, entrecoupé de moments de lucidité. La compréhension du langage est le plus souvent conservée, mais la parole tend à devenir inaccessible au fil de l'évolution, jusqu'à une mutité complète qui n'est brisée que par des mots criés, dans des états de forte excitation.

Le troisième axe symptomatologique est représenté par la pathologie dépressive, qui, quand elle survient, s'installe toujours dans les premiers moments de la maladie et précède souvent les autres signes. Contrairement à ce qu'on pourrait attendre, il ne s'agit pas d'une dépression réactionnelle, précipitée par exemple par l'inquiétude et le fardeau de la maladie, mais bien d'un syndrome psycho-organique, qui prend la forme d'une dépression endogène (Folstein, 1991).

Le suicide est 4 à 8 fois plus fréquent chez les Huntingtoniens (Lipe *et al.*, 1993), amenant le risque suicidaire proche des 10 % chez les personnes atteintes. Notons qu'il est également beaucoup plus fréquent chez les proches, porteurs du gène ou non. Le suicide peut intervenir à n'importe quel moment de l'affection, mais il existe un pic au moment de l'installation des premiers symptômes. On sait maintenant que le suicide dans la maladie de Huntington est presque toujours le symptôme de la maladie dépressive concomitante (Di Majo *et al.*, 1993).

Actuellement, aucun traitement n'enraye le cours de la maladie. Les traitements symptomatiques, peu efficaces, sont décevants.

Découverte des tests

Deux grandes découvertes récentes ont profondément marqué l'histoire de la maladie. A Boston, en 1983, Gusella et ses associés mettent en évidence un marqueur proche du gène de maladie de Huntington, sur le chromosome 4. Un test génétique *indirect* était accessible. Il a été disponible chez nous à partir de 1989.

Dix ans plus tard, en mars 1993, le Groupe de Recherche sur la Maladie de Huntington découvre le gène lui-même, dont l'anomalie se caractérise par la répétition excessive d'une petite séquence d'A.D.N. Cette découverte a donc autorisé la pratique du *test direct*, permettant, à n'importe quel moment de la vie, un dépistage présymptomatique sur une prise de sang, sans avoir recours aux prélèvements sur d'autres membres de la famille, comme c'était le cas avec le test indirect.

La pratique prénatale du test a également rendu possible le dépistage présymptomatique chez l'embryon.

Si le test permet un dépistage présymptomatique, il n'autorise pas pour autant le diagnostic de la maladie de Huntington. En effet, il n'y a pas de lien direct entre la présence du gène et l'observation de symptômes neurologiques, qui peuvent avoir des origines très différentes.

Conséquences éthiques et sanitaires du test

La découverte de l'anomalie génétique responsable de la maladie de Huntington, attendue avec beaucoup d'espoir par le monde scientifique, ainsi que par la communauté des patients à risque, d'ailleurs largement impliquée dans la promotion de la recherche (Revkin, 1993), est évidemment considérée comme une avancée significative vers une future thérapie génique. De nombreuses maladies génétiques à début tardif suivent d'ailleurs le même parcours, puisqu'on peut actuellement dépister plusieurs d'entre elles avant qu'elles ne se signalent cliniquement (Tibben *et al.*, 1996).

L'avenir proche va voir déferler sur le marché un nombre important de possibilités supplémentaires de dépistages présymptomatiques. Nous sommes donc dans une ère médicale intermédiaire (celle du dépistage présymptomatique sans traitement), ère au sein de laquelle l'étude du dépistage de la maladie de Huntington tient une place de pionnière, de prototype.

Revenons à la maladie de Huntington : parallèlement à la satisfaction de la découverte de marqueurs de l'anomalie génétique, s'est développée une importante réticence d'ordre éthique par rapport à la diffusion du test.

Voici quelques-unes des questions médico-éthiques auxquelles les pionniers ont été confrontés :

- Faut-il mettre à la disposition du patient un test sans vertus thérapeutiques, révélant une certitude peu réjouissante sur son propre destin, sur celui de sa descendance et parfois, sur celui de sa fratrie et de ses ascendants. L'homme est habitué depuis toujours à une incertitude presque absolue sur les modalités de sa finitude. Que va-t-il faire d'une telle certitude apparemment prématurée... D'autre part, comment ne pas léser les patients à risque qui réclament ce test, en les privant d'autorité d'une décision qu'ils pourraient peut-être assumer d'une manière autonome. Bref, allons-nous consentir à éclairer les patients, et si oui, quel degré de liberté allons-nous leur laisser ? (Gillerot, 1997).

