

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À MONTRÉAL

ANALYSE DES DISCOURS PUBLICS FRANCOPHONES
SUR LES ENJEUX ÉTHIQUES DU DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE
DE LA DÉFICIENCE INTELLECTUELLE AU QUÉBEC ET EN FRANCE

MÉMOIRE

PRÉSENTÉ

COMME EXIGENCE PARTIELLE

DE LA MAÎTRISE EN SCIENCE, TECHNOLOGIE ET SOCIÉTÉ

PAR

KANMANEE RAMALINGAM

JUILLET 2021

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À MONTRÉAL
Service des bibliothèques

Avertissement

La diffusion de ce mémoire se fait dans le respect des droits de son auteur, qui a signé le formulaire *Autorisation de reproduire et de diffuser un travail de recherche de cycles supérieurs* (SDU-522 – Rév.04-2020). Cette autorisation stipule que «conformément à l'article 11 du Règlement no 8 des études de cycles supérieurs, [l'auteur] concède à l'Université du Québec à Montréal une licence non exclusive d'utilisation et de publication de la totalité ou d'une partie importante de [son] travail de recherche pour des fins pédagogiques et non commerciales. Plus précisément, [l'auteur] autorise l'Université du Québec à Montréal à reproduire, diffuser, prêter, distribuer ou vendre des copies de [son] travail de recherche à des fins non commerciales sur quelque support que ce soit, y compris l'Internet. Cette licence et cette autorisation n'entraînent pas une renonciation de [la] part [de l'auteur] à [ses] droits moraux ni à [ses] droits de propriété intellectuelle. Sauf entente contraire, [l'auteur] conserve la liberté de diffuser et de commercialiser ou non ce travail dont [il] possède un exemplaire.»

REMERCIEMENTS

Je souhaite présenter mes remerciements sincères à l'UQÀM qui m'a donné l'opportunité de poursuivre cette maîtrise en science, technologie et société.

Je veux aussi exprimer toute ma gratitude au professeur Yves Gingras, mon directeur de recherche, qui m'a dirigée avec tout son professionnalisme, ses années d'expertise, sa diligence exceptionnelle et sa patience remarquable.

Je tiens également à remercier tous les autres professeurs de mon programme qui m'ont bien préparée pour que je puisse réaliser mon mémoire avec aisance et succès.

Je remercie aussi les membres du jury de prendre la peine de considérer mon mémoire et d'examiner mon travail.

Finalement, je voudrais remercier plus particulièrement ma famille pour son soutien, ses encouragements et son aide incomparable.

TABLE DES MATIÈRES

REMERCIEMENTS.....	i
LISTE DES FIGURES ET DES TABLEAUX	iv
RÉSUMÉ	v
INTRODUCTION	1
CHAPITRE I LA QUESTION DE RECHERCHE	3
1.1 Sujet et la question centrale de recherche	3
1.2 Justification, objectif principal et pertinence de la recherche.....	4
1.3 Cadre de référence théorique/ Contexte général	6
1.3.1 Définition de la déficience intellectuelle en société.....	6
1.3.2 Prévalence des déficiences intellectuelles.....	7
1.3.3 Dépistage génétique des déficiences intellectuelles.....	7
1.3.4 Positionnement de la recherche.....	9
1.4 Revue de la littérature pertinente sur le sujet au Québec et en France	9
1.4.1 Distribution des publications par région à travers le temps (1980-2020)...	10
1.4.2 1980-1985	17
1.4.3 1986-1998	19
1.4.4 1999-2005	19
1.4.5 2006-2012	27
1.4.6 2013-2019	34
1.4.7 2020.....	43
1.5 Enjeux et controverses éthiques de la revue de littérature sur le sujet	48
CHAPITRE II MÉTHODOLOGIE DE LA RECHERCHE	52
2.1 Méthode	52
2.2 Objectifs	52

2.3 Mode de sélection des discours publics	53
2.4 Thèmes éthiques pour l'analyse	54
2.5 Analyse qualitative et l'analyse statistique des discours publics francophones de 2006 à 2019.....	55
CHAPITRE III RÉSULTATS DE L'ANALYSE DES DISCOURS PUBLICS FRANCOPHONES PAR RÉGION DE 2006 À 2019.....	58
3.1 Publications par thème éthique au Québec	59
3.2 Publications par thème éthique en France.....	60
3.3 Comparaison du nombre de publications par thème éthique par région francophone.....	61
3.4 Comparaison des publications par niveau social par région francophone	63
3.4.1 Nombre de publications par niveau social	63
3.4.2 % des publications par niveau social	64
CHAPITRE IV DISCUSSION	67
4.1 Comparaison des résultats.....	68
4.2 Interprétation de chaque enjeu éthique	74
4.2.1 Préjugé social	74
4.2.2 Eugénisme.....	77
4.2.3 Avortement	80
4.2.4 Annonce du diagnostic.....	83
4.2.5 Diagnostic	86
4.2.6 Formation médicale	89
4.2.7 Information communiquée.....	93
4.2.8 Consentement.....	96
4.2.9 Faux positifs& Faux négatifs	100
4.2.10 Choix du sexe du fœtus.....	103
CONCLUSION.....	106
ANNEXE A CORPUS DES PUBLICATIONS PRIMAIRES ANALYSÉES	108
A. Publications québécoises.....	108
B. Publications françaises	109
ANNEXE B CLASSIFICATION DES PUBLICATIONS PAR NIVEAU SOCIAL	112
BIBLIOGRAPHIE.....	125

LISTE DES FIGURES ET DES TABLEAUX

Liste des figures

Figure 1.1 Évolution du nombre de publications par région à travers le temps (1980-2020)	10
Figure 1.2 Total de publications par région à chaque niveau de la société : 1, 2 et 3 (1980-2020).....	13
Figure 1.3 Comparaison des % des publications par niveau social au Québec (1980-2020)	15
Figure 1.4 Comparaison des % des publications par niveau social en France (1980-2020)	16
Figure 3.1 Comparaison du nombre de publications par thème éthique par région (2006-2019).....	62
Figure 3.2 Comparaison des % des publications par niveau social au Québec (2006-2019)	64
Figure 3.3 Comparaison des % des publications par niveau social en France (2006-2019)	65

Liste des tableaux

Tableau 1.1 Nombre de publications par région à travers le temps (1980-2020).....	11
Tableau 1.2 Nombre de publications par région à chaque niveau de la société : 1, 2 et 3 (1980-2020)	14
Tableau 1.3 Thèmes principaux d'éthique par principe du cadre de référence théorique	49
Tableau 3.1 Nombre et % de publications par thème éthique au Québec (2006-2019)	59
Tableau 3.2 Nombre et % de publications par thème éthique en France (2006-2019)	60
Tableau 3.3 Comparaison du nombre de publications par thème éthique par région (2006-2019).....	61
Tableau 3.4 Nombre de publications par région à chaque niveau de la société : 1, 2 et 3 (2006-2019).....	63

RÉSUMÉ

Les interrogations suite à la découverte de nouvelles technologies et suivant les progrès scientifiques dans le domaine du dépistage génétique ont soulevé des débats sur les enjeux éthiques entourant le développement du dépistage génétique de la déficience intellectuelle des trisomies, du syndrome de Down, de l'autisme, du syndrome de l'X fragile, du syndrome de Rett, etc. Ces diverses techniques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle, pratiquées depuis 1968, permet d'identifier le risque qu'une personne atteinte développe une déficience intellectuelle associée à une anomalie génétique. La plus fréquente anomalie génétique qui peut causer une déficience intellectuelle est la trisomie 21 aussi appelée syndrome de Down. Emblème d'un succès incontestable dans le domaine de la santé et d'une technique de pointe dans le monde génétique, le dépistage génétique de la déficience intellectuelle provoque toutefois plusieurs controverses à travers le temps jusqu'à nos jours, particulièrement avec l'évolution rapide de cette technologie. De plus, l'utilisation de cette technique suscite des préoccupations et des enjeux éthiques si celle-ci est utilisée inadéquatement. Ce mémoire a en conséquence pour objectif de présenter un travail de réflexion sur les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle en médecine. À cette fin, nous avons procédé à une revue de la littérature dont l'objectif principal était de repérer les enjeux éthiques communs concernant le dépistage génétique de la déficience intellectuelle. Nous avons ensuite effectué une analyse qualitative de contenu des discours publics francophones au Québec et en France afin de comparer les discours tenus sur ces enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle dans des publications entre ces deux mondes francophones. Les résultats de l'analyse qualitative et statistique ont montré que certains enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle étaient communs aux discours dans les deux régions francophones. De par la hiérarchie des acteurs impliqués et de par les quatre principes éthiques sous-jacents concernés tels que les principes de la bienfaisance, de la non-malfaisance, de l'autonomie et de la justice, nous avons durant cette recherche pu évaluer et discuter en quoi le dépistage génétique de la déficience intellectuelle engendrait des véritables enjeux éthiques. Ce travail invite les lecteurs à se questionner sur les enjeux éthiques et sur les problèmes engendrés par le dépistage génétique de la déficience intellectuelle ainsi que sur ses conséquences pour l'humanité. De surcroît, les enjeux éthiques discutés dans ce mémoire mettent en lumière l'importance de continuer la recherche et d'accompagner le débat sur le sujet pour le bien-être de la société.

Mots-clés : enjeu éthique, dépistage génétique, déficience intellectuelle, retard mental.

INTRODUCTION

Dans notre monde contemporain, la déficience intellectuelle est vue comme l'aptitude diminuée d'un individu à comprendre, à apprendre et à mettre en pratique les connaissances acquises. La personne souffrant d'une déficience intellectuelle est incapable de fonctionner de façon indépendante et autonome dès la petite enfance. L'incapacité à fonctionner se manifeste plus précisément dans l'interaction de la personne avec son environnement. Les individus souffrant d'une déficience intellectuelle ont beaucoup de mal à s'intégrer dans la vie de tous les jours. Le constat de ce phénomène est qu'il s'agit d'un problème social et d'une responsabilité pour une société dont la réussite de chacun dépend du bon fonctionnement cognitif et social de chaque citoyen. La détection de ce problème en santé publique a eu pour conséquence le développement des tests de dépistage génétique pour aider à la prévention et pour faciliter le traitement de la déficience intellectuelle. De nos jours, l'évolution rapide de ces tests de dépistage génétique entraîne toutefois des enjeux éthiques majeurs. Cependant, ces enjeux semblent médiocrement explorés et sont toujours bien présents. Par conséquent, ce mémoire se consacre à l'analyse des discours publics francophones sur les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec et en France dans l'espoir d'aider à mieux détecter et comprendre ces enjeux éthiques, afin d'influencer les politiques existantes sur le sujet et pour essayer de trouver des possibles pistes pour d'autres recherches envisageables sur le sujet dans ce domaine.

Le premier chapitre débute par un exposé de ce qu'est la déficience intellectuelle en société, de sa prévalence et de son dépistage génétique. On y présente aussi les questions de recherche sur les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle en expliquant clairement que les acteurs proviennent de différents niveaux sociétaux : de l'environnement global (les organismes publics, le gouvernement, le ministère de la santé et des services sociaux, des universités), du milieu clinique de l'individu concerné par le test génétique (les professionnels de la santé, les généticiens ou les administrateurs dans un hôpital), et de l'individu ayant passé le test génétique (la femme enceinte ou le déficient intellectuel). Ce chapitre couvre également la revue de la littérature pertinente sur le sujet au Québec et en France à travers le temps de 1980 à 2020. Le deuxième chapitre, quant à lui, explique en détails la méthodologie qualitative de la recherche : ses objectifs, les thèmes éthiques utilisés pour l'analyse et l'analyse statistique des discours publics francophones sélectionnés. Ensuite, le troisième chapitre présente les résultats de l'analyse des discours publics francophones et des publications francophones par région sur la période temporelle d'analyse choisie. Le quatrième chapitre compare les résultats entre pays, interprète les observations et discute en profondeur l'interprétation de chaque observation des résultats sur chaque enjeu éthique analysé au Québec en comparaison avec la France à travers le temps. En conclusion, nous rappelons les principaux résultats de même que les limites de ce mémoire. L'Annexe A fournit la liste des 30 publications analysées pour le contenu des thèmes éthiques et l'Annexe B fournit le classement par niveau social des acteurs pour les 56 publications de la revue de littérature, laquelle inclut, rappelons-le, les 30 publications de nos sources primaires analysées.

CHAPITRE I

LA QUESTION DE RECHERCHE

1.1 Sujet et la question centrale de recherche

Le sujet de recherche concerne les enjeux et controverses éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle à travers les dernières décennies et adresse ainsi une partie importante du problème du retard mental dans la population. En tenant compte du fait que les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle constituent aujourd'hui toujours un phénomène social majeur à l'échelle mondiale, tout en étant insuffisamment étudiés en tant qu'objets de recherche à part entière, comme nous allons bientôt le constater dans notre revue de littérature des 40 dernières années, ce sujet se concentre essentiellement sur les connaissances typiques identifiées dans les discours publics de la littérature francophone sur les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec et en France. Le choix de ce sujet de recherche fut inspiré par une réflexion de Denis D'Artois Gauthier qui pose la question suivante : « Nous joignons-nous, comme collectivité humaine, à Françoise Thomas-El Feki qui affirme que, conscients des enjeux du progrès scientifique sur l'amélioration de la santé des personnes vulnérables, nous aspirons néanmoins à la primauté de la personne humaine et condamnons, sans détour, le sacrifice des valeurs individuelles au profit d'ambitions collectives mêmes louables ? » (Gauthier, 2004, pp. 190-191). L'autre

argument qui a encouragé cette recherche est la conception que nous nous entretenons au sujet du vivant (Leblanc & Arduin, 2010, p. 511).

Notre recherche propose une analyse des discours publics francophones sur les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec et en France sur la période temporelle de 2006 à 2019.

1.2 Justification, objectif principal et pertinence de la recherche

Certaines limites dans les connaissances actuelles sur le sujet, notamment sur les aspects éthiques et sociaux des problèmes du dépistage génétique de la déficience intellectuelle ont un impact sur le secteur de la santé publique et les choix reproductifs des acteurs de notre société. Ces insuffisances sont liées à la nature, la validité et la transformation des discours publics symboliques sur les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle d'un pays à l'autre à travers le monde ainsi qu'à leur évolution temporelle. L'originalité de ce travail consiste notamment à analyser et à comparer l'évolution de ces discours de deux régions francophones : au Québec au Canada et en France et sur la période temporelle de 2006 à 2019. Ces multiples enjeux éthiques, qui seront élaborés dans ce mémoire, justifient cette recherche qui apportera un aperçu de la vigilance de l'utilisation de ces tests de dépistage génétique de la déficience intellectuelle à tous les niveaux de la société : par la société civile, par les professionnels de la santé, par les décideurs et pas les chercheurs sur le sujet afin de ne pas aboutir à des dérives et des discriminations dangereuses (Manouvrier-Hanu, 2011, p. 35). Un exemple flagrant est que de telles avancées biotechnologiques alimentent les questions relatives au risque possible de dérive eugéniste (Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, 2013, p. 3). Et en 2020, cela est toujours le cas puisque la Fondation Pierre Elliott Trudeau se questionne encore à l'échelle sociétale si le dépistage génétique n'encourage pas l'eugénisme (La Fondation Pierre Elliott

Trudeau, 2020, p. 5). Comme le mentionne Héloïse Varin, il apparaît que notre société a grand besoin de marquer un temps d'arrêt afin de réfléchir collectivement sur le concept de « santé » et, plus largement, sur le concept d'« identité humaine » (Varin, 2016, pp. 119-120). Subséquemment, cette recherche sera l'opportunité de produire une réflexion éthique prospective approfondie du point de vue de l'ensemble de la société, des professionnels et des chercheurs sur les applications des tests génétiques à la protection de la santé et à la dignité de la personne, et pour vérifier « si leur utilisation sans réflexion préalable n'entre pas en contradiction avec la dimension éthique de la médecine » (Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, 2013, p. 18).

L'objectif principal de la recherche est de pouvoir détecter, analyser et comparer significativement les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle qui existent au Québec et en France à travers les discours publics entre 2006 à 2013. Pour y parvenir, le projet prend pour hypothèse initiale que la nature, la validité et la transformation des discours sur les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle dans la société s'expliquent à la fois par la variété des propos publics sur le sujet, par les différents acteurs impliqués et par le contexte social des progrès scientifiques et technologiques du dépistage génétique. (Le contexte de la recherche sera expliqué en détails dans les prochains paragraphes.) Cette hypothèse initiale s'appuie sur le fait qu'il y a deux postulats partagés dans la littérature : « [1] l'évolution des théories et les découvertes scientifiques ont un impact majeur sur le sens que nous pouvons donner à notre existence et le type de conception de la vie bonne qu'il est possible de défendre à un moment donné de l'histoire » et la « manière de percevoir et de diagnostiquer la déficience, scientifiquement et socialement, détermine la façon de traiter les personnes présentant une déficience comme groupe » (Gauthier, 2004, p. 170).

Le fait de pouvoir détecter des enjeux éthiques fréquents du dépistage génétique de la déficience intellectuelle dans les discours publics confère également

l'opportunité de repérer les controverses et lacunes de notre société en dépistage génétique, d'éclairer d'éventuelles insuffisances dans les politiques en santé publique concernant le dépistage de la déficience intellectuelle et d'ouvrir notre esprit à des nouvelles pistes de recherche sur le sujet.

1.3 Cadre de référence théorique/ Contexte général

Le cadre de référence théorique retenu pour analyser les arguments éthiques sur le sujet s'inspire des quatre principes de Beauchamp et Childress : la bienfaisance, la non-malfaisance, le respect de l'autonomie et la justice (Haute Autorité De Santé, 2017, p. 18). Compte tenu de l'absence d'un traitement pour la déficience intellectuelle dans l'état actuel de nos connaissances médicales, il y a eu des progrès scientifiques et technologiques rapides dans le champ du dépistage génétique de la déficience intellectuelle dans le contexte général du sujet et ce cadre de référence théorique englobe très bien les enjeux éthiques à travers le temps sur le sujet dans les deux régions francophones : le Québec et la France.

1.3.1 Définition de la déficience intellectuelle en société

La déficience intellectuelle se caractérise par des limitations significatives du fonctionnement intellectuel et du comportement adaptatif, lesquelles se manifestent dans les habiletés conceptuelles, sociales et pratiques, dont les incapacités apparaissent avant l'âge de 18 ans (Luckasson, et al., 2002). La déficience intellectuelle résulte dans un retard mental qui peut être léger, moyen, grave ou profond. Les déficits intellectuels et adaptatifs commencent donc pendant la période du développement et sont multidimensionnels. Il existe différents types de déficiences intellectuelles, certains plus prévalents dans notre société que les autres, comme l'explique le prochain paragraphe.