- Le test présymptomatique positif ne risque-t-il pas de précipiter le patient dans une dépression grave ou le pousser au suicide ? Des patients sains plongeraient sans symptômes dans un état pré-palliatif... Serions-nous les fossoyeurs des pré-huntingtoniens ? Par ailleurs, que faut-il penser du

suicide existentiel – raisonnable, pourrait-on presque dire- face à une maladie qui vous transforme en spectre pendant 15 ans, avec l'horrible cruauté de vous offrir de temps à autre quelques moments de lucidité ?

- Le test offre la possibilité aux parents à risque de réaliser un dépistage prénatal et, à la clé, une interruption de grossesse. Les implications eugéniques de cette décision sont très complexes : quelle est, ici, la limite entre un eugénisme négatif, louable en soi, qui viserait à éradiquer les affections héréditaires transmissibles, pour le poids de souffrances humaines qu'elles entraînent; et un eugénisme positif qui vise à la création d'un homme parfait, sans tares ? (Van Steirtegem, 1997). Qui oserait dire finalement que la vie d'un huntingtonien n'en vaut pas la peine ? C'est pourtant à cette question que les parents, en dernier ressort, sont confrontés : décider que la vie d'un futur enfant doit être interrompue s'il est porteur de la même anomalie génétique que son parent, parent chez qui la maladie ne s'est pas encore manifestée. Plus terrifiante encore est la situation dans laquelle des parents se résolvent à pratiquer le test prénatal pour la première fois alors que leurs premiers enfants n'ont pu bénéficier de cette pratique. Enfin, plus simplement, quelle sera l'attitude du parent génopositif face à la procréation, sachant qu'il tombera probablement malade quand les enfants seront encore petits, et qu'il imposera du même coup à son conjoint d'en assurer seul l'éducation.

- Quel est le risque de détournement du test à des fins d'eugénisme professionnel : rappelons que les tests génétiques à l'embauche ou exigés par les compagnies d'assurance et les banques sont théoriquement possibles dans notre pays (Van Steirtegem, 1997).

- Faut-il s'opposer au remboursement presque complet du test par la sécurité sociale, (+/- 10.000 BEF) test qui n'a pas de valeur diagnostique et qui n'offre, à première vue, aucun avantage d'ordre thérapeutique.

Une tentative de réponse, une riposte éthique en quelque sorte, est née de ces questions : ce sont les fameuses guidelines, code de conduite issu du travail de la Fédération Mondiale de Neurologie avec l'Association Internationale Huntington, une association de patients (IHA et WFN, 1994).

Rappelons-en les grandes lignes :

«Le test ne s'adresse qu'à des sujets majeurs, à risque et informés. La demande doit être effectuée librement en dehors de la contrainte de toute autre personne, y compris de la famille proche. Il en résulte que le test prénatal ne pourra être réalisé que si le test positif débouche sur une interruption de grossesse.» En effet, la réalisation d'un dépistage chez le fœtus, découplée de l'obligation d'interrompre la grossesse en cas de résultat positif, viole l'autonomie de l'enfant à venir, en le privant du recours

à une décision libre quant à son propre souhait de connaître ou non son statut génétique une fois adulte (Craufurd, 1996).

«La liberté face au test doit également être respectée par le médecin, qui n'a pas le droit d'encourager quiconque à passer le test.»

Les guidelines définissent encore la composition du conseil génétique multidisciplinaire, suggèrent une phase d'information et d'analyse de la demande d'une durée d'un mois minimum et conseillent une prise en charge systématique après le dépistage, quel que soit son résultat.» (Joos, 1997).

Données épidémiologiques issues de la pratique du test sur le terrain.

Premièrement : qui pratique le dépistage ? 2/3 des personnes à risque interrogées se déclaraient intéressées par le test, arguant du fait qu'un dépistage pourrait soulager leur insoutenable incertitude face à l'avenir (syndrome de Damoclès), les aider à prendre des décisions adéquates en ce qui concernait leur planning familial, et leur permettre de délivrer aux enfants une information correcte quant à leur propre risque. Pourtant, la plupart redoutaient de graves problèmes émotionnels, s'ils étaient confrontés à un résultat positif. 15 % d'entre eux évoquaient même la possibilité d'un suicide dans cette éventualité.

Or, seule une minorité des personnes à risque (10 à 15 %) s'est finalement présentée au test.

Ceux qui se sont détournés du test alors qu'ils s'y étaient préalablement montrés favorables expliquent qu'ils ont pensé finalement ne pas pouvoir faire face à un mauvais résultat, qu'ils ont mis en doute l'éventuel impact positif que le test pourrait avoir sur leur qualité de vie, ou encore, que les décisions majeures concernant leur vie avaient déjà été prises.

Revenons sur la minorité de personnes à risque qui a choisi de se soumettre au dépistage. Elle a des caractéristiques particulières : il s'agit de personnes présentant un niveau d'éducation supérieur à la moyenne, faisant preuve d'aptitudes excellentes à faire face et jouissant souvent d'un entourage social adéquat, ainsi que d'une force du moi importante. Il y a donc autosélection des candidats, d'ailleurs favorisée par la lourdeur et la longueur du protocole, qui élimine les demandeurs les moins bien armés (Kreuz, 1996; Codori, 1994).

Deuxièmement : y a-t-il des réactions psychologiques négatives après le dépistage, quel qu'en soit le résultat ? (tentative de suicide ou projet suicidaire, hospitalisation psychiatrique, dépression majeure, augmentation marquée de l'abus d'une substance ou rupture de relations interpersonnelles

importantes) (Lawson *et al.*, 1996). On n'observe en fin de compte que peu de réactions négatives d'ordre psychologique après le test (15 %). On n'a pas rapporté de cas de suicide depuis le début de la pratique du test et peu de patients ont exprimé des idées suicidaires après le dépistage. Il n'y a aucune différence de répartition sexuelle, d'âge, de passé psychologique ou psychiatrique, de statut civil, d'entourage social ou de niveau d'éducation entre le groupe qui présente une réaction négative et celui qui n'en présente pas. La seule différence, et elle est d'importance, c'est la présence d'affects dépressifs avant le test. C'est le seul facteur prédictif d'une réaction négative au test, quel que soit son résultat.

Comparons maintenant le groupe des réactions négatives après un test *positif* et celui des réactions négatives après un test *négatif*. Ici encore les statistiques nous surprennent : il n'y a pas de différence statistiquement significative entre la fréquence de réactions psychologiques défavorables chez les sujets dépistés génopositifs et chez les sujets dépistés génonégatifs. En d'autres termes, ce n'est pas plus *dangereux* d'être confronté à un résultat positif qu'à un résultat négatif. La seule différence, sur un plan individuel, est une différence de timing : les réactions négatives surviennent généralement dans les deux mois qui suivent un résultat *positif* alors qu'elles se manifestent dans la période de 6 mois à un an qui suit un résultat *négatif*.

Comment comprendre l'importante morbidité psychologique que l'on constate après un test négatif : trois explications semblent possibles.

La première, c'est que si le test négatif *sauve* de la maladie de Huntington, il ne sauve ni des autres maladies, ni de la mort. Libérés du péril de la maladie de Huntington, les ex-futurs choréiques voient s'ouvrir à leurs pieds un autre précipice d'incertitude : si ce n'est pas la chorée, ce sera quoi...

La deuxième explication découle de la dynamique familiale particulière des huntingtoniens. En effet, qu'est-ce qu'un test négatif, sinon la désolidarisation d'avec la malédiction familiale. Les familles (comme les soignants d'ailleurs) ont coutume, pour se protéger du fardeau de la maladie, de cacher à la descendance son caractère héréditaire et son nom. Pour maintenir leur fragile homéostasie, les familles ont tendance à désigner, à prédire secrètement, sur des critères de ressemblance subjectifs, qui de leurs descendants et de leurs pairs seraient atteints. C'est la culpabilité du survivant, doublée de celle du déserteur et du délateur, qui frappe celui qui a rompu la loi du silence, celui qui a tiré son épingle du jeu (Demyttenaere *et al.*, 1992).

Une troisième explication tient au déni. C'est lui qui s'inscrit entre la personne à risque et son propre risque. On le rencontre ainsi parfois,

déguisé dans la conviction inébranlable d'être atteint, cachant mal le secret espoir que cette certitude conjuratoire éloignera en fin de compte la possibilité d'être porteur du gène. Toutes les décisions importantes de la vie sont prises en fonction de ce pari : la génonégativité représente donc pour ces personnes un redoutable désaveu (Martindale, 1987).