1.3.2 Prévalence des déficiences intellectuelles

Les problèmes de déficience intellectuelle concernent la vie même de 3 % de nos semblables qui, à la suite de la divulgation d'une déficience intellectuelle, se sont vus longtemps cantonnés, tout au long de l'histoire humaine, dans des dynamiques de rôles sociaux dévalorisés et dévalorisants sur le plan personnel (Gauthier, 2004, pp. 2-3). Dans le discours public, il faut en effet attendre au début des années 1970 pour que l'État québécois reconnaisse leurs droits humains fondamentaux (Gauthier, 2004, p. 126).

Dans la recherche du professeur Charles Gardou en France (Gardou, 2016, p. 14), la prévalence de chaque handicap parmi les déficiences intellectuelles étaient les suivantes :

Déficience	%
TRISOMIE 21-SYNDROME DE DOWN :	47.9 %
AUTISME& TROUBLE ENVAHISSANT DU DÉVELOPPEMENT :	14.6 %
DÉFICIENCE INTELLECTUELLE GÉNÉRALE :	14.6 %
NON-PRÉCISÉ (EXEMPLE : SYNDROME DE L'X FRAGILE) :	10.4 %
SYNDROME DE RETT :	2.1 %

1.3.3 Dépistage génétique des déficiences intellectuelles

Ce n'est qu'en 68 qu'est réalisé le premier diagnostic prénatal par l'étude du caryotype des cellules fœtales issues d'une ponction de liquide amniotique (Lurton, 2016, p. 4). Ainsi, le dépistage et le diagnostic des anomalies fœtales,

impossibles jusqu'aux années 70, sont progressivement devenus une réalité grâce aux techniques de prélèvement de tissus fœtaux (amniocentèse, prélèvement de trophoblaste, ponction de sang fœtal, etc.) qui permettent une approche biologique des maladies fœtales (Dommergues, 2003). Bien qu'il n'existe pas de définition universelle, on peut dire qu'un dépistage génétique ou test génétique identifie les caractères génétiques d'une personne et permet de déterminer si celle-ci, malade ou non, est porteuse d'un gène pathologique ou associé à un trait pathologique (Rodrigue, 2007, p. 29). Le diagnostic de certaines déficiences intellectuelles par un test génétique est essentiel dans notre société pour un conseil génétique précis, une prise de décision éclairée par les familles et les médecins et un accès à un soutien médical approprié dans la communauté et en ce qui concerne l'intervention appropriée pour traiter la maladie (Tarailo-Graovac, Shyr, & Ross, 2016, p. 2247). Les résultats des tests de dépistage génétique permettent donc de mieux planifier l'avenir d'un enfant et de prendre les moyens qui s'imposent pour l'aider convenablement, tout en permettant aussi de mieux prévoir si celui-ci pourra être autonome un jour ou s'il devra vivre avec ses parents toute sa vie. Un test génétique de la déficience intellectuelle permet également aux parents d'entretenir des attentes réalistes à l'égard de leurs enfants pour mieux se préparer à ce qu'ils vont vivre, eux et leurs futurs enfants (Corbin, 2012). En effet, idéalement, une offre systématique de dépistage génétique de la déficience intellectuelle permet de fournir à tous ceux qui sont concernés une information appropriée sur l'existence, la portée, les risques et la signification d'un test de dépistage (Hurlimann, 2008, p. 3). Dans un tel contexte au Québec, la commission des droits de la personne et des droits de la jeunesse considère qu'il est essentiel de permettre aux parents qui le désirent de connaître la probabilité de donner naissance à un enfant atteint du syndrome de Down, un exemple de déficience intellectuelle, et de prendre une décision éclairée, et ce, dans le meilleur intérêt de l'enfant à naître (Ducharme, 2008, p. 3). Donc, comme on peut le déduire, le test génétique qui est devenu possible, illustre un phénomène de santé

publique où l'évaluation de risque peut alors se transformer en certitude (Nivelon-Chevallier, 2003). À titre d'exemple, pour le médecin, le dépistage génétique prénatal est une opération particulièrement délicate et pour le patient, il est difficile de déterminer qui, des parents ou du fœtus, est prioritaire (Julia & Soulier, 2012, p. 66). Dans ce contexte général, l'augmentation et le transfert rapide du nombre des tests génétiques développés confrontent donc les équipes médicales à des situations en contexte de diagnostic qui soulèvent d'importantes questions éthiques et sociétales, étant donné que les cliniciens doivent composer avec des situations complexes soulevant des enjeux éthiques majeurs.

1.3.4 Positionnement de la recherche

Cette recherche porte sur les discours publics de différents acteurs sur les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle dans deux régions francophones : au Québec et en France. Puisque la déficience intellectuelle, peu importe l'endroit où on se trouve dans le monde, relève de la même démarche mais peut toutefois différer d'un pays à l'autre en raison de la variabilité de l'environnement de chaque pays, cela peut influencer les discussions sur les enjeux éthiques du dépistage génétique du retard mental et notre recherche comparera le Québec, une province francophone du Canada, et la France sur la période allant de 2006 à 2019.

1.4 Revue de la littérature pertinente sur le sujet au Québec et en France

La revue de littérature illustre le sujet du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec et en France pendant les 40 dernières années dans son contexte afin d'aider à répertorier les enjeux et controverses éthiques pour la question de recherche. Grâce à une recherche approfondie sur Google Search, Google Scholar,

Cairn.info et Espace éthique/APHP (espace-ethique.org) à l'aide des mots clés suivants et au moyen de leurs associations appliqués sur les bases de données : *éthique, dépistage génétique, test génétique, déficience intellectuelle, retard mental, Québec et France*, 56 publications de discours publics francophones parus entre 1980 et 2020 dans plusieurs revues à comité de lecture, au Québec et en France, ont été sélectionnées pour cette revue de littérature.

1.4.1 Distribution des publications par région à travers le temps (1980-2020)

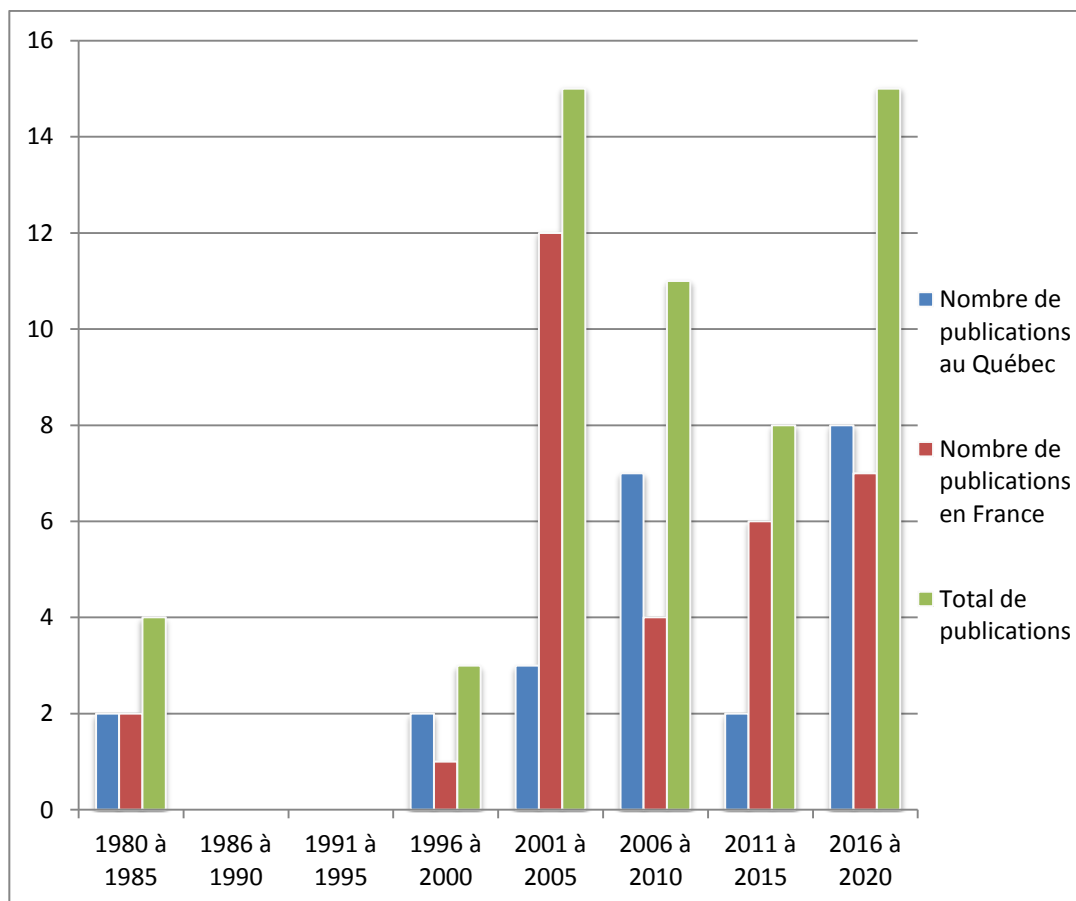


Figure 1.1 Évolution du nombre de publications par région à travers le temps (1980-2020)

Tableau 1.1 Nombre de publications par région à travers le temps (1980-2020)

Années	Nombre de publications au Québec	Nombre de publications en France	Total de publications
1980 à 1985	2	2	4
1986 à 1990	0	0	0
1991 à 1995	0	0	0
1996 à 2000	2	1	3
2001 à 2005	3	12	15
2006 à 2010	7	4	11
2011 à 2015	2	6	8
2016 à 2020	8	7	15
Total de publications par région	24	32	56

Comme nous pouvons le constater *sur la Figure 1.1 et par le Tableau 1.1* sur la distribution des publications recensées par région à travers le temps, le nombre de publications sur le sujet des enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle a vraiment explosé dans la littérature à partir des années 2000 jusqu'à aujourd'hui tant au Québec qu'en France. Compte tenu que 56 publications seulement ont été répertoriées, il est difficile ici d'évaluer laquelle de ces deux régions s'investit le plus dans la recherche sur les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle.

La revue de la littérature pertinente qui suit provient principalement des organismes publics tel que le gouvernement, le ministère de la santé et des services sociaux, la Haute Autorité de Santé, les mémoires des universités et les thèses des universités, et les professeurs universitaires, *voir la Figure 1.2 ci-dessous*. Ce sont nos acteurs du niveau 3 de l'environnement global au Québec et en France. Nous excluons tout discours des médias de notre niveau 3 de l'environnement global au Québec et en France, c'est-à-dire toute source qui provient des journaux, des sondages, des styles de vie ou des socio-styles en publicité ou en marketing (Desjeux, 2006, p. 15). En comparaison avec le Québec, la France a un nombre important de publications des acteurs de notre niveau 2 c'est-à-dire du milieu clinique : médecins, infirmières, psychologues, généticiens ou administrateurs dans un hôpital, etc. Au Québec, ces acteurs ne semblent pas contribuer autant à la recherche sur les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle et il est très difficile de retracer leurs discours. Il y a très peu de publications dans cette revue de littérature en provenance des acteurs de notre niveau 1 dans ces deux régions, *voir le Tableau 1.2 ci-dessous* : c'est-à-dire d'individus ayant passé le test génétique, par exemples des femmes enceintes ou des déficients intellectuels, et de leur relation patient-médecin avec des soins cliniques. La classification des 56 publications par niveau social, par région francophone et par année se retrouve dans l'Annexe B (*voir Annexe B*).

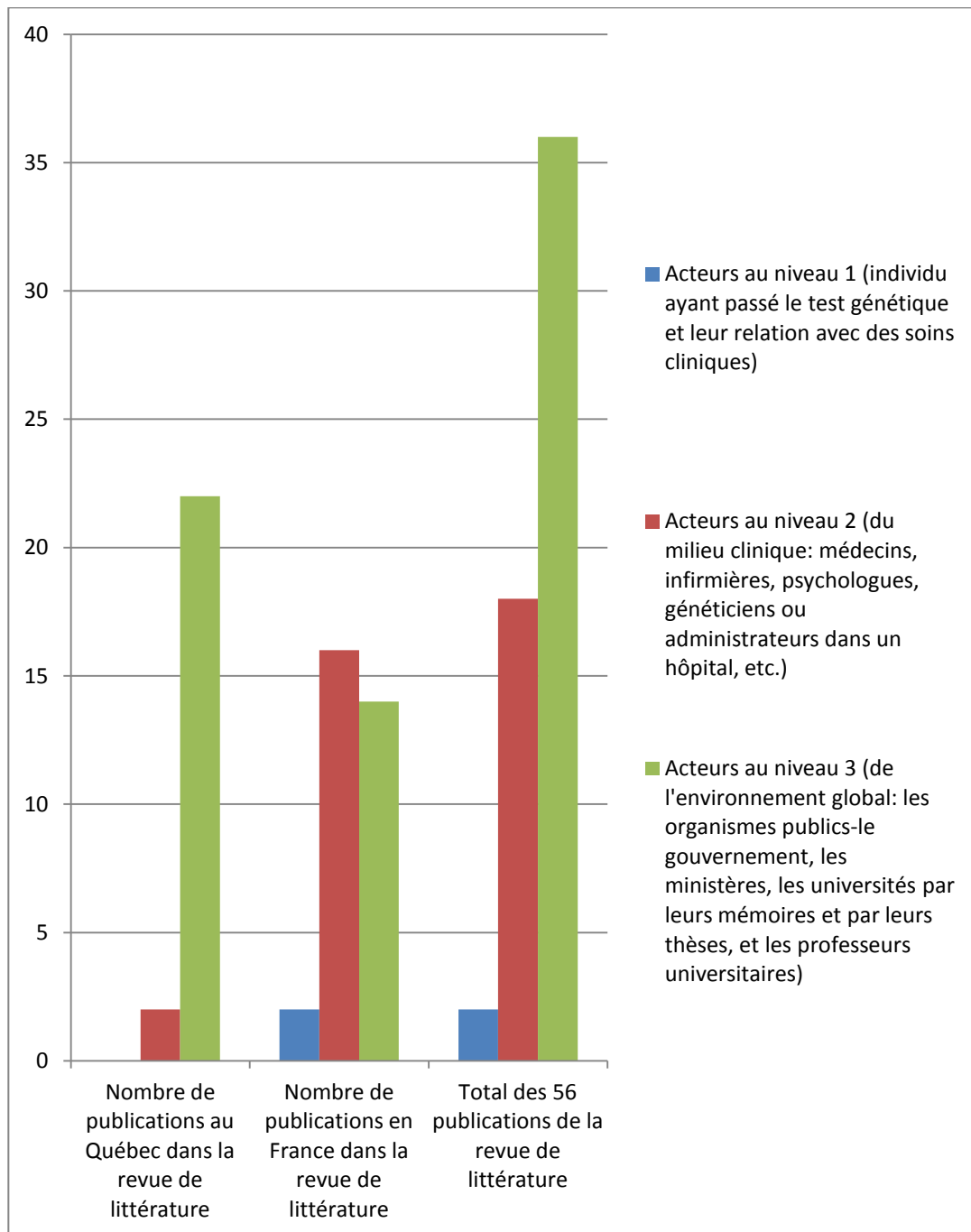


Figure 1.2 Total de publications par région à chaque niveau de la société : 1, 2 et 3 (1980-2020)

Tableau 1.2 Nombre de publications par région à chaque niveau de la société : 1, 2 et 3 (1980-2020)

Acteurs impliqués de la société dans les 56 publications de la revue de littérature	Nombre de publications au Québec dans la revue de littérature	Nombre de publications en France dans la revue de littérature	Total des 56 publications de la revue de littérature
Acteurs au niveau 1 (individu ayant passé le test génétique et leur relation avec des soins cliniques)	0	2	2
Acteurs au niveau 2 (du milieu clinique : médecins, infirmières, psychologues, généticiens ou administrateurs dans un hôpital, etc.)	2	16	18
Acteurs au niveau 3 (de l'environnement global : les organismes publics, le gouvernement, les ministères, les universités par leurs mémoires et par leurs thèses, et les professeurs universitaires)	22	14	36

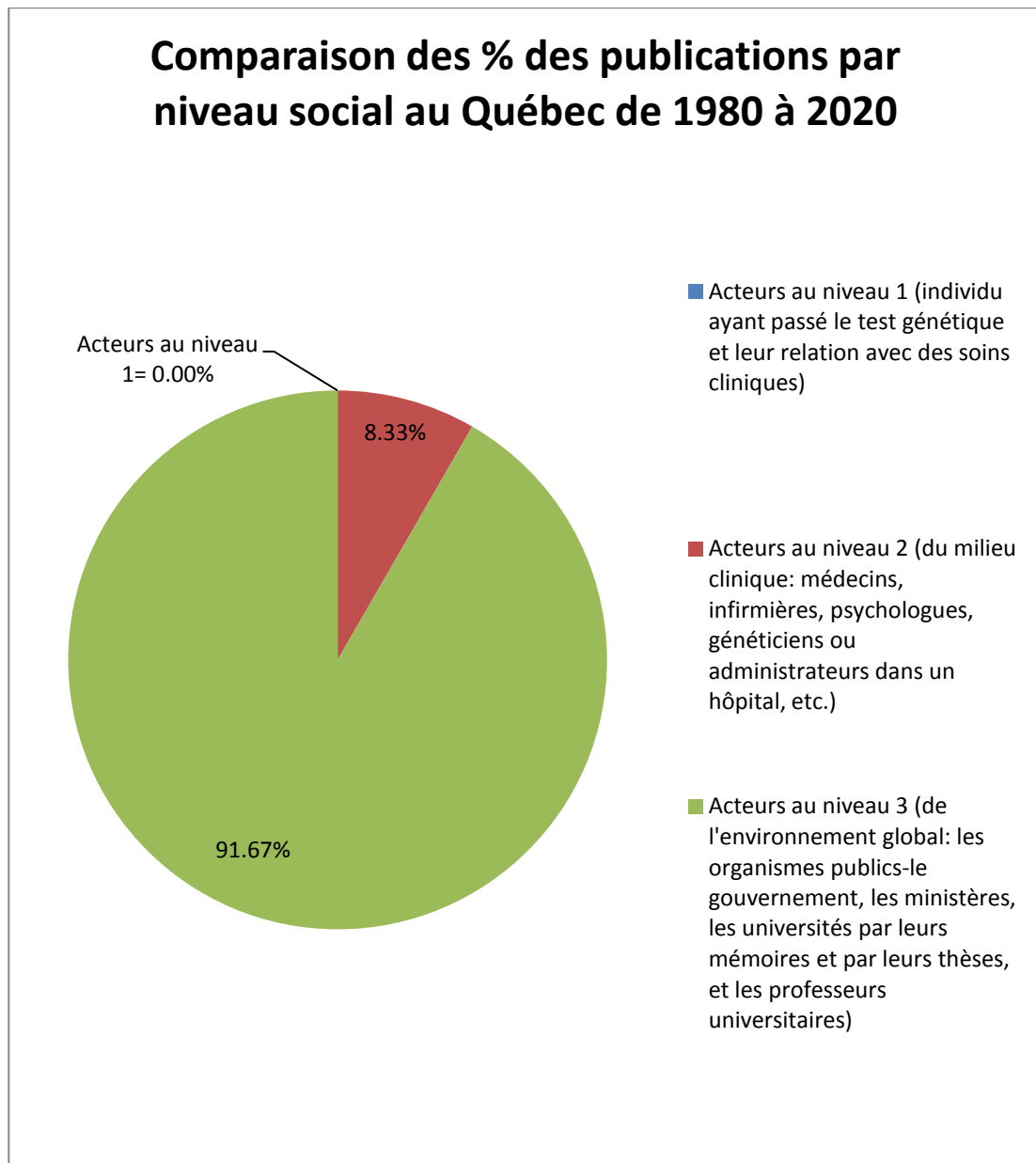


Figure 1.3 Comparaison des % des publications par niveau social au Québec (1980-2020)