Reprenons nos statistiques : après un an, les deux groupes (celui des réactions négatives après un test positif et celui des réactions négatives après un test négatif) sont redevenus identiques en ce qui concerne les répercussions psychologiques dues au résultat, et strictement superposables à la morbidité psychiatrique observée au sein de la population normale (Decruyenaere *et al.*, 1996).

Si, d'un point de vue individuel, la seule différence entre les deux groupes est une différence de timing dans l'apparition des éventuelles réactions psychologiques négatives, il n'en est pas de même sur le plan familial puisqu'on note que le désarroi du conjoint est beaucoup plus important quand le dépistage est positif.

Les données reprises plus haut nous renseignent sur l'éventuelle malfaisance du test, mais pas sur son potentiel bienfaisant.

En effet, l'objectif attendu ou, du moins, espéré de la pratique du dépistage était, sur un plan individuel, le soulagement de l'insoutenable incertitude et, par-là, l'amélioration de la qualité de vie.

Malgré le caractère apparemment inoffensif du test (très peu de patients dépistés font mention d'un déclin de leur qualité de vie) les études révèlent que seule une minorité des patients testés, quel que soit leur statut génétique, ont constaté une amélioration de leur qualité de vie, un an après la passation du test. Une étude canadienne multicentrique et prospective, qui portait sur 135 sujets a montré qu'un an après la passation du test, 27 % des sujets dépistés positifs rapportaient une augmentation de leur qualité de vie et seulement 48 % des sujets dont le risque s'était vu annulé par le dépistage évoquaient une amélioration de leur qualité de vie.

Voici donc l'étrange résumé de ces études : après un an, le dépistage n'est plus malfaisant mais, pour la majorité des patients testés, il n'est pas non plus bienfaisant.

Comment interpréter les résultats de ces études :

– Le concept de *réaction psychologique négative* comporte en soi un jugement qualitatif, qui va à l'encontre de ce que nous savons de la clinique des réactions aux maladies somatiques graves. La peur (*l'angoisse*), les multiples deuils personnels (*la dépression*), la colère etc. n'appartiennent-ils pas à l'arsenal des réactions possibles et normales après un dépistage positif ?

De la même manière, les difficultés classiquement rencontrées par les *vétérans* (héros immortels ou victimes fragilisées) ne relèvent-elles pas de processus adaptatifs normaux dans de pareilles circonstances. Autrement dit, *l'angoisse du survivant* n'est-elle pas nécessaire aux génonégatifs fraîchement dépistés pour s'accommoder à cette nouvelle réalité ?

Des critères qualitatifs généraux définissent donc mal les réactions psychologiques au dépistage. Seuls les critères quantitatifs semblent utiles et accessibles aux études épidémiologiques.

– L'estimation de la qualité de vie dépend pour une large part de l'autoévaluation. Encore une fois, un diagnostic grave met dramatiquement en jeu nos mécanismes de défense. Dans le cas des maladies somatiques graves et du dépistage positif de la maladie de Huntington, toutes les déclinaisons du déni sont possibles pour restaurer l'illusion perdue de la maîtrise. Le déni embellit donc sans aucun doute la perception de la qualité de vie. Ceci d'autant plus ici que les candidats étaient fermement persuadés que le dépistage pourrait les aider à mieux supporter leur destin (souvenez-vous de l'autosélection de candidats *battants*). Une déception quant à un test qu'on réclamait à cor et à cri ne doit pas être facile à admettre. Il est dès lors fort probable que le faible pourcentage de personnes dépistées positives qui signalent une amélioration subséquente de leur qualité de vie soit encore surestimé. On voit donc que le caractère singulier du mode d'intégration individuel du résultat du test ainsi que le vécu profond du dépistage échappent à l'analyse statistique.

L'épidémiologie est indispensable dans un domaine nouveau comme celui-ci, mais il faut se garder de lui poser des questions auxquelles elle ne peut répondre : les études statistiques ne nous diront pas si c'est une bonne idée de faire un dépistage chez telle ou telle personne, elles ne soulageront pas nos angoisses de soignants par rapport au test, elles ne pourront valablement se substituer à l'analyse individuelle de chaque demande.

Voyons comment le colloque singulier peut nous aider à avancer dans ce labyrinthe angoissant.

Evoquons d'abord la situation de la personne à risque

On entend parler de *l'insoutenable incertitude* dans toutes les publications qui traitent du dépistage de la maladie de Huntington, on la retrouve dans la bouche de tous les candidats au test.