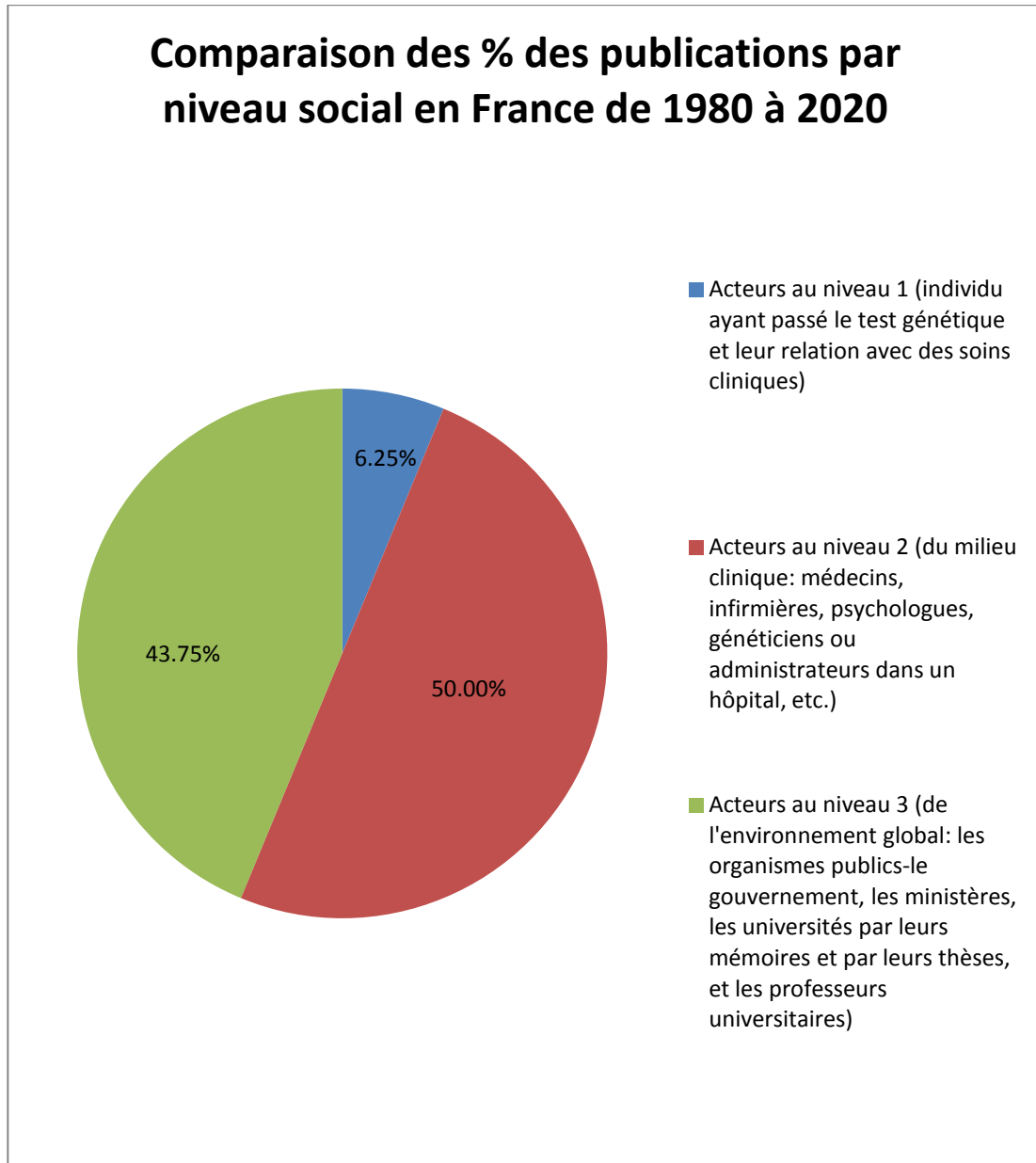


Figure 1.4 Comparaison des % des publications par niveau social en France (1980-2020)

La revue de littérature qui suit se déroulera sur des périodes temporelles consécutives à fin que nous puissions avoir un aperçu des enjeux et controverses éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec et en France, tout en observant leur évolution sur les années de 1980 jusqu'en l'an 2 2 .

1.4.2 1980-1985

Les premières publications dans notre revue de littérature sur les enjeux du dépistage génétique de la déficience intellectuelle commencent en 1980. Dans une revue française en 1980, le professeur de sociologie, François A. Isambert explique qu'à l'époque la population n'était pas sûr si le dépistage génétique impliquait de supprimer un futur handicapé mais seulement de supprimer un fœtus risquant de devenir handicapé (Isambert, 1980, p. 344). Au Québec, en 1980, Constance Lamarche dans sa thèse de maîtrise, note plutôt que le dépistage génétique par l'amniocentèse ne dépistait que « l'état de l'enfant handicapé » et qu'il faut comprendre que la situation du handicapé physique et/ou mental est irréversible dans sa dimension médicale et/ou intellectuelle et qu'il n'est nullement question de guérison (Lamarche, 1980, p. 15). Quelques années plus tard en 1984, M. Doucet de la faculté de philosophie de l'université Laval au Québec, confirme à nouveau que l'essor de la connaissance médicale conduit actuellement à supprimer un être vivant et surgit ici une contradiction difficile à surmonter : un être humain est éliminé parce qu'il est malade, ce qui cadre mal avec les perspectives traditionnelles de la médecine (Doucet, 1984, p. 38). Il explique que l'ensemble de ces remarques nous place devant l'ambiguïté du diagnostic prénatal pour en éclairer la pratique et le jugement. Il s'agit de mettre de l'avant un préjugé favorable aux individus malformés (Doucet, 1984, p. 48). Car comme en discute le comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé en France dans son avis en 1985 sur les problèmes posés par le diagnostic prénatal et périnatal, l'écart existant entre les méthodes de diagnostic et les

moyens thérapeutiques peut faire craindre que le recours fréquent au diagnostic prénatal ne renforce le phénomène social de rejet des sujets considérés comme anormaux et ne rende encore plus intolérable la moindre anomalie du fœtus ou de l'enfant (Comité Consultatif National d'Éthique pour les sciences de la vie et de la santé, 1985). Et voilà pourquoi en 1980 en France, on questionnait déjà le consentement éclairé de la femme enceinte lors du dépistage génétique (Isambert, 1980, p. 352). Comme évidence de cette situation, M. Isambert en France précise le passage du rôle de thérapeute à celui de conseiller en avortement (Isambert, 1980, p. 342) lors de l'annonce à la femme enceinte d'un fœtus atteint. En d'autres mots, déjà en 1980, il semblerait que le professionnel de la santé dans un cas de dépistage positif de la déficience intellectuelle encourageait fortement la femme enceinte à consentir à une interruption de grossesse en lui donnant l'impression que c'était la seule solution. Si nous appliquons cette notion à la détection de faux positifs et de faux négatifs du dépistage génétique, il n'est pas étonnant de voir qu'en 85, le comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé en France parle de conclusions hâtives, voire erronées, portées à l'aide de toutes les méthodes de diagnostic prénatal (Comité Consultatif National d'Éthique pour les sciences de la vie et de la santé, 1985). Même au Québec, M. Doucet en 1984 renforce que les conclusions peuvent effectivement être hâtives basées sur par exemple un diagnostic de mongolisme et il note que dans la pratique du diagnostic prénatal, le jugement provient d'une perspective négative dans le cas d'un résultat positif : le mongol ne doit pas vivre (Doucet, 1984, p. 45). Il met l'accent sur « la tendance actuelle à l'avortement de fœtus malformés » (Doucet, 1984, p. 47). Et cette tendance à l'avortement faisait que même pour les déficiences intellectuelles reliées au chromosome X par exemple, le choix de l'avortement se ferait sur un choix de sexe. François Isambert en 1980 parlait déjà de la détection du sexe et il disait que si elle conduisait au sacrifice des mâles, laissait prévoir la suppression de garçons (Isambert, 1980, p. 344). Il élabore sur cette pensée d'eugénisme que tout avortement, même

thérapeutique ou « eugénique », est assimilé à un infanticide dans l'affirmation selon laquelle l'embryon est un être humain -- un sujet de droit--, en s'opposant au droit du fœtus à vivre et en tenant compte des conséquences pour l'enfant futur, pour les parents, pour la société, pour la race humaine (Isambert, 1980, pp. 340-341). En 1980, pour sa part, dans sa thèse, Constance Lamarche au Québec parle aussi entre les lignes de l'eugénisme : « La population de l'enfance inadaptée recouvre une grande diversité de sujets actuellement identifiés en vertu des difficultés, des déviations ou des déficiences qui les affectent. L'euthanasie, l'avortement, la stimulation précoce, l'intégration ou la ségrégation, la stérilisation sont des sujets largement discutés. La question est complexe et soulève beaucoup de controverses » (Lamarche, 1980, p. 2). En effet, tous ces enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle discutés dans les années 1980 à 1985 au Québec et en France soulèvent comme nous pouvons le voir jusqu'ici beaucoup de controverses éthiques.

1.4.3 1986-1998

Aucune publication n'a été recensée pour la période de 1986 à 1998.

1.4.4 1999-2005

En 1999, au Québec, Gagné, R. et Mélançon, M. J, du groupe de recherche en génétique et éthique du Québec, informent que le dépistage génétique, à leur connaissance, n'a pas fait l'objet d'autant d'attention jusqu'à cette époque, à la fois concernant l'existence même de cette information génétique et son utilisation ultérieure. Ils discutent qu'il faut comprendre que le diagnostic prénatal est de loin l'occasion la plus fréquente pour prendre contact avec un service de génétique médicale. En effet, en 1999, la pratique médicale habituelle des services de génétique

montre qu'une majorité d'individus consulteront en génétique que lorsque le couple à risque connaîtra une grossesse. Dès le diagnostic prénatal, les parents devraient être informés de l'ensemble de ces faits et du suivi qui sera instauré selon l'information génétique recueillie chez le fœtus. Ce suivi périodique, d'ailleurs, aurait une influence bénéfique sur l'éducation génétique des parents et évitera toute discrimination (Gagné & Mélançon, 1999, pp. 27-32). Toujours en 1999 au Québec, le conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec partage le même avis. Le conseil informe que les femmes et les couples doivent pouvoir compter sur un conseil génétique de qualité et qui se doit d'être objectif et non directif. De plus, en 1999, le conseil insiste aussi sur la participation des femmes enceintes au dépistage qui doit être volontaire et sur le choix libre et informé, basé sur une information complète et de qualité offerte par des professionnels de première ligne (médecins, infirmières, sages-femmes, etc.) bien informés sur le dépistage prénatal, ses avantages et ses limites (faux-positifs et faux-négatifs) (Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec, 1999, pp. 3-4). En 1999, des praticiens hospitaliers en France, de leur côté, ajoutent que cette information sur le dépistage génétique doit toujours être transmise lors d'un dépistage individuel sinon ce ne serait pas éthique si cette information est transmise lors d'un dépistage de masse (BIOFORMA, 1999, p. 55). Car en 1999, la France avait peur de l'eugénisme. Puisque déjà en 1984, la loi française autorisait l'interruption médicale de grossesse « à tout terme » s'il existe forte probabilité pour que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité et incurable et lorsque l'avortement est demandé pour la trisomie 21, l'interruption de grossesse est « habituellement acceptée » (BIOFORMA, 1999, p. 81). En 1999, c'est la même histoire au Québec : le dépistage et le diagnostic prénataux soulèvent des questions éthiques de plusieurs ordres pour les femmes enceintes, les couples et les professionnels de la santé. Le dépistage et le diagnostic du syndrome de Down n'offrent aucune solution thérapeutique et la seule action préventive possible est l'avortement. Par ailleurs, selon le conseil d'évaluation des

technologies de la santé du Québec, le dépistage prénatal pourrait se traduire par une diminution des services de prise en charge des personnes atteintes par la maladie ou du soutien de leurs familles (Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec, 1999, p. 3). Sous cet angle, la Canadian Down Syndrome Society a exprimé sa position sur les tests génétiques prénataux en mai 1999. La société estime aussi que le dépistage prénatal du syndrome de Down, qui vise à détecter les foetus atteints et à interrompre la grossesse, peut affecter la qualité de vie des personnes atteintes de ce syndrome dans leur collectivité. En effet, elles pourraient être pénalisées si cette approche entraînait une réduction des services de soutien dont elles bénéficient, et si la société, en général, venait à adopter une attitude négative à leur égard (Framarin, 2003, p. 41). En 1999, le Québec nous ouvre les yeux sur un autre problème éthique. D'après Gagné et Mélançon du groupe de recherche en génétique et éthique du Québec, l'une des attitudes qui a déjà prévalu et qui prévaut encore occasionnellement est de ne dévoiler aux parents que les conditions sévères recherchées lors du diagnostic prénatal. Il est parfois même suggéré de prendre une entente avant le diagnostic prénatal pour ce faire. Nous questionnons ces deux positions qui ne vont pas dans le sens des indications juridiques et déontologiques définissant l'obligation de dévoiler au patient tout renseignement médical le concernant (Gagné & Mélançon, 1999, pp. 27-32). Pour illustrer cette controverse, des filles porteuses des maladies récessives liées à l'X sont maintenant souvent étiquetées. Dès lors que ces résultats existent, que ferons-nous en contrepartie afin de gérer correctement cette information génétique pour qu'elle ne porte pas préjudice à l'individu concerné ? (Gagné & Mélançon, 1999, pp. 27-32). Ceci nous renvoie à notre dilemme du choix du sexe du fœtus suite à l'annonce d'un résultat de dépistage génétique. La détermination du sexe fœtal dans les maladies récessives liées à l'X permet de ne pratiquer le diagnostic de l'affection que si l'enfant est de sexe masculin (BIOFORMA, 1999, p. 67).

Deux ans plus tard, en 2001, la direction de recherche à l'institut national de la santé et de la recherche médicale (Inserm) en France informe qu'il s'avère que le potentiel discriminatoire des tests génétiques soulève de grandes craintes, qui ont été abondamment commentées par les éthiciens (Aymé, 2001, p. 17). Ceci dit, déjà en 2001, pour protéger les adolescents du potentiel discriminatoire des tests génétiques, au Québec, on privilégie la mise sur pied de programmes d'information et d'éducation à grande échelle en considérant important d'attendre que l'individu ait atteint l'âge adulte afin qu'il puisse exercer pleinement son autonomie et prendre lui-même la décision de se soumettre à un test génétique. Craignant des conséquences psychologiques, la stigmatisation par la famille, l'école et la société en général, selon le conseil de la santé et du bien-être du gouvernement du Québec, plusieurs sont d'opinion qu'aucun mineur ne devrait être soumis à un test de diagnostic génétique à moins d'indications médicales ou d'un besoin d'intervention formelle (Marcoux, 2001, p. 20). Il faut saisir que les standards de pratique par les professionnels tiennent compte des principes fondamentaux de l'éthique médicale, « tout en y ajoutant » des principes reliés aux particularités de la nature familiale de l'information génétique et des décisions reproductives qui en découlent. Un exemple est le dépistage génétique de la déficience intellectuelle du syndrome du X fragile chez les filles mineures. Étant donnée la complexité de la transmission et de l'expression du syndrome du X fragile, ainsi que des situations et des choix difficiles auxquels les filles mineures touchées et leurs familles sont confrontés, les pratiques de diagnostic et de dépistage doivent être réalisées par des professionnels compétents et suffisamment qualifiés pour pouvoir communiquer toutes les informations requises et répondre aux questions et besoins des individus auxquels les tests sont proposés (Blancquaert & Caron, 2001, p. 29). Étant donné que les sources de stigmatisation sont multiples, ils peuvent provenir des milieux scolaires, de la communauté ou des responsables du dépistage. Par exemple, la manière dont ses filles mineures qui présentent des signes sont identifiées et traitées par rapport aux autres élèves peut constituer une forme de stigmatisation.

D'autres exemples : un refus d'assurance-santé par une compagnie d'assurances car existence de maladies génétiques et perte ou refus d'un emploi par un membre de leur famille à cause de leur maladie ou s'ils avaient un enfant atteint (Blancquaert & Caron, 2001, p. 119). Malheureusement, dans ce contexte, pour causes médicales ou d'un besoin d'intervention urgente, le dépistage obligatoire chez les nouveau-nés ne peut attendre leurs autonomies et qu'ils prennent eux-mêmes la décision de se soumettre au test génétique requis par le gouvernement du Québec. Le conseil de la santé et du bien-être du Québec cite clairement en 2001 que dans le cadre du programme de dépistage génétique auprès des nouveau-nés, un échantillon sanguin est systématiquement prélevé du talon de chaque nouveau-né avant qu'il quitte l'hôpital pour le dépistage des trois maladies graves, soit : l'hypothyroïdie, la phénylcétonurie et la tyrosinémie. Lorsque non traitées, ces maladies conduisent respectivement à une déficience intellectuelle, un crétinisme ou à une arriération mentale d'où l'urgence de poser un diagnostic rapidement après la naissance dans le but de permettre une intervention médicale précoce (Marcoux, 2001, p. 19).

Au Québec, en 2003, selon l'agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé, une enquête montre en effet que les femmes sont souvent insatisfaites des informations qui accompagnent la proposition du test de dépistage génétique. Ces résultats témoignent de la nécessité d'améliorer et d'adapter les renseignements livrés par les professionnels de santé, en gardant à l'esprit le fait que les femmes doivent intégrer rapidement une information complexe avant de pouvoir prendre une décision. L'enquête montre en effet que les femmes sont souvent insatisfaites des informations qui accompagnent surtout la remise du résultat (Framarin, 2003, p. 37). De surcroît, cette étude de 2003 indique que les femmes qui participent au dépistage et au diagnostic prénataux disposent d'informations insuffisantes (Framarin, 2003, p. 36) et les résultats démontraient que : 42,5 % des femmes ont indiqué que le dépistage a été recommandé par les professionnels, 41,5 % ont dit que le dépistage leur a été imposé, 16 % ont été soumises à un dépistage sans

leur consentement ; et pour conclure, 58 % des patientes pensent que le dépistage est un examen obligatoire faisant partie du suivi de la grossesse (Framarin, 2003, p. 65). Par conséquent, le comité de génétique de la SOGC- Société des Obstétriciens et Gynécologues du Canada, afin d'améliorer la performance du dépistage, déjà en 2003, recommandait la mise en place de mécanismes de formation continue des professionnels de la santé et des consommateurs ainsi que l'évaluation et l'assurance de la qualité du programme (Framarin, 2003, p. 40). En France, en 2003, les Français font aussi face à un problème au niveau de la pratique des professionnels de la santé lors du dépistage génétique de la déficience intellectuelle. Bénédicte Champenois-Rousseau dans sa thèse en 2003 écrit : « il est nécessaire d'avoir une formation supplémentaire de génétique » (Champenois-Rousseau, 2003, p. 272). Annie Nivelon-Chevallier, généticienne clinicienne, quant à elle ajoute que le bien fondé de leur prescription, nécessite une réflexion médicale parfois pluridisciplinaire dont l'objet est d'évaluer le bénéfice éventuel et les effets secondaires induits par le rendu du résultat (Nivelon-Chevallier, 2003). Jean-Paul Dommergues d'un service de pédiatrie en France conseille d'éviter, par exemple, d'inciter des parents à recourir au diagnostic prénatal de la trisomie 21 contre leur volonté (Dommergues, 2003). Martine Le Merrer, une autre généticienne clinicienne, critique encore davantage la mauvaise pratique des professionnels de la santé, en le reprochant aux médecins, non impliqués dans ces recherches génétiques, qui croient bien faire en demandant des explorations complémentaires (Le Merrer, 2003). Le généticien, M. Jean-Pierre, élabore et appuie le propos de Le Merrer en expliquant que le nombre de marqueurs génétiques de prédisposition aux maladies augmente rapidement et en pratique sont à l'origine de pathologie induite qui ne peut qu'être source de confusion et d'anxiété (Jeanpierre, 2003). Le professeur honoraire de génétique, Mme Marie-Louise Briard, pense que le promoteur doit savoir ce qui doit être fait d'un résultat qui pourrait préciser un statut personnel mais elle avoue elle aussi que cependant, la recherche n'étant pas l'application pratique, leurs finalités ne peuvent être confondues (Briard,

2003). Pour contrecarrer les points de vue de ces experts en génétique, en 2003, le Dr Jacques Milliez, médecin et chef de service de gynécologie-obstétrique à hôpital Saint-Antoine en France nous offre un aperçu médical du dépistage génétique de la déficience intellectuelle. En tant que médecin, il se demande comment peut-on savoir à quelle frontière s'arrêtera la quête de l'anomalie génétique la plus réduite possible ? Il se trouve que cette interprétation médicale, d'après lui, peut être prise comme le verdict qui frappe le fœtus et condamne aussi ses parents. Il questionne, en outre, que quoique le choix reste entier de se soumettre ou non au dépistage génétique, ce choix qui apparaît aujourd'hui comme un droit à l'avortement en cas de mongolisme, est-il exempt de toute contrainte ou de conformisme sociale ? Dr Jacques Milliez décrit que l'avortement ou l'euthanasie fœtale due au dépistage génétique de la déficience intellectuelle par son ampleur, ses moyens et sa banalisation est en passe de dériver vers un eugénisme moins humaniste car la diffusion à toute la population des femmes enceintes du dépistage par les marqueurs sériques de la trisomie 21, et pourrait constituer le premier pas vers une traque au mauvais gène, vers une politique organisée de santé visant à éradiquer un groupe humain, celui des mongoliens (Milliez, 2003).

En 2004, on se retrouve maintenant avec une nouvelle technique de dépistage génétique, appelé *le diagnostic préimplantatoire*, qui prend de l'envergure à grand pas dans notre société. Une définition de la technique du diagnostic préimplantatoire est que ce dépistage génétique consiste à réaliser un diagnostic biologique à partir de cellules prélevées sur l'embryon in vitro et offre la possibilité de distinguer, parmi un lot d'embryons, ceux qui pourront être transférés dans l'utérus maternel, poursuivre leur développement et donner naissance à un enfant (Malzac, 2011). Le gouvernement du Québec par la commission de l'éthique de la science et de la technologie informe que bien que le diagnostic préimplantatoire soit apparu dans les années 1980, c'est dans les années 1990 qu'ont été pratiqués de manière plus étendue les premiers diagnostics préimplantatoires (Commission de l'éthique de la science et

de la technologie, 2009, p. xxxiv) et en France, le premier diagnostic préimplantatoire a parallèlement été rapporté en 1990 (Barjot, 2004, p. 48). Il s'agissait alors de déterminer le sexe de l'embryon afin de ne faire naître que des filles pour des couples risquant de transmettre une grave pathologie à un garçon (retard mental lié au chromosome X, etc.) (Barjot, 2004, p. 48). En 2004, le gynécologue médical et obstétrique Philippe Barjot en France nous explique les enjeux éthiques qu'implique la technique du diagnostic préimplantatoire. À ce que l'on constate, le diagnostic préimplantatoire peut être utilisé pour dépister ou éviter les affections liées au sexe, lorsqu'il n'est pas possible de faire directement le diagnostic de la maladie ; il s'agit de faire le diagnostic du sexe de l'embryon et d'implanter un embryon du sexe indemne de la maladie (Barjot, 2004, p. 45). Le diagnostic préimplantatoire soulève conséquemment le risque que représente l'augmentation des critères de sélection, par exemple le choix du sexe de l'embryon ou du fœtus, et le risque d'une dérive eugénique (Barjot, 2004, p. 51). Pour accentuer ce risque d'une dérive eugénique, Barjot explique qu'en France, déjà en 2004, le législateur n'a donc autorisé le recours au diagnostic préimplantatoire qu'à titre exceptionnel, uniquement pour éviter la naissance d'un enfant gravement malade ou handicapé, dans l'intention de ne pas banaliser cette activité. Cependant, il s'avère que cette simple autorisation de diagnostic préimplantatoire suffit pour refléter ces débats éthiques autour de cette nouvelle technologie (Barjot, 2004, p. 47).

En 2005, la pédiatre et généticienne Paule Lefrancois cite : « La déficience intellectuelle représente la première cause de l'handicap chez l'enfant. Parallèlement, la multiplicité des termes utilisés pour définir la déficience intellectuelle : la déficience mentale, le retard mental, troubles des fonctions cognitives, déficit intellectuel et déficit des capacités d'adaptation, rend compte de la difficulté d'appréhender ce concept du diagnostic » (Lefrancois, 2005, p. 99). Elle cite de plus : « La trisomie 21 (découverte en 1959) est la plus fréquente des causes de déficience mentale mais le retard mental peut aussi se trouver chez les trisomies 18, 13, et 8 »

(Lefrancois, 2005, p. 101). En tenant compte de toutes les trisomies possibles, il n'est pas étonnant qu'il soit si difficile pour tout le monde de comprendre la trisomie et la déficience intellectuelle quand elles sont détectées par un dépistage génétique. Dans un tel contexte, on doit plutôt parler d'une « éthique de l'information » et d'une « gestion de l'incertitude » - le vecteur relationnel dans lequel tout se joue - comme l'expose le psychologue - psychanalyste M. Jean-Philippe Legros (Legros, 2005).

1.4.5 2006-2012

Pour compliquer encore l'interprétation de la déficience intellectuelle en pratique médicale, dès 2006, le premier test génétique de diagnostic de l'autisme est proposé par une start-up française dans un premier temps pour confirmer un diagnostic d'autisme déjà posé et tester la fratrie du malade. Il est clair aujourd'hui que l'autisme comporte une composante génétique significative, et on se retrouve donc dans la situation maintenant classique d'une maladie complexe dont le déclenchement dépend à la fois de l'environnement et des allèles dont il existe un test génétique. La confusion des parents angoissés entre prédisposition (à supposer que l'autisme soit démontré) et la maladie, entre porteur d'une mutation et patient, entre génotype et phénotype est ici quasiment inévitable, et cette annonce illustre à contrario les précautions et la prudence dont doit être entourée la mise en œuvre des tests génétiques (Jordan, 2005, pp. 886-887). Toujours en 2006, c'est maintenant au Québec d'exposer les controverses éthiques du diagnostic préimplantatoire. Julie Cousineau, dans son mémoire de 2006 à l'université de Montréal, explique qu'il est important que suite à l'attestation de l'indication du diagnostic préimplantatoire et conformément à la loi qui définit l'objet du diagnostic préimplantatoire, le couple doit dans un premier temps être informé que seule la pathologie liée à l'anomalie génétique parentale susceptible d'être transmise pourra être recherchée chez l'embryon au cours des analyses conduisant au diagnostic. Un consentement éclairé

requiert que les informations sur le diagnostic préimplantatoire leur soient transmises. Les deux membres du couple doivent exprimer par écrit leur consentement à la réalisation du diagnostic (Cousineau, 2006, p. 126). Dès lors que ces deux conditions sont respectées, l'équipe prenant en charge la famille devra lui fournir toute l'information nécessaire (Cousineau, 2006, p. 48). En cet aspect, la loi canadienne adopte le modèle des actes interdits, inacceptables au plan éthique et des activités réglementées. En ce qui concerne le diagnostic préimplantatoire, mentionnons d'une part qu'un des actes interdits de l'application est l'identification du sexe d'un embryon créé à des fins de reproduction, sauf pour des raisons médicales telles que les anomalies ou maladies liées au sexe (Cousineau, 2006, pp. 208-209). Elle parle ici des maladies comme la déficience intellectuelle liée au syndrome de l'X fragile.

Rodrigue du centre de recherche en éthique de l'université de Montréal au Québec, en 2007, de sa part, pense que ce qui importe c'est que les parents soient bien informés des limites des tests (Rodrigue, 2007, p. 30). Malgré l'information qu'un médecin peut soumettre, Rodrigue décrit qu'il y a une influence que la société exerce au niveau de la prise de décision et par ailleurs, bien que l'on concède une liberté de choix aux parents, ceux-ci sont fortement influencés par les normes et valeurs véhiculées en société, tendant à s'y conformer (Rodrigue, 2007, p. 32). Un de ces préjugés sociaux est qu'il y a certes danger de stigmatisation. D'après elle, si on regarde la question d'un angle très large et sachant que la majorité des tests positifs se suivent par une interruption de grossesse, le diagnostic prénatal ne renvoie-t-il pas comme message aux handicapés que leur vie ne vaut pas la peine d'être vécu et qu'ils auraient mieux fait de ne pas venir au monde ? (Rodrigue, 2007, p. 31). On peut également s'interroger sur le retour d'un « eugénisme nouveau » car dans le cas du diagnostic prénatal la ligne est mince entre prévention et sélection (Rodrigue, 2007, p. 29). En France, en 2007, la Haute Autorité de Santé affirme que c'est de l'eugénisme en certifiant que le recours à une politique de dépistage et de diagnostic prénataux, parce qu'elle permet de « sélectionner » l'enfant qui mérite de naître et de

ne pas garder l'enfant atteint de la trisomie 21, est une « pratique eugéniste collective ». Et finalement, que ce soit au Québec ou en France, les enjeux éthiques communs à l'ensemble des techniques de diagnostic prénatal restent les mêmes : de l'extension du diagnostic prénatal, du statut du fœtus et le respect dû aux handicapés. (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 24). Un dernier point intéressant a été discuté en France, en 2007, concernant le respect de l'autonomie des femmes enceintes. La Haute Autorité de Santé considère qu'il n'est pas éthique de mettre en place une stratégie de dépistage imposant à la femme d'attendre plusieurs semaines avant d'obtenir ses résultats pour prendre une décision relative à sa grossesse (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 144).

Pourquoi ne serait-il pas éthique de mettre en place une stratégie de dépistage imposant à la femme d'attendre plusieurs semaines avant d'obtenir ses résultats pour prendre une décision relative à sa grossesse ? Tout simplement, comme le nomme le commissaire à la santé et au bien-être, en 2008, au Québec, il y a un choc de l'acceptation en cas de résultat positif. C'est la raison pour laquelle il est très important que dès la seconde où des parents sont informés que leur enfant est atteint du syndrome de Down, on leur remette une documentation neutre pour répondre aux premières interrogations, car le personnel médical est peu ou mal informé là-dessus en général. L'information permet l'acceptation beaucoup plus facilement et rapidement (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, p. 86). Il y a aussi les incertitudes liées au résultat probabiliste du test de dépistage que les médecins doivent gérer (Agence de la Biomédecine, 2008, p. 22). D'un point de vue éthique, le souci de la protection du plus vulnérable doit tenir en compte que le principe de réversibilité ne peut s'appliquer, l'annonce d'un résultat d'analyse génétique étant irréversible (Lejeune, et al., 2008, p. 288). Daniel Ducharme, sociologue au Québec, dans son rapport de commentaires sur le projet d'implantation d'un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down au Québec, essaie de nous faire comprendre que les résultats du dépistage prénatal, s'ils s'avèrent positifs, est une situation

difficile qui exerce une pression importante pour les femmes enceintes qui intériorisent cette définition négative du handicap et qui constatent le peu de soutien qui est accordé aux personnes trisomiques et à leur famille. Cette pression a pour effet de limiter les choix qui s'offrent à elles au bout du processus de dépistage et de diagnostic prénataux – l'ultime issue demeurant plus souvent qu'autrement le recours à une interruption de grossesse (Ducharme, 2008, p. 4). Pour ajouter à ceci, le professeur de philosophie à la retraite, Jean-Noël Ringuet, en 2008, au Québec, note que suite à un résultat positif, quant à la présence d'une trisomie 2, 33 % des parents se sont sentis obligés, par le corps médical, de choisir l'avortement (Ringuet, 2008, p. 9). Dans tous les cas, le diagnostic d'un faux négatif, et la crainte qu'un faux négatif a eu lieu, rendent un refus d'interruption médicale de grossesse délicat car source potentielle de conflit médico-légal (Agence de la Biomédecine, 2008, p. 19). Ce message est notamment relayé et appuyé par de nombreux experts et révèle parfaitement la perception de certains professionnels de la santé publique au Québec à l'égard du but poursuivi par une politique de dépistage de la trisomie 2 qu'en cas de résultat positif et de diagnostic de la trisomie 2, l'interruption médicale de grossesse est la solution (Hurlimann, 2008, p. 5). Ceci nous ramène à la question d'un eugénisme social visant à éliminer les personnes handicapées et qui est parfois mise en avant dans les grands médias. Il s'agit d'une question très grave. Certains ont attribué au diagnostic prénatal un effet d'eugénisme en mettant en avant les maladies génétiques dont ont souffert de « grands hommes » de notre histoire ancienne ou contemporaine (Agence de la Biomédecine, 2008, p. 51). En outre, en parlant de sélection sociale, en 2008, il existe toujours la possibilité de la sélection du sexe fœtale mais pour raison médicale. Dans les cas où la mère est conductrice pour une maladie génétique grave liée au chromosome X et récessive, qui concerne donc les fœtus de sexe masculin, ou lorsqu'une maladie génétique expose particulièrement les fœtus de sexe féminin, il est ainsi possible de déterminer précocement le sexe fœtal, ce qui permet de réserver un geste invasif et le traitement aux seuls fœtus menacés

(Agence de la Biomédecine, 2008, p. 45). Sauf pour une cause médicale, en 2008, le commissaire à la santé et au bien-être du Québec insiste également que même avec le « droit de savoir », on ne considère pas qu'il est acceptable, dans notre société, de choisir le sexe des enfants à naître et encore moins d'éliminer ceux qui ne correspondraient pas au choix premier (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, pp. 84-85).

Leblanc et Arduin, du département d'éthique et de philosophie morale de l'université Catholique de Lyon en France, en 2010, parlent eux d'iniquité d'accès à des tests de dépistage génétique de la trisomie 21. Pour eux, les femmes enceintes sont en droit de demeurer « ignorantes » et qu'en « leur fournissant une information qu'elles ne désirent pas, on risque de les mettre face à des préoccupations qu'elles n'avaient pas souhaitées et ainsi, un dépistage généralisé ne peut être organisé tout en demandant de respecter le droit des femmes à ne pas être informées car ceci est une contradiction » (Leblanc & Arduin, 2010, p. 511). Ces auteurs trouvent tout à fait normal qu'il ne peut pas y avoir équité d'accès à des tests de dépistage génétique de la trisomie 21 attendu qu'il existe toujours la difficulté d'interprétation par les personnes testées et par les professionnels de la santé eux-mêmes. Par exemple, sur le principe essentiel de la liberté décisionnelle et du consentement éclairé que nous devons garantir aux couples. Un autre exemple, par ailleurs, dans près de 3 % des cas, un second prélèvement s'avère nécessaire en raison d'une difficulté d'interprétation. Comme nous pouvons le constater, le diagnostic prénatal de la trisomie 21 n'est pas exempt de très sérieuses critiques médicales et par différents aspects, peut représenter une véritable dérive doublement délétère pour notre éthique médicale (Leblanc & Arduin, 2010, p. 509). Par un autre exemple, toujours en 2010, mais au Québec, pour la neuropathie sensitivomotrice héréditaire qui se manifeste dès la première année de vie et qui entraîne une déficience intellectuelle légère à modérée, un résultat positif de dépistage génétique place définitivement la femme enceinte et son conjoint devant un important dilemme : poursuivre ou non la grossesse et le nombre de semaines de

grossesse constituera aussi un facteur plus ou moins déterminant dans la prise de décision qui doit respecter l'éthique médicale (Duplantie, 2010, p. 33).