Ce que les personnes à risque pour la maladie de Huntington savent depuis longtemps, c'est que les hommes ne sont pas égaux devant la mort.

Tout le monde, certes, est condamné à mort, ce qui est une sorte d'égalité très relativement consolante. Mais la condamnation à mort s'assortit

de supplices divers, dont certains sont exempts puisqu'ils meurent en dormant. L'inégalité est flagrante quant au laps de temps qui nous est imparti et quant à la souffrance qui précède la mort.

Si à première vue, cette intolérable incertitude évoque la clinique du traumatisme psychologique, elle en est pourtant un peu différente. En effet, ce que les candidats à risque – du moins ceux qui présentent une insoutenable incertitude – redoutent le plus, c'est la perspective de la déchéance, alors que ce que les traumatisés *classiques*, comme on les rencontre dans le stress post-traumatique, craignent, eux, c'est la néantisation inhérente à notre destin. L'angoisse du candidat à risque, quel *que soit son statut génétique réel*, se rapproche donc de celle qu'on rencontre chez le séropositif, quand la mort-maladie a déjà mis un pied dans la demeure. Ce n'est pas l'existence même de la mort qui angoisse le patient à risque pour la chorée ou le séropositif, c'est son injustice flagrante. Le scandale de la séropositivité ou du risque pour la maladie de Huntington, c'est qu'un corps jeune et sain porte la mort, ce qui est vrai pour tous mais qui fait généralement l'objet d'un escamotage efficace.

Chez les personnes à risque, un long travail de sape, commencé dans l'enfance n'a pas permis l'élaboration efficace de ce voile de mensonge qui nous permet de tenir à distance cette réalité désagréable. Il y a défaut de fabrication. Chez le séropositif, c'est le dévoilement de la séroconversion qui anéantit les possibilités d'escamotage. Mais d'une manière ou d'une autre, c'est toujours l'angoisse de mort qui affleure (Hougardy, 1995).

La signification individuelle du dépistage de la maladie de Huntington

Redoutant son potentiel traumatisant, certains ont comparé le dépistage de la maladie de Huntington à une roulette russe génétique. Il s'agit d'une mauvaise comparaison. La balle, ici, est déjà tirée depuis longtemps. Les familles sont sinistrées depuis plusieurs générations. Les candidats vivent avec une balle perdue, et pas n'importe quelle balle : une balle dum-dum transgénérationnelle : l'impitoyable transmissibilité de la maladie, son déni qui montre plus qu'il ne cache, ses secrets de famille, secrets de polichinelle agissants dès l'enfance, et last but not least, la fuite des soignants, asphyxiés par leur propre souffrance. Plutôt que le résultat du dépistage, ce sont les horribles particularités de la maladie de Huntington elle-même qui créent une blessure qui ne cicatrise pas.

Contrairement à l'annonce de la séropositivité, ce n'est donc pas dans un ciel presque serein que survient le coup de tonnerre. Alors que la séropositivité est acquise – en dehors de la transmission mère-enfant –, le risque pour la chorée est congénital. Chez le candidat à risque, *le ver est*

dans le fruit dès la naissance. Le dépistage apparaît donc plutôt comme une révélation d'arrière garde. Un dépistage positif ne viendra que confirmer une réalité déjà parfaitement connue, un dépistage négatif ne réparera pas un escamotage endommagé depuis longtemps.

Même si les bénéfices individuels liés au dépistage sont difficiles à identifier, sa réalisation n'en est pas pour autant toujours dangereuse ou inutile. Seule la place singulière et originale que le candidat souhaitera attribuer au test pourra servir de guide à l'élaboration du consentement éclairé, pré-requis indispensable à l'exécution du dépistage.

La place du psy :

La consultation de psychologie médicale intégrée au protocole de dépistage a pour ambition d'évaluer avec le malade ses motivations au test, de l'aider à en entrevoir le résultat et à en assumer les conséquences.

Le cadre de cette consultation est très particulier. Les patients qui s'engagent dans la voie du dépistage sont priés de se rendre à la consultation, sans qu'une motivation personnelle soit requise. Le passage chez le psy apparaît donc souvent aux candidats comme un obstacle supplémentaire à franchir, comme un nouvel intervenant à convaincre ou comme une menace pesant sur leur libre choix.