En 2011, en France, la nouvelle rédaction du texte de loi met l'accent sur une information « de toute femme enceinte », « adaptée à la situation » de celle-ci, information portant sur de nombreux aspects du dépistage mais aussi sur les affections recherchées en cas de « risque avéré », et cela « sauf opposition de sa part ». Il s'agit de garantir l'égalité d'accès au dépistage, tout en préservant la liberté des femmes enceintes et des couples (Grangé & Héron, 2011, p. 14). Le médecin est dans l'obligation d'informer, mais pas d'inciter (Grangé & Héron, 2011, p. 22). Toutefois, même si le médecin n'incite pas sa patiente à un dépistage prénatal, le Dr Perrine Malzac surnomme quand même cette extension et cette systématisation de l'évaluation du risque de trisomie 21 au cours des grossesses une forme d'eugénisme (Malzac, 2011). Dans un monde idéal, pour atteindre une équité d'accès à des tests de dépistage génétique de la déficience intellectuelle, suivre simultanément de telles exigences demandera certainement une interprétation loyale et des changements de pratique (Grangé & Héron, 2011, p. 14). Le Dr Perrine Malzac, praticienne en génétique médicale et coordonnatrice de l'Espace Éthique, discute de la réalité de la pratique médicale en dépistage génétique dans son support de cours de 2011 sur les « Considérations éthiques, juridiques et psychologiques en génétique ». Elle explique qu'au niveau de la pratique, il existe des questionnements éthiques face à une décision difficile : Que faire lorsque persiste un doute, quand, arrivé aux limites des connaissances médicales ? En particulier lorsqu'« existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité, reconnue comme incurable au moment du diagnostic », comment définir les critères de « particulière gravité » et « d'incurabilité » ? Et comment agir lorsque les avis des uns ou des autres divergent ? Pour être considérée comme « particulièrement grave », une maladie doit-elle être mortelle dans l'enfance, ou bien à l'origine d'un handicap ? Que dire d'une maladie rapidement évolutive mais qui ne se déclarerait qu'à l'âge adulte ? Que dire

d'une condition chronique, peu grave, mais nécessitant des soins quotidiens tout le long de la vie ? Comment gérer cette incertitude diagnostique, fréquente en période prénatale ? Peut-on, sans risque d'erreur, appliquer des données probabilistes à des prises en charge individuelles ? Comment prendre en compte la tension existentielle révélée par ces pratiques, mélange de plusieurs sentiments contradictoires : la tentation de savoir, l'espoir d'échapper au mal, la volonté de le combattre par tous les moyens, la peur de se sentir prisonnier de son destin, le désespoir face à la finitude ? (Malzac, 2011). Et voilà des exemples des nombreuses questions que les professionnels de la santé doivent faire face pour pratiquer l'éthique de leur formation médicale lors du dépistage génétique de la déficience intellectuelle et il n'est pas surprenant qu'il n'y peut pas y avoir équité d'accès à l'utilisation des tests de dépistage génétique de la trisomie 21. Pour terminer sur cette discussion d'égalité d'accès au dépistage génétique, comment préserver l'autonomie et la liberté de choix des patients face, notamment, aux pressions de la médecine, de la société ou des fabricants des tests génétiques qui font que le dépistage génétique est socialement accepté et encadré (Malzac, 2011) dans certaines régions plus que d'autres ?

Qu'en est-il de cette pratique médicale aux yeux des personnes testées par le dépistage génétique de la déficience intellectuelle ? En 2012, en France, des femmes enceintes ont été observées et enregistrées par Bénédicte Champenois-Rousseau dans un centre gynécologique et obstétrique afin de répondre à cette question (Champenois-Rousseau & Vassy, 2012, p. 46). Bénédicte Champenois-Rousseau est sociologue de l'institut de recherche interdisciplinaire sur les enjeux sociaux (IRIS) en France. Elle note que le statut exceptionnel de la trisomie 21 est devenu emblème du handicap mental dans notre société (Champenois-Rousseau & Vassy, 2012, p. 59) et par conséquent, cette étude parisienne prouve que quand ce diagnostic est avéré, l'immense majorité des femmes enceintes choisissent d'avorter. Cette situation est critiquée depuis au moins deux décennies par des observateurs divers qui la qualifient d'eugéniste (Champenois-Rousseau & Vassy, 2012, p. 41). La norme éthique

affirmée est celle de l'autonomie du patient, qui s'exprime à travers la notion de consentement éclairé (Champenois-Rousseau & Vassy, 2012, p. 42), mais est-ce vraiment un consentement éclairé si un préjugé social comme étiqueter négativement la trisomie 21 en tant qu'handicap guide les consentements des femmes enceintes pour le dépistage génétique et pour l'avortement ? Pour les femmes enceintes, le dépistage prénatal des anomalies fœtales permet d'obtenir des informations partielles sur un être en devenir, à partir desquelles il faut prendre des décisions difficiles. Il ne s'agit plus seulement d'interpréter les symptômes d'un corps souffrant mais de raisonner en termes d'incertitude et de risque, à la fois pour estimer l'intérêt du dépistage et, lors de la discussion des résultats de ce dernier, pour décider de la conduite à adopter (Champenois-Rousseau & Vassy, 2012, p. 40). En parlant du risque de préjugé social et de stigmatisation associés à l'handicap, le dépistage néonatal sanguin dépiste des maladies comme la phénylcétonurie, la tyrosinémie, et l'hypothyroïdie qui peuvent toutes entraîner une déficience intellectuelle (Comité d'éthique de santé publique du Québec, 2012, pp. 2-3) et le risque du préjugé social envers l'handicap intellectuel de ces maladies ne peut pas être négligé.

1.4.6 2013-2019

En 2013, les recherches éthiques en France sur le sujet commencent à parler du respect de la personne humaine et que nous devons être tous conscients que le statut précis de l'embryon et du fœtus n'est pas encore déterminé. Les scientifiques s'accordent pour dire qu'il n'est pas une personne humaine mais Ophélie Stricher, dans son mémoire à l'école de sages-femmes de l'université de Lorraine en France, considère que le fœtus est néanmoins une personne en puissance. Cependant, la pratique en médecine foetale de permettre l'euthanasie de fœtus malades est légalement autorisée et Ophélie Stricher croit que le débat cherchant à justifier ou non les interruptions médicales de grossesses suite à un dépistage génétique de la trisomie

21 nécessite de réfléchir également à comment garantir vraiment le libre arbitre des personnes face aux pressions de convenance sociale (Stricher, 2013, p. 21). Pourtant, le problème majeur du consentement lors de la pratique du dépistage génétique de la déficience intellectuelle est que les médecins jugent mieux que les patients de la gravité de la pathologie qui les conduit à proposer une interruption médicale de grossesse et le couple doit se reposer sur leur évaluation et sur leurs recommandations (Stricher, 2013, p. 15) qui tiennent rarement en considération le respect de la personne qu'est le fœtus. Le praticien hospitalo-universitaire en imagerie pédiatrique et prénatale, Dr Guillaume Gorincour note que selon les soignants interrogés, à la question en 2013 : « Dans la réalité, dans quelle mesure vos propres convictions influencent-elles la prise de décision d'un couple par rapport à une interruption de grossesse ? », la médiane de réponse est de 75 % (Gorincour, 2013, p. 152). Alors la réflexion éthique est comment assurer le respect de la vie du fœtus ? Une conséquence envisagée va dans le sens contraire car il y a risques d'une dérive eugénique au niveau de la société : le dépistage prénatal est la seule pratique médicale qui a intérêt à « tuer son patient », ou en tout cas à ne pas le voir naître, ce qui paraît à l'encontre de l'éthique médicale (Gorincour, 2013, p. 148).

Au Québec, en 2014, le dépistage prénatal, surtout celui de la trisomie 21, a suscité de nombreux débats dans la communauté, et il implique ultimement la femme enceinte et son conjoint. En 2014, l'institut national d'excellence en santé et en services sociaux communique que l'information génétique prénatale se doit d'être complète et impartiale tout en étant compréhensible (Institut national d'excellence en santé et en services sociaux, 2014, p. 11). Toujours en 2014, Carine Vassy et Bénédicte Champenois-Rousseau, nos sociologues de l'institut de recherche interdisciplinaire sur les enjeux sociaux (IRIS) en France, nous informe que des enquêtes ont montré que certaines femmes enceintes ont très peu de connaissances sur ces tests de dépistage génétique de la trisomie et qu'une proportion non négligeable d'entre elles ne savent même pas a posteriori si elles les ont passés. Des

consultations où l'on propose le dépistage par le test sanguin des marqueurs, montre que les praticiens donnent peu d'informations et encouragent les femmes à le passer. Elles interprètent cela comme une routinisation et une assimilation du dépistage à d'autres tests médicaux qui sont recommandés (Vassy & Champenois-Rousseau, 2014, p. 135). De surcroît, l'observation de consultations montre l'influence des facteurs sociaux sur le discours des professionnels en matière de dépistage prénatal de la trisomie 21, ainsi que sur le taux d'acceptation des femmes enceintes quant à la passation du test. Ces facteurs sociaux sont de divers ordres et varient d'un pays à l'autre. Le dispositif sociotechnique semble inciter les deux parties, praticiens et femmes enceintes, à considérer comme acquis le consentement au dépistage (Vassy & Champenois-Rousseau, 2014, p. 142). Au Québec, l'institut national d'excellence en santé et en services sociaux affirme que le choix de se soumettre au dépistage systématique offert doit être éclairé et libre car la SOGC, la société des obstétriciens et gynécologues du Canada, insiste sur l'importance du conseil génétique et sur la formation des conseillers en particulier avec cette technique, surtout concernant les avantages et les limites du test (Institut national d'excellence en santé et en services sociaux, 2014, p. 11). Par exemple, pour la technique effractive, le risque de perte fœtale varie selon l'expertise du professionnel ou du centre où le test est effectué (Institut national d'excellence en santé et en services sociaux, 2014, p. 6) et les femmes enceintes doivent quand même être informées de ce risque de perte fœtale avant qu'elles ne donnent leur consentement au test de dépistage génétique. Le conseil génétique et une bonne formation des conseillers sont également essentiels pour l'annonce d'un résultat à risque élevé qui peut s'avérer d'autant plus traumatisante pour la femme enceinte. Elle peut avoir l'impression d'être entraînée dans un engrenage qu'elle ne maîtrise pas, une fois qu'on lui recommande de faire le test diagnostic, puis éventuellement l'interruption de grossesse (Vassy & Champenois-Rousseau, 2014, pp. 135-136). De plus, un résultat faux négatif du test peut causer une fausse réassurance des parents et la naissance inattendue d'un bébé

atteint d'une anomalie chromosomique. Par ailleurs, la conséquence d'un résultat faux positif peut mener à l'interruption de la grossesse lorsqu'un fœtus n'est pas atteint (Institut national d'excellence en santé et en services sociaux, 2014, p. 6). D'une perspective éthique, les faux négatifs et les faux positifs agissent donc contre le principe de la non-malfaisance des professionnels de la santé.

Yann Lurton, en 2016, pour sa part, dans son mémoire à son école de sages-femmes en France, remarque que le constat des faux négatifs et des faux positifs avec le respect de l'éthique en pratique médicale est un peu blanc ou noir. Sur le risque de faux négatif que l'on ne maîtrise pas, et qu'il faudrait réussir à quantifier, il est suggéré qu'à la limite il ne faudrait pas rendre de résultats (Lurton, 2016, pp. 2-3). Il explique qu'il existe malheureusement un biais de la formation des praticiens, des médecins et des sages-femmes (Lurton, 2016, p. 24). En parlant de biais de la formation médicale, il est inquiétant de noter que la question du dépistage de la trisomie 21 fait l'objet d'une information « rapide » et le praticien informe de « manière directive dans un souci de gain de temps », et les informations succinctes « concernent principalement les aspects techniques du test » (Lurton, 2016, p. 13). La discussion sur le choix du sexe du fœtus resurgit aussi en 2016 en France car les recherches par dépistage génétique à d'autres pathologies que la trisomie 21 peuvent toujours s'étendre pour l'instant à la recherche de sexe fœtal (Lurton, 2016, p. 5). Sauf pour une cause médicale, tout comme le Québec l'avait déjà dit en 2008 qu'il n'est pas acceptable de choisir le sexe des enfants à naître (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, pp. 84-85), Yann Lurton en France, en 2016, confirme pareillement ce principe d'éthique : « On ne rend pas de résultats concernant le sexe de l'enfant, on informe uniquement sur le risque de trisomie 21, 13 et 18. Ce résultat est même masqué sur les logiciels, car dans certaines sociétés il y a une sélection sur le sexe de l'enfant, ce que l'on ne peut pas vraiment évoquer dans notre société » (Lurton, 2016, p. 3).

Avec le temps, on commence à rechercher de plus en plus d'autres types de déficiences intellectuelles, par exemple, l'analyse des critères cliniques prédictifs conduit aux tests génétiques pour le syndrome de Rett dont un des critères cliniques est la déficience intellectuelle (Centres de référence : Déficiences intellectuelles de causes rares & Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion Est & le Centre Rett, 2017, pp. 7-8). En 2017, les centres de référence de déficiences intellectuelles et le centre Rett signalent l'impact négatif du handicap du syndrome de Rett. Ces centres expliquent que des pratiques basées sur l'évidence accompagnées d'un cadre éthique solide permettent de construire un projet médical avec les familles en solidifiant les liens avec les familles pour réduire l'impact négatif du handicap sur les familles et ce qui permet d'améliorer la santé et la qualité de vie des filles souffrant du syndrome de Rett (Centres de référence : Déficiences intellectuelles de causes rares & Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion Est & le Centre Rett, 2017, p. 45). D'après eux, il semblerait qu'une information adaptée, une préparation à l'intervention, une confiance dans l'équipe médicale sont des facteurs qui soulagent les familles (Centres de référence : Déficiences intellectuelles de causes rares & Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion Est & le Centre Rett, 2017, p. 30). Ceci nous renvoie à ce que la Haute Autorité de Santé nous confirme en 2017, en France, des enjeux éthiques soulevés par le dépistage de la trisomie 21 fœtale sont importants à rappeler : l'information et l'accompagnement des femmes enceintes (ou des couples) avant la réalisation des tests et au moment du rendu de leurs résultats (Haute Autorité De Santé, 2017, pp. 19-20). De plus, au Québec, en 2017, la rapidité avec laquelle les progrès techniques s'appliquent à l'analyse du dépistage génétique circulant nous permet d'anticiper d'autres « fonctionnalités secondaires » qui pourraient être mises en valeur par les compagnies cherchant à se démarquer dans un marché et il est possible d'obtenir certains renseignements génétiques additionnels au sujet du fœtus, au-delà du risque de la trisomie 21. Ici, le principe éthique de la non-

malfaisance prend tout son importance lorsque l'on réalise que certaines de ces « fonctionnalités secondaires » disponibles ont le potentiel de causer du tort et de l'anxiété à la patiente, son fœtus, et/ou à l'enfant à naître (Karalis, 2017, p. 71). En 2017, les résultats faux positifs ou faux négatifs persistent et les causes sont multiples, par exemple, l'obésité, les grossesses gémellaires, un deuxième placenta, ou le mosaïcisme car il peut exister des discordances entre la constitution génétique du fœtus et de son placenta (Karalis, 2017, p. 33). À cet effet, la direction des communications du ministère de la santé et des services sociaux au Québec, en 2017, rassure le public, en informant que l'assurance de la qualité de leur programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 met en place des volets pour s'assurer de l'information fournie aux femmes enceintes, et pour veiller à la formation des professionnels de la santé (La Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux, 2017, p. 3).

La mal-compréhension de l'information donnée aux patientes qui, quand le dépistage génétique est négatif, pensent que « l'enfant n'a pas de problème » est un courant de pensée bien présent en France en 2018 (Thiel, 2018, p. 4). Au Québec, en 2018, Marie-Hélène Beloin-Kelly mentionne, dans son mémoire à la faculté des lettres et des sciences humaines à l'université de Sherbrooke, que c'était plutôt un manque d'information adéquate sur le dépistage génétique de la déficience intellectuelle qui pouvait être le problème car lors d'une grossesse, le personnel donnait des informations lacunaires sur la trisomie 21 (Beloin-Kelly, 2018, p. 36). De son côté, Isabelle Tremblay, dans sa thèse de 2018 à la faculté de médecine à l'université de Montréal, souligne que les connaissances des pédiatres concernant les tests génétiques et les lignes directrices sont souvent faibles et qu'il existe une sous-utilisation des tests génétiques par les pédiatres évaluant des enfants présentant un trouble dans le spectre de l'autisme. Les raisons sous-jacentes à cette sous-utilisation des tests génétiques et aux faibles connaissances ne sont pas claires (Tremblay, 2018, pp. 178-180). À l'opposé, Marie-Hélène Beloin-Kelly au Québec, dans son mémoire

confirme qu'en 2018, le personnel médical perpétuait des stéréotypes négatifs liés à la trisomie 21 et le personnel insistait pour que les parents effectuent les tests de dépistages prénataux (Beloin-Kelly, 2018, p. 36). C'est ainsi que Marie-Hélène Beloin-Kelly se questionne sur si nous sommes confrontés à un nouvel eugénisme lors d'une interruption volontaire de grossesse suite à l'annonce d'un diagnostic de trisomie 21 chez le fœtus car cette ségrégation des naissances due à des caractéristiques non désirables est décrite par certains comme une manifestation d'eugénisme (Beloin-Kelly, 2018, p. 29). En 2018, faut-il comprendre l'égalité de tous à la naissance comme un idéal eugéniste pour lequel on aura fait disparaître autant que possible tous les enfants considérés comme « défectueux », selon la logique du marché qui en fait des déchets à l'instar des « déchets opératoires » (Thiel, 2018, p. 5) ?

Cette question a fait réapparaître plusieurs débats sur l'eugénisme. Le risque de dérive eugénique due à l'utilisation de test de dépistage de plus en plus performant doit effectivement être évoqué d'autant plus qu'arrivé en 2018 en France, 90 à 95 % des couples confrontés à l'annonce d'une trisomie 21 foetale optent pour une interruption médicale de grossesse (Dupont, et al., 2019, p. 19). On ne peut méconnaître ce danger potentiel. Ce qu'il faut redouter par-dessus tout est que la génétique devienne un instrument de plus pour justifier des sélections ou discriminations humaines. Au Québec, en 2019, Marie Gaille de l'école de santé publique de l'université de Montréal confirme que le Québec pareillement craint l'émergence d'un eugénisme qui n'a été ni voulu par les individus ni par l'État, mais est le résultat d'un ensemble de choix et de politiques de santé (Gaille, 2019, p. 34). Au Québec, l'interruption de grossesse est légale et aucune loi ne dicte un âge gestationnel maximal pour procéder. Encore en 2019, on ne tient donc pas compte de la notion de viabilité du fœtus (capacité de survivre en dehors du corps de sa mère). Le fœtus n'a pas de personnalité juridique. Il n'a donc aucun droit avant sa naissance que ce soit en regard du droit criminel ou de la charte des droits et libertés de la

personne. Lorsqu'une femme se trouve confrontée à l'annonce d'un diagnostic d'anomalie fœtale sévère associée à un pronostic sombre, elle peut en venir à demander ou se faire offrir une interruption de grossesse pour raisons médicales très facilement. Il s'agit de décisions irréversibles (Taillefer, 2019, pp. 7-8). Un autre phénomène en relation avec l'eugénisme est la détermination du sexe fœtal par dépistage génétique qui peut toujours être faite en France en 2019 pour une indication médicale, par exemple pour les pathologies liées à l'X (Dupont, et al., 2019, pp. 9-10) et parce que le diagnostic préimplantatoire établit le sexe de l'embryon, les couples peuvent toujours choisir le sexe de l'embryon même si cette pratique est interdite. Enfin, en 2019, selon des praticiens de génétique moléculaire en France, un regard différent et une société plus inclusive doivent être favorisée afin que le regard de la société n'influe pas négativement sur les décisions parentales (Dupont, et al., 2019, p. 19). Ceci donne l'impression que le dépistage génétique de la déficience intellectuelle a rendu possible la prise en compte de la stigmatisation sociale du handicap et l'inquiétude à l'égard de cette stigmatisation (Gaille, 2019, p. 34). Dans une optique contraire, l'isolement social peut contribuer si le couple sent que l'interruption médicale de grossesse pourrait être socialement inacceptable (Taillefer, 2019, p. 10). Il y a aussi des couples qui comprennent que l'interprétation du diagnostic du à l'information résultant d'un test génétique se rapporte parfois à des diagnostics et des pronostics incertains, des découvertes incidentes ou des variantes de signification inconnue (Gaille, 2019, p. 33), et peuvent ne pas vouloir un avortement. Par exemple, les enfants porteurs de trisomie 21 présentent une déficience intellectuelle dont l'expressivité est très variable, la majorité des personnes porteuses de trisomie 2 arrive à lire, écrire et compter et peuvent devenir autonome grâce à un suivi médical et paramédical adapté (Dupont, et al., 2019, p. 19). Comme nous savons aussi qu'en 2019, ce test n'est pas fiable à 99,9 % car il existe de rares cas de faux positifs et de faux négatifs (Dupont, et al., 2019, p. 15), et sur ce fait, il y a des femmes enceintes qui refusent catégoriquement l'avortement. Cet état de fait de la présence de faux

positifs et de faux négatifs constitue d'ailleurs une difficulté autant pour les équipes médicales que pour les patients : quelle information délivrer aux futurs parents et pour quelle finalité médicale (Gaille, 2019, p. 33) ? Taillefer, dans son mémoire de maîtrise en sciences biomédicales à l'université de Montréal, en 2012, propose qu'en pratique médicale, les mots d'ordre à retenir sont : temps, dialogue et support émotionnel. L'équipe doit maintenir un message commun et éviter les informations contradictoires afin de créer un sentiment de cohérence pour les parents. L'équipe doit assurer une continuité dans la transmission de l'information, mais aussi un support plus qu'informationnel : émotionnel, logistique et parfois spirituel. Il est important de laisser au couple le temps d'intégrer ces informations. Il est reconnu qu'en situation de choc, moins de 5 % de l'information transmise est retenue (Taillefer, 2019, pp. 6-7). De plus, il est important de se souvenir qu'il est du devoir des professionnels de santé, en particulier des généticiens, d'une part d'informer les parents sur le phénotype de la trisomie 21 et, d'autre part, sur les possibilités de prise en charge : prise en charge avec poursuite de la grossesse, prise en charge des enfants et adultes porteurs de trisomie 21, démarches pour confier l'enfant à l'adoption, aide aux familles (prise en charge coordonnée médicale, sociale, éducative et psychologique) (Dupont, et al., 2019, p. 19). Au Québec, dans leurs lignes directrices, pour le Collège des Médecins du Québec (CMQ), publiées en 2012, on reconnaît la préséance de la liberté de choix de la femme (Taillefer, 2019, p. 8) et par conséquent, le droit de la femme enceinte de ne pas recourir à ce dépistage doit absolument être conservé et respecté (Dupont, et al., 2019, p. 19). Les médecins doivent aussi s'assurer que l'autonomie des personnes doit être respectée afin que la meilleure option pour la femme enceinte puisse être choisie : la réalisation d'un dépistage de la trisomie 21 doit rester un choix personnel, constituer une démarche proposée et non imposée à la femme enceinte (Dupont, et al., 2019, p. 19). Il doit faire l'objet d'une attestation de consultation par le professionnel de santé et d'un consentement éclairé de la femme enceinte (Dupont, et al., 2019, p. 4). Finalement, en 2019, au Québec et

en France, suivant cette revue de littérature, il semble à ce jour difficile de ne pas être influencé par le dépistage génétique de la déficience intellectuelle face aux pressions de la société.

1.4.7 2020

En 2020, au Québec et en France, les auteurs parlent toujours des mêmes enjeux éthiques que nos auteurs du début des années 1980 ainsi que les mêmes enjeux éthiques que nos auteurs des années suivantes jusqu'en l'an 2020. Au Québec, dans son programme québécois de dépistage prénatal de 2020 comme guide informationnel destiné aux professionnels de la santé, le gouvernement du Québec communique qu'il est difficile de déterminer les limites intellectuelles que présentera l'enfant atteint de la trisomie 21. Des différences sont en effet constatées d'une personne à l'autre et d'un milieu à l'autre. Le degré de stimulation et le soutien offerts aux enfants ont aussi une influence. Dans la majorité des cas, cependant, l'enfant aura besoin d'un soutien d'intensité variable tout au long de sa vie (Gouvernement du Québec, 2020, p. 3). Plus loin, ce programme québécois de dépistage prénatal de 2020 déclare que l'information sur la valeur numérique du risque du dépistage génétique joue un rôle important dans les décisions à prendre concernant le dépistage prénatal puisque les termes « risque faible » ou « risque élevé » présentés seuls peuvent avoir une interprétation directive et il est donc nécessaire de prêter attention à la manière de présenter l'information sur la valeur numérique du risque pour qu'elle soit bien comprise (Gouvernement du Québec, 2020, p. 30). Car comme au début des années 1980, en 2020, le résultat du dépistage génétique est toujours sujet à des faux négatifs et à des faux positifs puisqu'en plus des causes d'erreur propres à tout test de laboratoire, comme une erreur d'identification des spécimens, le test génétique peut produire des résultats erronés (Gouvernement du Québec, 2020, p. 24). Tout comme en 1985 où le comité consultatif national d'éthique

pour les sciences de la vie et de la santé en France discutait de conclusions hâtives, voire erronées, portées à l'aide de toutes les méthodes de diagnostic prénatal (Comité Consultatif National d'Éthique pour les sciences de la vie et de la santé, 1985), en 2022, le problème persiste toujours. Il est important de noter qu'en 2022 au Québec, le choix de la méthode de dépistage et le suivi de la performance du programme québécois de dépistage prénatal sont axés sur le dépistage de la trisomie 21 avec des résultats très « anormaux » définis par des normes (niveau d'écart de la normale) qui sont mentionnés dans le rapport des résultats et la décision d'investiguer davantage est laissée au médecin traitant (Gouvernement du Québec, 2020, p. 6). Or, la fondation Pierre Elliott Trudeau pense que l'un des enjeux transversaux les plus saillants est le risque que ces nouvelles technologies engendrent de nouvelles formes de discrimination, d'inégalités et d'atteintes à la dignité humaine, comme la discrimination sur la base de caractéristiques génétiques (La Fondation Pierre Elliott Trudeau, 2020, p. 10). Cependant, au Canada, la loi visant à interdire et à prévenir la discrimination génétique est entrée en vigueur en mai 2017 et cette loi interdit notamment le fait d'obliger une personne à subir un test génétique ou à en communiquer les résultats comme condition préalable à la fourniture de biens et de services et modifie également la loi canadienne sur les droits de la personne afin d'interdire la discrimination fondée sur les caractéristiques génétiques d'une personne (La Fondation Pierre Elliott Trudeau, 2020, p. 4). Toutefois, en 2020, au Québec, l'utilisation de l'intelligence artificielle dans le domaine de la santé présente aussi des risques non négligeables de discrimination génétique et de préjudices en fonction du handicap intellectuel, car même si un consentement libre et éclairé est donné, il devient difficile pour un déficient intellectuel de contrôler l'utilisation qui sera faite de ses données une fois celles-ci recueillies par le dépistage génétique. Additionnellement, il existe des risques que les données sensibles des individus testés sur leur santé fassent l'objet d'un accès illégal à travers des actes de piratage des systèmes d'intelligence artificielle (La Fondation Pierre Elliott Trudeau, 2020, pp. 9-

10). Ensuite, les croyances, les valeurs, les valeurs spirituelles ou religieuses ; et les expériences personnelles des futurs parents interviennent aussi dans les décisions et doivent être prises en compte par le professionnel (Gouvernement du Québec, 2020, pp. 30-31). Dans ce sens de l'éthique de la profession médicale et de la loi en 22, la France semble pareillement faire face à la même situation de difficulté au consentement éclairé, thème éthique déjà soulevé en 1980. Le généticien clinique Pasquier en France partage que le faible niveau de connaissance en matière de génétique compromet l'exercice du choix. Il convient nécessairement de vérifier la compréhension des personnes : à quoi consentent-elles réellement ? La plupart des généticiens français défendent une éthique de l'anticipation qui revient à plaider pour un accompagnement par une tierce personne bienveillante et compétente dans le domaine. Le consentement ne suffit pas à rendre légitime tout acte (Pasquier, 2020, p. 12). Par exemple, l'absence d'encadrement éthique pour les adolescents fait que la nature du consentement est sans contrôle sur le fait qu'il soit possible de tester des mineurs (Pasquier, 2020, p. 9) sans directive précise. Ce manque d'encadrement éthique en 2020, qui est clairement cité par des généticiens du centre de génétique humaine de l'institut de pathologie et de génétique en France, Désir et ses collègues, survient aussi lors de l'annonce du diagnostic : « Il n'y a pas de consensus international sur la politique de communication de ces résultats aux futurs parents » (Désir, et al., 2020, p. 4). Il n'est pas surprenant qu'au Québec en 22 la décision d'investiguer davantage est en conséquence laissée au médecin traitant (Gouvernement du Québec, 2020, p. 6). Toute la difficulté est d'interpréter la maladie : quelle est la sévérité du phénotype associé ? Quelle est la probabilité d'expression de la maladie ? L'anomalie est-elle nécessaire et suffisante pour conduire à cette maladie ? Quelle est la responsabilité de facteurs d'environnement associés ? Et si la maladie doit apparaître, à quel âge les premiers signes se manifesteront ? (Pasquier, 2020, p. 9). Donc, l'interprétation du diagnostic prénatal reste à ce jour un problème à surmonter comme le disait en 1984 M. H. Doucet, de la faculté de philosophie de

l'université Laval, quand il expliquait que l'ensemble de ces remarques nous place devant l'ambiguïté du diagnostic prénatal pour lire le diagnostic prénatal et en éclairer la pratique et au point de départ du jugement, il s'agit de mettre de l'avant un préjugé favorable aux individus malformés (Doucet, 1984, p. 48). Souvenons-nous que cet auteur en 84 mettait l'accent sur « la tendance actuelle à l'avortement de fœtus malformés » (Doucet, 1984, p. 47). Sauf, en 2020, rien ne semble avoir changé car l'absence d'encadrement éthique souligne le fait que les résultats des tests puissent conduire à des interruptions de grossesse pour convenance ou pour des raisons sociales ou culturelles (Pasquier, 2020, p. 9). Pasquier précise qu'il existe des risques discriminatoires et donc sociétaux (Pasquier, 2020, p. 12). Il rejoint M. Doucet qui en 1984 expliquait que dans la pratique du diagnostic prénatal, le jugement provient d'une perspective négative dans le cas d'un résultat positif : le mongol ne doit pas vivre (Doucet, 1984, p. 45). Cette perspective négative de l'handicap et de la déficience intellectuelle est une controverse éthique de notre société qui prévaut encore et qui semble influencer de nos jours la décision suite à un dépistage génétique de la déficience intellectuelle. En 22, cette perspective négative s'applique encore pour les déficiences intellectuelles reliées au chromosome X par exemple, le choix de l'avortement se ferait sur un choix de sexe et rappelons-nous que le professeur de sociologie François Isambert parlait déjà en 1980 de la détection du sexe. Il disait que si elle conduisait au sacrifice des mâles, cela laissait prévoir la suppression de garçons (Isambert, 1980, p. 344). En 22, J. Désir et ses collègues nous l'explique à nouveau. Il s'agit notamment des maladies liées à l'X avec transmission possible de la maladie de la mère asymptomatique à son fœtus masculin et avec sensibilité à la pression "d'avorter" (Désir, et al., 2020, pp. 3-4). Dans cette perspective, il y a lieu de se questionner sur les risques que les nouvelles possibilités de modification du génome humain, même à des fins considérées comme « thérapeutiques », engendrent éventuellement une pression sociale sur les individus pour qu'ils se conforment à certains standards génétiques et encouragent les inégalités et la discrimination envers

les personnes dont les caractéristiques ne correspondent pas à ces standards. Cela ne nous rapproche-t-il pas de l'eugénisme ? (La Fondation Pierre Elliott Trudeau, 2020, p. 7). Le gouvernement du Québec soulève aussi la question de la sélection des enfants à naître ou à ne pas naître et la crainte que le programme québécois de dépistage prénatal passe de l'offre de tests de dépistage à la prescription systématique des tests est également présente (Gouvernement du Québec, 2020, p. 8). Déjà en 1980, François Isambert en France parlait déjà d'eugénisme en spécifiant que tout avortement, même thérapeutique ou « eugénique », est assimilé à un infanticide (Isambert, 1980, pp. 340-341). L. Pasquier en 2020 en France observe aussi une dérive eugénique d'un point de vue qualitatif : les médecins et les généticiens observent l'évolution des indications de diagnostic prénatal réservé à des maladies graves causée aussi par une perception d'une difficulté accrue à supporter une maladie encore incurable (Pasquier, 2020, p. 11). Un autre concept éthique important à mentionner en 2020 qui n'existait pas dans les années 80 à 2000 est qu'il arrive parfois qu'un examen donné ou un certain test diagnostique donne une information non recherchée sans lien avec la question d'origine et il est important de partager cette information avec le patient dans un contexte clinique génétique. Le fait de ne pas communiquer à ce sujet peut être considéré comme une négligence grave. Les débats concernant les découvertes fortuites qui existent actuellement à propos de l'analyse du génome d'enfants et d'adultes concernent aussi l'analyse génétique du fœtus (Désir, et al., 2020, p. 3). Pour conclure, notons avec Pasquier que « d'emblée, il faut remarquer que la multiplicité et la complexité de ces enjeux sont difficiles à saisir pour une personne qui n'a pas été formée à la génétique médicale et pour la société toute entière » (Pasquier, 2020, pp. 7-8). Effectivement, tous ces sujets éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle discutés jusqu'ici et toujours présent en 2020 au Québec et en France renferment abondamment de controverses éthiques qui méritent d'être étudiés davantage.

1.5 Enjeux et controverses éthiques de la revue de littérature sur le sujet

Suite à cette revue de littérature sur les enjeux et controverses éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec et en France, il a été finalement possible de trouver une définition appropriée de la *notion d'éthique* qui s'appliquera à tous les dix thèmes principaux d'éthique qui ont été repérés dans notre revue de littérature.

Pour cette recherche, l'éthique se définit comme « une manière particulière de poser un problème, de relier la réflexion et l'action, d'assurer une vision intégrative de l'ensemble des éléments dont il faut tenir compte dans une situation particulière ». De plus, à titre de « démarche réflexive, analyse et critique, l'éthique incite à enclencher la meilleure action à poser et à apprécier les facteurs qui s'imposent en vue d'atteindre la visée poursuivie » (Gauthier, 2004, p. 21).

En tenant compte de cette notion d'éthique, nos dix thèmes principaux d'éthique ont été sélectionnés en tenant compte du fait qu'une décision ne dépend pas des seules données objectives de la situation mais inclut soit des considérations juridiques, morales, idéologiques ou même des répugnances personnelles, soit que, dans la situation, on se trouve confronté à des obligations ou des demandes difficiles à concilier (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 141). Puisque le cadre de référence théorique retenu pour analyser les arguments éthiques sur le sujet s'inspire des quatre principes de Beauchamp et Childress : la bienfaisance, la non-malfaisance, le respect de l'autonomie et la justice (Haute Autorité De Santé, 2017, p. 18), nos thèmes principaux d'éthique sont en conséquence listés et classés en fonction de ce cadre théorique, voir le *Tableau 1.3 ci-dessous* :

Tableau 1.3 Thèmes principaux d'éthique par principe du cadre de référence théorique

Principe du cadre de référence théorique	La bienfaisance	La non-malfaisance	L'autonomie de la personne testée	Le respect de la justice
<p>Thèmes principaux d'éthique repérés dans la revue de littérature</p>	<ul style="list-style-type: none"> • FORMATION MÉDICALE (Le médecin doit fournir l'information requise à l'exercice d'autonomie de la personne) • ANNONCE DU DIAGNOSTIC (Le médecin doit aussi intervenir avec tout son savoir, ses connaissances, son expérience et son soutien lorsqu'il annonce un résultat du dépistage génétique) <p>La bienfaisance est l'apport au bien-être d'autrui. Ce rôle relève du professionnel de la santé.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • FAUX POSITIFS ET FAUX NÉGATIFS (Lors d'un faux positif, il y a risque de malfaisance à travers l'avortement. Lors de faux négatif, il y a risque de malfaisance car risque d'anxiété au couple lors de la découverte éventuelle du diagnostic de la déficience intellectuelle.) <p>La non-malfaisance est la responsabilité de ne pas faire du mal à autrui. Ce rôle relève du professionnel de la santé.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • INFORMATION COMMUNIQUÉE (ne doit pas être une pression sur la personne testée) • CONSENTEMENT (doit être le choix de la personne testée) • AVORTEMENT (la décision d'avorter appartient à la femme enceinte en vertu de la loi) • CHOIX DU SEXE DU FOETUS (la décision d'avorter pour un choix du sexe du fœtus appartient à la femme enceinte en vertu de la loi) • EUGÉNISME (l'avortement ne doit pas être une condition pour accepter le test de dépistage génétique) <p>Le principe du respect de l'autonomie indique que toutes les décisions de participation au dépistage génétique, d'acceptation du diagnostic ou d'avortement appartiennent à la personne testée : la femme enceinte ou le déficient intellectuel.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • DIAGNOSTIC (L'interprétation du diagnostic du dépistage génétique n'est jamais juste ni homogène car cela dépend du biais de la formation médicale des professionnels de la santé) • PRÉJUGÉ SOCIAL (La perception du handicap et de la déficience intellectuelle dans la société n'est pas uniforme étant donné les divers pays, les différentes cultures, les nombreuses religions, les plusieurs discriminations sociales causant injustice au handicapés.)

Ces dix thèmes éthiques adaptés au dépistage sont présents quelle que soit la stratégie de dépistage génétique adoptée. Tel qu'ils sont présentés dans le *Tableau 1.3 ci-dessus*, ils sont croisés avec les quatre concepts de bienfaisance, non-malfaisance, autonomie de la personne testée, et de justice (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 141), que nous aborderons dans les prochains chapitres.