Les paragraphes précédents ont démontré l'impossibilité pour la médecine techno-scientifique de délivrer une *bonne réponse* à la question de l'utilité du test en fonction de paramètres clairement identifiables. Un changement de registre est nécessaire pour appréhender et éclaircir le désir de vérité, bien légitime en soi, qui sous-tend une candidature.

La place du psy se définit donc comme celle d'un conseiller éthique plutôt que technique, travaillant avec le patient à l'élaboration d'un consentement ou d'un renoncement éclairé. C'est au sein de la relation médecin-patient que l'autonomie optimale pourra se découvrir. Cette autonomie se situe idéalement entre le paternalisme médical (je sais ce qui est bon pour vous) et l'autarcie du patient (je sais ce qui est bon pour moi et vous n'êtes là que pour exécuter mes ordres) (Michie *et al.*, 1997).

Il faut se garder d'imaginer que la vérité du patient se confond avec la vérité biologique révélée par le test, en particulier quand le patient en est lui-même intimement persuadé. En effet, le test paraît prématuré, voire dangereux lorsque le candidat est convaincu que la réponse biologique à la question qu'il pose représente toute sa vérité alors qu'elle n'est qu'un savoir technique, dont la connaissance peut dans certains cas, nuire à cette vérité. La rencontre avec le psy et le travail d'éclaircissement, préalable à une décision autonome et éclairée, devrait idéalement permettre de

dégager le résultat du test d'un miracle, s'il est négatif ou d'une condamnation à mort, sans appel, s'il est positif.

Le sentiment d'urgence, comme l'intensité de l'incertitude et du désespoir ne paraissent donc pas être de bons critères pour la réalisation immédiate du test.

D'une part, une attitude consensuelle de fuite en avant, sorte de passage à l'acte génétique asséné par le médecin, et exigé par le patient, peut déboucher sur une révélation traumatisante alors qu'on espérait sincèrement offrir une solution technique à un destin irrémédiablement marqué.

D'autre part, le refus du dépistage par les soignants a aussi son prix moral : c'est dénier autoritairement le droit à quelqu'un de jouir de son autonomie et de son pouvoir de décision, confiner un éventuel projet suicidaire sans le faire disparaître et forcer le candidat à rester dans l'incertitude quant à son statut génétique.

En conclusion

D'un point de vue familial, la réalisation du test, quel qu'en soit le résultat, apporte une information objective incontestable, qui peut faciliter la prise de décision dans les domaines de la procréation et de l'information des enfants. En tout état de cause, les répercussions familiales du résultat du test ne sont plus guère compatibles avec le maintien de secrets de familles sclérosants, même si leur éclatement se traduit souvent par des situations de crise impressionnantes.

D'un point de vue individuel, le test ne sauve ni ne tue. Quand il revient positif, il transforme l'intolérable incertitude en une certitude dont on ne connaît ni le jour, ni l'heure. Certains semblent soulagés par ce troc, mais en tout état de cause, le dépistage n'adoucit pas le sort des huntingtoniens.

Personne, sauf un candidat éclairé, ne pourra mieux que lui, dire s'il est temps d'en savoir plus sur son risque, ou s'il vaut mieux attendre que l'éventuelle révélation de la maladie survienne au moment de l'apparition des premiers symptômes.

L'épidémiologie, et la psychologie médicale nous permettent d'aider et d'approcher ceux qui souhaitent plus de savoir et, peut-être, de mieux comprendre avec eux la question qu'ils posent, quitte à ce qu'ils y renoncent.

Mais la science ne nous permet pas d'orienter la pratique du test dans un sens ou dans l'autre.

Deux grands mythes semblent avoir présidé à la réflexion médicale pour la sortir de sa propre insoutenable incertitude : d'un côté, le mythe de la

bonne nature – ou comment éviter d'annoncer une mauvaise nouvelle – : le dépistage présymptomatique atteint à la définition de la vie ! Y toucher est sacrilège et dangereux ! On n'ouvre pas impunément la boîte de Pandore. Le mythe à l'œuvre impose au candidat de laisser faire la nature sous peine de châtement.

L'autre mythe lui est opposé : c'est le mythe de la belle mort – ou comment la science peut transformer une mauvaise nouvelle en bonne nouvelle. Le dépistage n'est-il pas l'occasion de faire quelque chose alors qu'on sait qu'il n'y a rien à faire pour les huntingtoniens. N'avons-nous pas en main un outil technique qui permet d'adoucir un tant soit peu le sort des malades. Dans ce mythe-ci, c'est la science qu'il faut laisser faire.