Pour appuyer l'étude des enjeux de ces dix thèmes principaux d'éthique énumérés ci-dessus, il est important d'avoir un aperçu des pistes possibles de recherches mentionnées par les auteurs en 2020 sur les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle qui sont ressorties de cette revue de littérature au Québec et en France, et qui influenceront la démarche des prochains chapitres. Désir et ses collègues évoquent que les nouvelles techniques génomiques de dépistage et de diagnostic anténataux, soulèvent de nombreuses questions, dans un contexte sensible, éthiquement différent du suivi postnatal (Désir, et al., 2020, p. 1). La découverte en 2017 de la présence d'ADN fœtal circulant dans le plasma maternel fait qu'il y a peu de débat sur le fait que le dépistage par ADN libre circulant est un test de dépistage utile et précis (Désir, et al., 2020, p. 2). Le programme québécois de dépistage prénatal de 2020 cite la même énoncé : « l'ajout récent du test génomique prénatal non invasif comme test de deuxième intention nécessitait de revoir la formation proposée aux professionnels de la santé impliqués » (Gouvernement du Québec, 2020, p. 1). Il semble donc pertinent, dans ce contexte d'avancées technologiques majeures dans un domaine très sensible, de créer des groupes de réflexion à l'échelle nationale, mais également internationale (Désir, et al., 2020, p. 6). Pasquier en France nous avertit qu'une grande prudence s'impose. En effet, la pratique de la médecine génomique est caractérisée par un décalage important entre l'essor technologique de la connaissance du génome et les applications concrètes dans la pratique médicale pour le diagnostic, le traitement ou la prévention. Alors que les techniques sont disponibles, elles ne sont pas toutes pertinentes dans la démarche de soin et leurs conditions d'utilisation doivent donc encore être encadrées. En 2020,

la complexité de l'interprétation des tests génétiques et les différents enjeux existent pour la société toute entière. C'est dans ce contexte que la réglementation ou les principes éthiques régulent nécessairement la pratique de ces tests notamment en vue de la protection des personnes les plus vulnérables (Pasquier, 2020, pp. 7-8). Au Québec, en 2020, la fondation Pierre Elliott Trudeau appuie fermement le constat de Pasquier, en expliquant que pour plusieurs experts, la réglementation canadienne en matière de génie génétique humain est inadéquate et devrait faire l'objet d'un examen, voire de révisions, qui tiennent compte des avancées technologiques des dernières années et des implications éthiques, juridiques et sociales de ces technologies, par exemple par un débat, par des discussions et par une réflexion sur ces enjeux éthiques du dépistage génétique (La Fondation Pierre Elliott Trudeau, 2020, p. 8).

CHAPITRE II

MÉTHODOLOGIE DE LA RECHERCHE

2.1 Méthode

Ce mémoire adopte une méthodologie qualitative, à travers une analyse de contenu, qui analyse les discours publics francophones au Québec et en France dans des publications officielles, des articles publiés, des banques de données publics, des revues scientifiques, etc. Cette méthodologie qualitative s'appuie sur les dix thèmes principaux d'éthique tirés de notre revue de littérature et qui sont utilisés pour l'analyse des enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle sur une période de 2006 à 2019.

2.2 Objectifs

Cette recherche vise à répondre aux trois questions suivantes :

- Quels sont les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec et en France qui sont prévalents, fréquents et persistants dans les discours de la période de 2006 à 2019 ?
- Quels sont les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle en France qui ne sont pas prévalents, fréquents et persistants dans les discours de 2006 à 2019 mais qui sont prévalents, fréquents et persistants au Québec dans les discours de 2006 à 2019 ? Comment expliquer cette différence et quelles nouvelles politiques valent la peine d'être adressées en santé publique au Québec à l'encontre de ces enjeux ?
- Quels sont les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec qui ne sont pas prévalents, fréquents et persistants dans les discours de 2006 à 2019 mais qui sont prévalents, fréquents et persistants en France dans les discours de 2006 à 2019 ? Comment expliquer cette différence et quelles nouvelles recherches doivent être envisagées au Québec pour vérifier si ces enjeux existent au Québec ?

2.3 Mode de sélection des discours publics

Nous sélectionnons les discours pour nos corpus des publications francophones représentatives de notre sujet de recherche parus entre 2006 à 2019 que nous avons déjà répertoriées dans notre recherche de littérature. En tant que rappel, notre revue de littérature a été produite grâce à une recherche approfondie sur Google Search, Google Scholar, Cairn.info et Espace éthique/APHP (espace-ethique.org) à l'aide des mots clés suivants et au moyen de leurs associations appliqués sur les bases de données : *éthique, dépistage génétique, test génétique, déficience intellectuelle, retard mental, Québec et France.*

La période temporelle visée pour la sélection des discours est de 2006 à 2019 vu qu'aucune publication sur le sujet n'a été recensée pour la période de 86 à 88 et puisqu'il y a un plus grand nombre de publications de 2006 à 2019 pour la puissance de l'analyse statistique des résultats des discours.

Puisque l'étude se concentre sur les discours en langue française au Québec et étant donné que la langue française est la langue officielle en France, nous avons par conséquent choisis notre pays de comparaison à être la France. De la sorte, cela rend une comparaison avec les discours francophones de la France moins compliquée parce qu'il faut tenir en compte que les termes dans les lexiques éthique, génétique et médicale peuvent parfois être difficiles à comparer dans plusieurs langues différentes.

Tel que nous l'avons vu dans le chapitre de la revue de littérature, les discours ont été classés en trois niveaux 1, 2 et 3, c'est-à-dire : des personnes testées (niveau 1), des professionnels de la santé (niveau 2), et de la santé publique – le gouvernement, les organismes publics, les universités (niveau 3).

Chaque publication de 2006 à 2019 est considérée comme un discours public francophone dans notre corpus des publications primaires (*voir Annexe A*), et ce qui nous donne 30 publications ou 30 discours publics à analyser : 15 discours publics francophones pour le Québec et 15 discours publics francophones pour la France. Nous sommes conscients que l'échantillonnage d'un corpus de 5 discours publics francophones par chaque région est relativement petit dans notre recherche et peut être une source potentielle de biais pour l'interprétation de certains écarts discutés dans nos résultats.

2.4 Thèmes éthiques pour l'analyse

Suite à notre revue de littérature, les dix thèmes principaux d'éthique que nous avons repérés tout en considérant les 4 principes (la bienfaisance, la non-malfaisance,

l'autonomie et la justice) de notre cadre de référence théorique de l'éthique sont nos dix thèmes éthiques pour notre analyse :

1. Information communiquée
2. Consentement
3. Formation médicale
4. Annonce du diagnostic
5. Diagnostic
6. Préjugé social
7. Faux positifs& Faux négatifs
8. Choix du sexe du fœtus
9. Avortement
10. Eugénisme

Nous analysons la présence de ces dix thèmes éthiques au Québec et en France dans les discours publics de 2006 à 2019.

2.5 Analyse qualitative et l'analyse statistique des discours publics francophones de 2006 à 2019

Comme déjà mentionné, chaque publication de 2006 à 2019 dans le corpus des publications primaires est considérée comme un discours public francophone, ce qui fait que nous avons 30 discours publics francophones dans notre corpus des publications primaires à analyser : 15 pour le Québec et 15 pour la France (*voir Annexe A*).

Chacune de ces publications francophones est lue et est évaluée pour la présence de chacun des dix thèmes éthiques précités afin de calculer le taux ou le nombre de publications par thème éthique par région (au Québec et en France) ou le pourcentage (%) de publications par thème éthique par région (au Québec et en France) dans le temps sur la période de 2006 à 2019.

Tel que déjà expliqué, puisque que nous avons remarqué dans la revue de littérature que le nombre de publications sur le sujet des enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle a vraiment explosé dans la littérature à partir des années 2000 jusqu'à aujourd'hui au Québec et en France, nous choisissons la période de 2006 à 2019 comme période temporelle d'analyse pour notre comparaison entre ces deux régions, pour obtenir les résultats suivants :

- Nombre de publications par thème éthique par région de 2006 à 2019
- Pourcentage (%) de publications par thème éthique par région de 2006 à 2019

Nous notons aussi, lors de la lecture des publications primaires de 2006 à 2019, de quel niveau social (1, 2 et 3) est l'auteur(e) de chaque publication et subséquemment, nous procédons à une comparaison des pourcentages de publications par région à chaque niveau de la société : 1, 2 et 3 sur la période temporelle de 2006 à 2019.

Les données de 2006 à 2019 du corpus des publications primaires sont enregistrées sur Microsoft Excel dans une grille d'analyse de contenu avec des catégories (exemple : année de publication, auteur(e)(s) de la publication, niveau social des auteurs, titre de la publication, région de la publication, thème éthique pour l'analyse, description de l'enjeu éthique) pour l'échantillonnage et le codage, et pour faciliter l'analyse qualitative des données pour répondre à l'objectif principal et à nos questions de recherche (Leray, 2008, p. 22).

Le recueil de données s'arrête lorsque la lecture du matériel n'apporte plus de nouveaux éléments, c'est-à-dire à la saturation (Aubin-Auger, et al., 2008, p. 144).

Étant donné que l'analyse qualitative et l'analyse statistique des discours publics francophones se basent sur un échantillonnage et un codage d'un corpus des publications primaires, où il n'y a pas plus de deux ans sans publications dans le corpus de chaque région, et considérant que l'auteure de ce mémoire est la seule personne qui a procédé à l'interprétation des données pour l'échantillonnage et le codage du corpus des publications primaires de 2006 à 2019, une bonne validation est assumée pour cette recherche.

Cette analyse statistique basée sur la présence de ces thèmes éthiques nous permet de compiler par la suite des résultats qui nous aident à répondre à l'objectif principal et aux questions de recherche.

En ce qui a trait à la présentation des résultats, celle-ci est accomplie à travers des tableaux et des graphiques générés par Microsoft Excel.

Au niveau de l'interprétation des résultats de cette analyse de contenu, les résultats acquis, la confrontation systématique avec le matériel, le type d'inférences obtenues vont servir de base à une autre analyse subséquente. Dans une telle discussion des résultats, l'autre analyse qualitative qui est préconisée est une analyse critique des résultats via une approche sociocognitive se rapprochant de celle du professeur de linguistique Teun A. Van Dijk; c'est-à-dire, en prenant en considération chaque niveau hiérarchique de la société dans notre recherche.

CHAPITRE III

RÉSULTATS DE L'ANALYSE DES DISCOURS PUBLICS FRANCOPHONES PAR RÉGION DE 2006 À 2019

Pour cette recherche, nous avons établi que tout thème éthique qui apparaît dans au moins 1/3 du nombre total des discours pour la période temporelle concernée sera considéré prévalent, fréquent et persistant. En d'autres mots, tout thème éthique qui apparaît dans au moins 1/3 des 30 publications ou dans au moins 10 publications pour la période temporelle de 2006 à 2019 sera considéré prévalent, fréquent et persistant dans les discours analysés.

Les tableaux et les figures des graphiques des résultats générés par Microsoft Excel suivent dans les prochaines sections. Dans ce chapitre nous présentons d'abord l'ensemble des tableaux et des graphiques et nous proposerons une analyse détaillée dans le chapitre suivant.

3.1 Publications par thème éthique au Québec

Tableau 3.1 Nombre et % de publications par thème éthique au Québec (2006-2019)

Thèmes éthiques	Taux ou nombre de publications au Québec de 2006 à 2019 par thème éthique	% de publications au Québec de 2006 à 2019 par thème éthique	
Information communiquée	15	100.00	Plus fréquent
Consentement	15	100.00	
Formation médicale	15	100.00	
Annonce du diagnostic	14	93.33	
Diagnostic	14	93.33	
Préjugé social	12	80.00	
Avortement	10	66.67	
Eugénisme	7	46.67	
Faux positifs& Faux négatifs	6	40.00	Moins fréquent
Choix du sexe du fœtus	5	33.33	
Total des publications analysées	15	100.00	

3.2 Publications par thème éthique en France

Tableau 3.2 Nombre et % de publications par thème éthique en France (2006-2019)

Thèmes éthiques	Taux ou nombre de publications en France de 2006 à 2019 par thème éthique	% de publications en France de 2006 à 2019 par thème éthique	
Annouce du diagnostic	15	100.00	Plus fréquent
Diagnostic	15	100.00	
Formation médicale	14	93.33	
Consentement	14	93.33	
Information communiquée	13	86.67	
Avortement	13	86.67	
Eugénisme	11	73.33	
Préjugé social	9	60.00	
Faux positifs& Faux négatifs	8	53.33	
Choix du sexe du fœtus	6	40.00	Moins fréquent
Total des publications analysées	15	100.00	

3.3 Comparaison du nombre de publications par thème éthique par région francophone

Tableau 3.3 Comparaison du nombre de publications par thème éthique par région (2006-2019)

Thèmes éthiques	Nombre de publications au Québec de 2006 à 2019 par thème éthique	% de publications au Québec de 2006 à 2019 par thème éthique	Nombre de publications en France de 2006 à 2019 par thème éthique	% de publications en France de 2006 à 2019 par thème éthique	Nombre total de publications de 2006 à 2019 par thème éthique au Québec et en France	% de publications de 2006 à 2019 par thème éthique au Québec et en France		
								Plus fréquent
Information communiquée	15	100.00	13	86.67	28	93.33	Plus fréquent	
Consentement	15	100.00	14	93.33	29	96.67		
Formation médicale	15	100.00	14	93.33	29	96.67		
Annonce du diagnostic	14	93.33	15	100.00	29	96.67		
Diagnostic	14	93.33	15	100.00	29	96.67		
Préjugé social	12	80.00	9	60.00	21	70.00		
Avortement	10	66.67	13	86.67	23	76.67		
Eugénisme	7	46.67	11	73.33	18	60.00		
Faux positifs & Faux négatifs	6	40.00	8	53.33	14	46.67		
Choix du sexe du fœtus	5	33.33	6	40.00	11	36.67		Moins fréquent
Total des publications analysées	15	100.00	15	100.00	30	100.00		

3.3 Comparaison du nombre de publications par thème éthique par région francophone

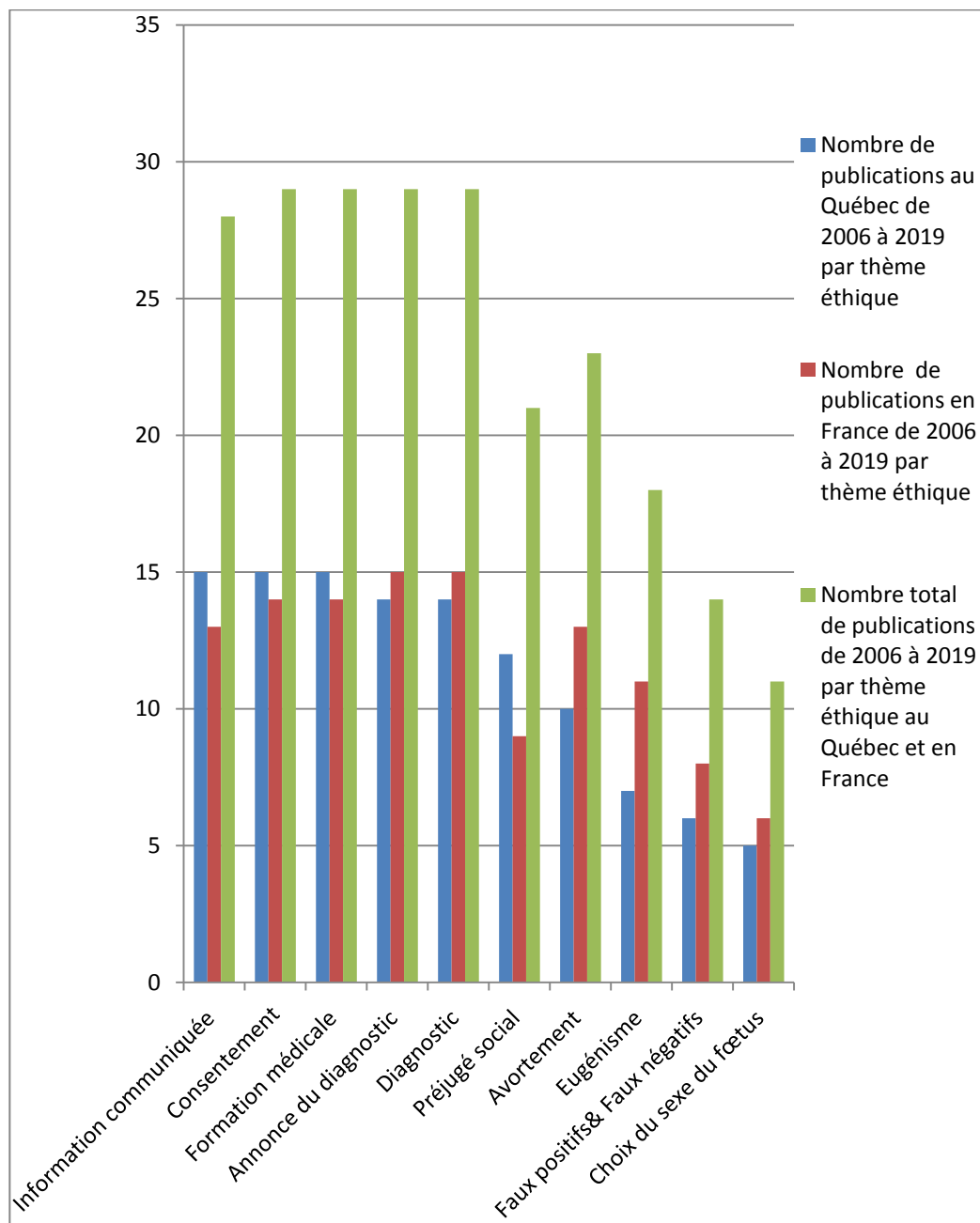


Figure 3.1 Comparaison du nombre de publications par thème éthique par région (2006-2019)

3.4 Comparaison des publications par niveau social par région francophone

3.4.1 Nombre de publications par niveau social

Tableau 3.4 Nombre de publications par région à chaque niveau de la société : 1, 2 et 3 (2006-2019)

Acteurs impliqués de la société dans les 30 publications de 2006 à 2019	Nombre de publications au Québec de 2006 à 2019	% des publications au Québec de 2006 à 2019	Nombre de publications en France de 2006 à 2019	% des publications en France de 2006 à 2019	Total de publications de 2006 à 2019	% des publications de 2006 à 2019
Acteurs au niveau 1 (individu ayant passé le test génétique et leur relation avec des soins cliniques)	0	0.00 % (0/15)	2	13.34 % (2/15)	2	6.67 % (2/30)
Acteurs au niveau 2 (du milieu clinique : médecins, infirmières, psychologues, généticiens ou administrateurs dans un hôpital, etc.)	2	13.33 % (2/15)	5	33.33 % (5/15)	7	23.33 % (7/30)
Acteurs au niveau 3 (de l'environnement global : les organismes publics, le gouvernement, les ministères, les universités par leurs mémoires et par leurs thèses, et les professeurs universitaires)	13	86.67 % (13/15)	8	53.33 % (8/15)	21	70.00 % (21/30)
Acteurs à tous les niveaux impliqués : 1,2& 3	15	100.00 % (15/15)	15	100.00 % (15/15)	30	100.00 % (30/30)