Pourtant, même s'il s'agit d'un effet indirect, l'avènement du dépistage présymptomatique a eu un mérite incontestable : celui de soulever un coin du voile qui recouvrait pudiquement l'effroi suscité par la maladie de Huntington chez les patients, les familles et les soignants (Bindell *et al.*, 1996). Le dépistage a sorti la maladie du placard, mais au risque de la faire disparaître à nouveau dans un écrin différent.

Enfin, le sort des candidats héroïques, qui ont affronté avec succès les guidelines et le conseil multidisciplinaire pour arriver jusqu'au dépistage, est peut-être moins préoccupant que celui des personnes à risque ou malades, armée de l'ombre, emmurée dans des tabous familiaux et personnels, et à l'écart des dispositifs de soins, qui n'a pas encore réagi à la médiatisation du test. L'idéal serait que ces personnes parlent un jour de leur fardeau avec des soignants, qui acceptent de supporter l'impossibilité de guérir, *impossible* confondu à tort avec un échec personnel (Lebrun, 1993). La place du dépistage est secondaire dans ce projet de rencontre.

Pour conclure, citons un court extrait de l'article écrit par Catherine Marneffe et Isabelle Stengers, récemment paru dans *Le Soir*.

«Le savoir du psychiatre ne le met pas en position d'avoir raison à propos d'une personne et encore moins contre cette personne, car sa pratique vise d'abord, et avant tout, à construire avec la personne concernée une relation qui lui permet de mieux se comprendre et de comprendre les autres et le monde.

Si, en tant qu'expert, il a un savoir digne d'être partagé avec d'autres citoyens, ce savoir ne fera jamais de lui un porteur de certitudes. Ce savoir le mènera toujours, au contraire à contester les certitudes trop rapides, les jugements trop simples. A nous rappeler que c'est faire insulte à l'être humain et aux collectivités humaines que de croire savoir ce dont ils sont capables.» (Marneffe et Stengers, 1997).

RESUME

Le dépistage présymptomatique est devenu une réalité pour plusieurs maladies à début tardif. La maladie de Huntington est une de ces affections, caractérisée par une lente détérioration physique et mentale. L'incertitude par rapport à son propre risque ou à celui de ses enfants peut être ressentie comme un lourd fardeau. Dans cet article, nous rappelons les questions éthiques et sanitaires soulevées par la découverte du test et nous envisageons les caractéristiques psychologiques de l'anxiété rencontrée chez les patients à risque, le caractère éventuellement soulageant de la réalisation du test, ainsi que la place du psychologue ou du psychiatre au sein du conseil génétique multidisciplinaire. Seule l'élaboration de la demande au sein de la relation médecin-malade autorise une prise en charge globale du patient et peut dégager quelques pistes en faveur ou non de la réalisation du test. Le test ne peut être considéré que comme une option parmi d'autres, pour aider le patient à risque anxieux.

SAMENVATTING

Psychologische kenmerken van de predictive test voor de ziekte van Huntington

Voor verschillende ziektebeelden waar de eerste symptomen laattijdig optreden is de opsporing van voorkeentekens een werkelijkheid geworden. De chorea van Huntington is één van deze aandoening, gekenmerkt door een trage fysieke en mentale achteruitgang. De onzekerheid ten opzichte van zijn eigen risico en deze van zijn kinderen kunnen aangevoeld worden als een zware last. In dit artikel herinneren wij aan de ethische en gezondheids vragen, opgelevend door de ontdekking van de test en voorzien wij de psychologische karakteristieken van angst ontmoet bij risico patiënten het eventuele karakter van oplichting bij het verwezenlijken van de test, evenals de plaats voor de psychologie of de psychiatrie in de Raad van één genetisch team. De voorbereiding van de aanvraag in het midden van een relatie arts-patiënt kan *alleen* toestemming geven voor een globaal in last nemen van de patiënt en kan enkele sporen te voorschijn doen komen in voordeel of niet tot het verwezenlijken van de test. De test mag niet beschouwd worden als een keuze te midden van anderen, om patiënten met een angstig risico te helpen.

BIBLIOGRAPHIE

- BINEDELL J., SOLDAN J. R., SCOURFIELD J., HARPER P. S. : Huntington's disease predictive testing - the case for an assessment approach to requests from adolescents. *J. Med. Genet.*, 33, 912-918 (1996).
- CODORI A.-M., HANSON R., BRANDT J. : Self-Selection in Predictive Testing for Huntington's Disease. *Am. J. Med. Genet. (Neuropsychiatric Genetics)*, 54, 167-173 (1994).
- CRAUFURD D. : Huntington's disease. *Prenatal Diagnosis*, 16, 1237-145 (1996).

- DECRUYENAERE M., EVERS-KIEBOOMS G., BOOGAERTS A., CASSIMAN J.-J., CLOOSTERMANS T., DEMYTTENAERE K., DOM R., FRYNS J.-P., VAN DEN BERGHE H. : Prediction of psychological functioning one year after the predictive test for Huntington's disease and impact of the test result on reproductive decision making. *J. Med. Genet.*, 33, 737-743 (1996).
- DEMYTTENAERE K., EVERS-KIEBOOMS G., DECRUYENAERE M. : Pitfalls in counseling for predictive testing in Huntington's disease. *Birth Defects: Original Article Series*, 28, 105-111 (1992).
- DI MAJO L., SQUITIERI E., NAPOLITANO G., CAMPANELLA G., TROFFATER J.-A., CONEALLY P.-M. : Suicide risk in Huntington's disease. *J. Med. Genet.*, 30, 293-295 (1993).
- FOLSTEIN S.-E. : The Psychopathology of Huntington's disease. In: *Genes, Brain and Behavior*, McHugh P.R., McKusick V.A. (eds), Raven Press, New York, 1991, pp. 181-191.
- GILLEROT Y. : Introductions. In: *Génétique et temporalité*. Joos de ter Beerst A. (ed.), L'Harmattan, Paris, 1997, pp. 11-18.
- HOUGARDY G. : La Structure traumatique des états anxieux. *L'Evolution Psychiatrique*, 60, 561-573 (1995).
- INTERNATIONAL HUNTINGTON ASSOCIATION (IHA) AND THE WORLD FEDERATION OF NEUROLOGY (WFN) RESEARCH GROUP ON HUNTINGTON'S CHOREA : Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease. *J. Med. Genet.*, 31, 555-559 (1994).
- JOOS A. : La chorée de Huntington : comment gérer l'annonce d'un résultat positif du test prédictif ? *Patient Care*, 65-72, janvier 1997.
- KREUZ F.R. : Attitudes of German persons at risk for Huntington's disease toward predictive and prenatal testing. *Genet. Couns.*, 7, 303-311 (1996).
- LAWSON K., WIGGINS S., GREEN T., ADAM S., BLOCH M., HAYDEN M.R., THE CANADIAN COLLABORATIVE STUDY OF PREDICTIVE TESTING : Adverse psychological events occurring in the first year after predictive testing for Huntington's disease. *J. Med. Genet.*, 33, 850-862 (1996).
- LEBRUN J.-P. : De la maladie médicale. De Boeck Université, Bruxelles, 1993.
- LIPE H., SCHULTZ A., BIRD T.-D. : Risk Factors for Suicide in Huntington's disease : a Retrospective Case Controlled Study. *Am. J. Med. Gen.*, 48, 231-233 (1993).
- MARNEFFE C., STENGERS I. : Le Soir, 4 septembre 1997.
- MARTINDALE B. : Huntington's Chorea : Some Psychodynamics seen in those at Risk and in the Responses of Helping Professions. *Br. J. Psychiatry*, 150, 319-323 (1987).
- MICHIE S., BRON F., BOBROW M., MARTAU T.M. : Nondirectiveness in Genetic Counseling : an Empirical Study. *Am. J. Hum. Genet.*, 60, 40-47 (1997).
- REVKIN A. : Hunting Down Huntington's. *Discover*, 97-108, december 1993.
- TIBBEN A., STEVENS M., DE WERT G.M.W.R., NIERMIJER M.F., VAN DUJN C.M., VAN SWIETEN J.C. : Preparing for presymptomatic DNA testing for early onset Alzheimer's disease or cerebral haemorrhage and hereditary Pick disease. *J. Med. Genet.*, 34, 63-72 (1997).
- VAN STEIRTEGEM M. : Faut-il avoir peur de la génétique médicale ? *Actualité Médicale Belge*, 536, 3 mars 1997.

Dr S. HALKIN,
CHU de Liège au Centre-Ville
Quai Godefroid-Kurth, 45
B-4020 Liège