3.4.2 % des publications par niveau social

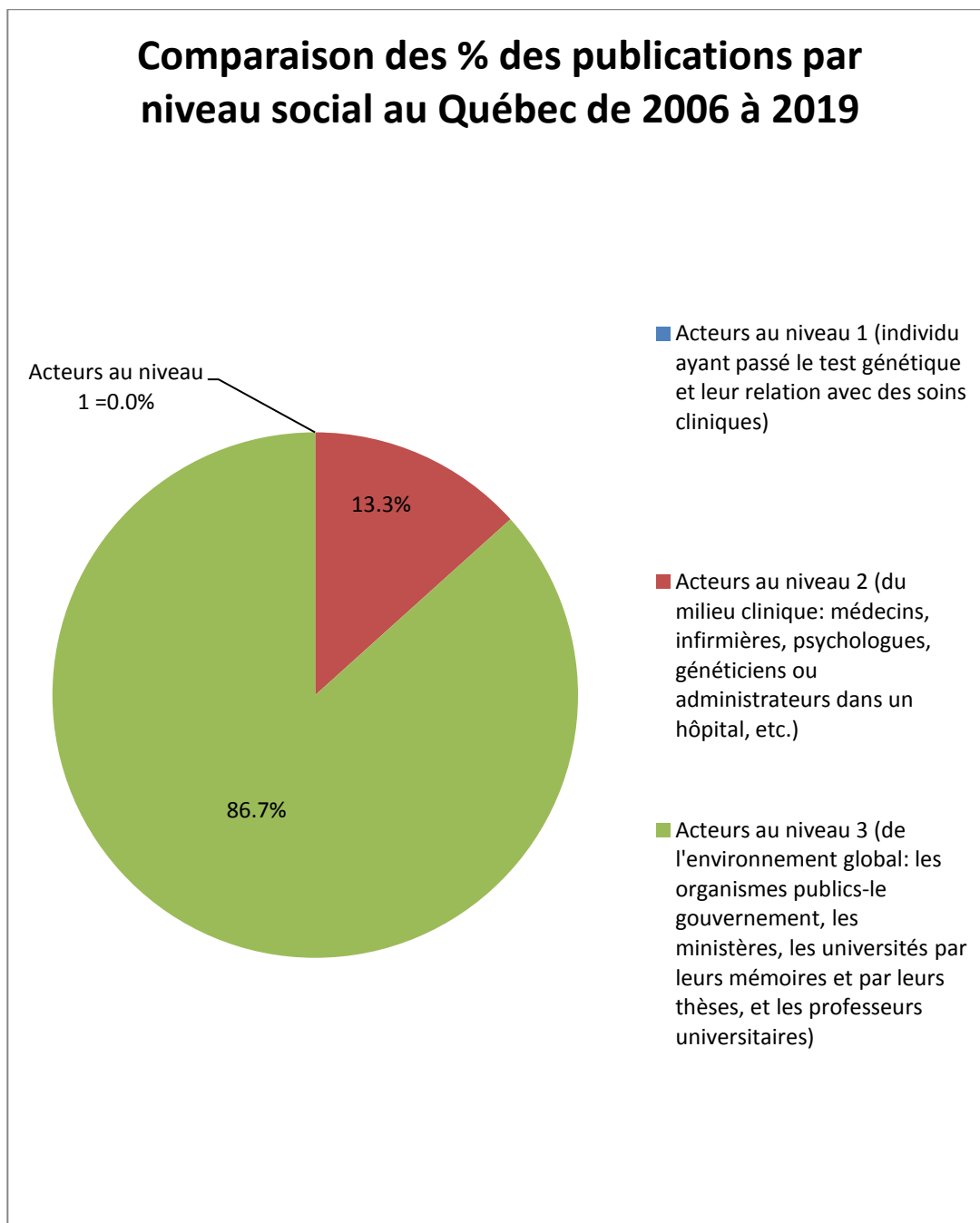


Figure 3.2 Comparaison des % des publications par niveau social au Québec (2006-2019)

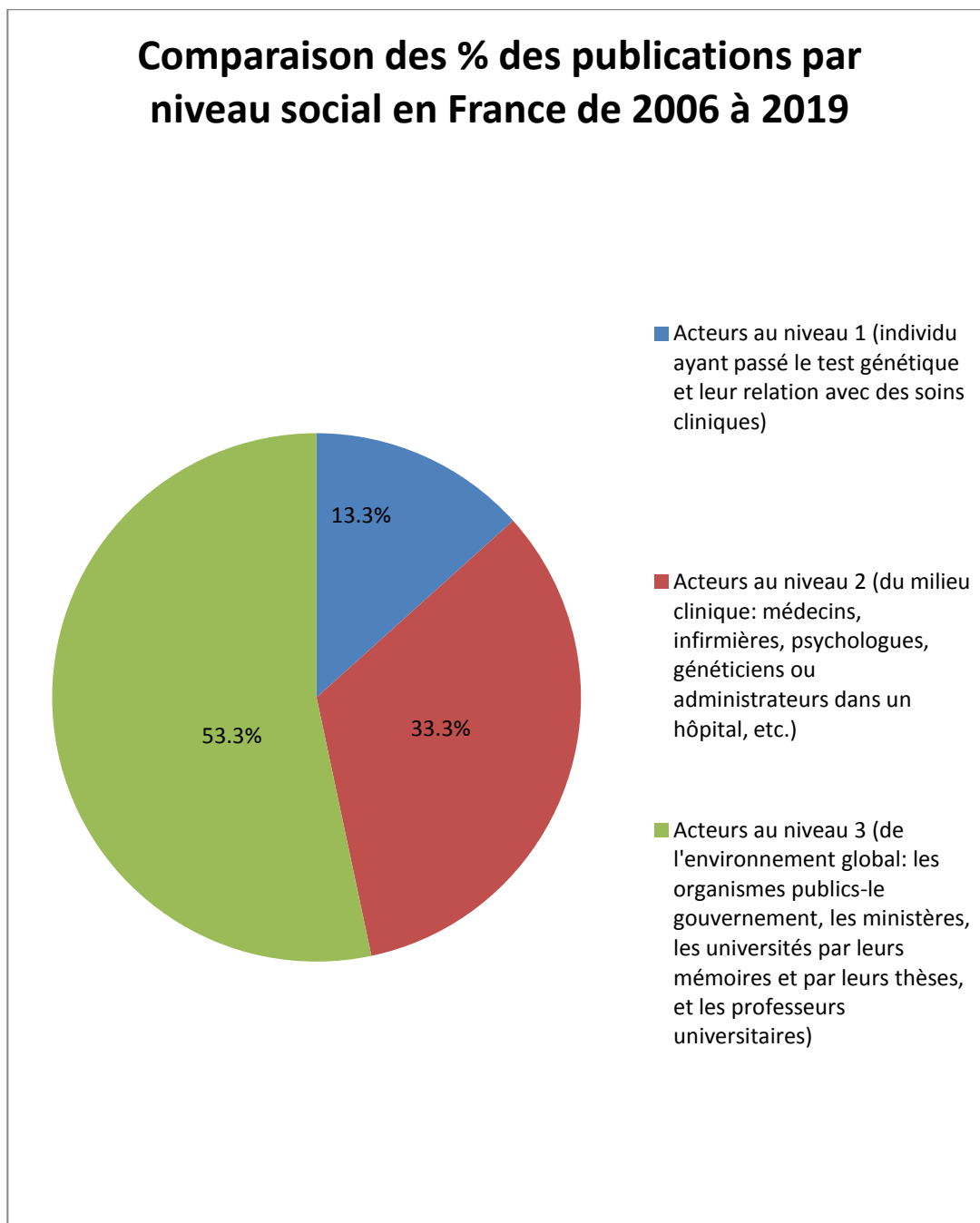


Figure 3.3 Comparaison des % des publications par niveau social en France (2006-2019)

La classification de ces 30 publications par niveau social et par région francophone se retrouve dans l'Annexe B (*voir Annexe B*).

Ces résultats mettent en évidence les principaux faits suivants sur les enjeux éthiques fréquents du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec et en France entre 2006 à 2019. Certains thèmes éthiques sont dominants au Québec et en France alors que d'autres ne le sont que dans une seule région, soit au Québec, soit en France.

Pour la France et le Québec, les thèmes éthiques suivants sont communs, fréquents et dominants :

- Information communiquée
- Consentement
- Formation médicale
- Annonce du diagnostic
- Diagnostic
- Avortement

Pour le Québec seulement :

- Préjugé social

Pour la France seulement :

- Eugénisme

Le préjugé social est l'enjeu éthique du dépistage génétique de la déficience intellectuelle en France qui n'est pas prévalent, fréquent et persistant dans les discours analysés de 2006 à 2019 mais qui est prévalent, fréquent et persistant au Québec dans les discours analysés de 2006 à 2019.

L'eugénisme est l'enjeu éthique du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec qui n'est pas prévalent, fréquent et persistant dans les discours analysés de 2006 à 2019 mais qui est prévalent, fréquent et persistant en France dans les discours analysés de 2006 à 2019.

CHAPITRE IV

DISCUSSION

L'objectif principal de cette recherche était d'analyser les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle dans le contenu des discours publics francophones au Québec en comparaison avec la France sur une période de 2006 à 2019. Cette analyse a permis de détecter des enjeux éthiques prévalents, fréquents et persistants du dépistage génétique de la déficience intellectuelle et de repérer les controverses en matière de dépistage génétique de la déficience intellectuelle.

Les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec et en France qui sont prévalents, fréquents et persistants dans la période de 2006 à 2019 sont :

- Information communiquée
- Consentement
- Formation médicale
- Annonce du diagnostic
- Diagnostic
- Avortement

- Pour le Québec seulement : Préjugé social ; le préjugé social est l'enjeu éthique du dépistage génétique de la déficience intellectuelle en France qui n'est pas prévalent, fréquent et persistant dans les discours analysés de 2006 à 2019 mais qui est prévalent, fréquent et persistant au Québec dans les discours analysés de 2006 à 2019.
- Pour la France seulement : Eugénisme ; l'eugénisme est l'enjeu éthique du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec qui n'est pas prévalent, fréquent et persistant dans les discours analysés de 2006 à 2019 mais qui est prévalent, fréquent et persistant en France dans les discours analysés de 2006 à 2019.

Les autres enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec et en France qui ne sont pas considérés prévalents, fréquents et persistants dans les discours analysés de 2006 à 2019 sont :

- Pour le Québec seulement : Eugénisme
- Pour la France seulement : Préjugé social
- Pour les deux régions : Faux positifs & Faux négatifs
- Pour les deux régions : Choix du sexe du fœtus

Dans cette section, nous allons comparer nos résultats à d'autres études similaires dans la littérature mais réalisées dans d'autres pays.

4.1 Comparaison des résultats

Pour la vérification des résultats obtenus, notre démarche utilise une comparaison avec des recherches similaires provenant toujours de sociétés

occidentales. Cette comparaison avec des études antérieures (de contextes proches) vérifie la validité interne de la précision de nos conclusions à travers le temps. Ainsi, cette extrapolation d'une région à l'autre effectue aussi une généralisation pour démontrer s'il y a une bonne validité externe dans notre recherche.

Puisque nos données qualitatives de nos discours publics couvrent une période jusqu'à 2019, nous avons tout d'abord comparé nos résultats au rapport sur les enjeux éthiques du test prénatal non invasif pour le syndrome de Down publié par le « Nuffield council on bioethics », un groupe de réflexion indépendant sur la bioéthique au Royaume-Uni. Colette Lloyd, qui est l'auteure qui a commenté ce rapport, a identifié les mêmes enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle du syndrome de Down que nous (Lloyd, 2019) :

- *Information communiquée.* L'auteure note que « la désinformation continue d'abonder sur ce qu'est le test prénatal non invasif et ce qu'il peut faire. Le test prénatal non invasif est un test de dépistage plus précis, mais il ne remplace pas un test de diagnostic tel que l'amniocentèse. En outre, les tests sont évalués par différentes mesures, la différence entre ceux-ci semble continuer à échapper aux fabricants, aux cliniques, aux sages-femmes, aux consultants et aux médias. Il y a maintenant des inspections, mais cela ne change pas grand-chose aux informations trompeuses données dans les publicités » (Lloyd, 2019). *(Il est important de noter ici que la recherche de ce mémoire n'a cependant pas analysé des discours en provenance des médias.)*
- *Consentement.* L'auteure note que « dans ce paysage, il est très difficile de voir comment les femmes peuvent faire des choix vraiment éclairés » (Lloyd, 2019).
- *Formation médicale.* L'auteure note que « les conseillers en génétique restent peu nombreux, et bien que Nuffield l'ait souligné comme un besoin, peu de choses ont été faites. Des cours de formation de sages-femmes déjà expérimentées ont été proposés, mais cela n'a guère comblé l'écart. Cependant, ils n'ont pas collaboré avec

des organismes de bienfaisance atteints du syndrome de Down, comme cela a été suggéré. Et, bien que le rapport Nuffield les ait jugés non directifs, les faits remettent en question l'utilité de leur ligne d'assistance » (Lloyd, 2019).

- *Annonce du diagnostic.* L'auteure note qu'« il n'y a toujours pas de parcours national de soins pour les femmes souhaitant poursuivre leur grossesse à la suite d'une chance élevée ou d'un résultat positif au test. Les livrets sont fortement orientés vers les difficultés de poursuivre la grossesse et ils n'offrent aucun groupe de soutien aux femmes poursuivant leur grossesse » (Lloyd, 2019).
- *Diagnostic.* L'auteure note que ce n'est pas uniquement pour le syndrome de Down mais même pour l'autisme, « en outre, un brevet a été délivré pour l'utilisation de tests génétiques afin d'analyser les bébés à naître afin de déterminer le risque qu'ils soient autistes » (Lloyd, 2019).
- *Préjugé social.* L'auteure note que « laissant le syndrome de Down dans la case des conditions médicales importantes, c'est de la discrimination contre leur vie qui n'a pas le droit d'être protégée » (Lloyd, 2019).
- *Avortement.* L'auteure note que « le peu de directives qui existent reste enfoui dans les directives intitulées « Interruption de grossesse pour anomalie fœtale » publiées en 2010 et Nuffield a fortement suggéré que le nom de ces directives soit immédiatement modifié pour refléter l'inclusion de la continuation de la grossesse » (Lloyd, 2019).

Étant donné que notre recherche a saisi des enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle qui sont prévalents, fréquents et persistants dans la période de 2006 à 2019, nous avons comparé nos résultats avec une recherche allemande de 2009 sur les implications éthiques du diagnostic prénatal non invasif pour vérifier si en revenant dix ans en arrière, les mêmes résultats pouvaient être observés. Dagmar Schmitz, Christian Netzer et Wolfram Henn nous discutent leurs

résultats de cette étude de 2009 qui sont presque similaires aux nôtres (Schmitz, Netzer, & Henn, 2009) :

- *Information communiquée.* Les auteurs notent qu'« il serait difficile de fournir des conseils pré-test adéquats à un pourcentage aussi élevé de femmes enceintes. Une enquête auprès de 305 femmes enceintes, dont la plupart avaient subi un dépistage sérique maternel, a révélé que près de la moitié des femmes n'étaient pas informées de la procédure » (Schmitz, Netzer, & Henn, 2009).
- *Consentement.* Les auteurs notent que le test « pourrait constituer de sérieuses menaces pour la prise de décision autonome de la femme enceinte. Selon eux, il est donc légitime de se demander si cette offre de diagnostic peut être refusée, et si un processus décisionnel autonome est encore possible. Selon eux, il est nécessaire d'améliorer la qualité du consentement éclairé pour les examens génétiques prénataux » (Schmitz, Netzer, & Henn, 2009).
- *Formation médicale.* Les auteurs notent que « la procédure de diagnostic en une étape pourrait aggraver les tendances actuelles à négliger l'autonomie reproductive des femmes enceintes car il y aura une seule séance où le médecin et la femme enceinte pourront discuter des avantages et désavantages du test » (Schmitz, Netzer, & Henn, 2009).
- *Annonce du diagnostic.* Les auteurs notent que « les femmes doivent comprendre qu'il y a une décision à prendre et que le principal objectif du diagnostic prénatal non invasif est de permettre à la femme enceinte de décider de vivre avec un enfant handicapé ou d'interrompre la grossesse. » En d'autres mots, le test prénatal non invasif n'offre pas la seule option d'interrompre la grossesse (Schmitz, Netzer, & Henn, 2009).
- *Diagnostic.* Les auteurs notent qu'il y a eu pour le diagnostic du syndrome de Down seulement et pas pour les autres aneuploïdies fœtales : « une étude de dépistage

approuvée par l'Institutional Review Board sur le diagnostic prénatal non invasif pour le syndrome de Down uniquement » (Schmitz, Netzer, & Henn, 2009).

- *Avortement & choix du sexe du fœtus.* Les auteurs notent qu'« un diagnostic précoce pourrait augmenter la proportion de femmes enceintes optant pour une interruption de grossesse, y compris pour des raisons non médicales (comme pour le choix d'un sexe fœtal non désiré » (Schmitz, Netzer, & Henn, 2009).

Une troisième et dernière comparaison a été effectuée avec une étude suédoise de 2017 pour voir si les résultats obtenus sont similaires (Ingvoldstad Malmgren, Iwarsson, Juth, & Lindgren, 2017) :

- *Information communiquée.* Les auteurs notent que : « selon la loi sur l'intégrité génétique, toutes les femmes enceintes doivent se voir offrir des informations générales sur le diagnostic fœtal et les directives suédoises soulignent également l'importance d'une bonne information précise, équilibrée et suffisante avant que le test ne soit proposé. Cependant, il existe un risque de surcharge d'informations qui entrave, plutôt que de faciliter, la prise de décision indépendante » (Ingvoldstad Malmgren, Iwarsson, Juth, & Lindgren, 2017).
- *Consentement.* Les auteurs notent que : « le test doit toujours être précédé d'un choix éclairé et le diagnostic fœtal ne doit jamais être considéré comme une routine ou une recommandation. Des études européennes soulignent l'importance du conseil génétique avant le diagnostic foetal pour s'assurer que les femmes font des choix éclairés et les directives suédoises soulignent également l'importance de s'assurer que la femme peut faire un choix éclairé » (Ingvoldstad Malmgren, Iwarsson, Juth, & Lindgren, 2017).
- *Formation médicale.* Les auteurs notent qu' : « il n'y a pas de réglementation ou de consensus national en Suède, mais des valeurs et des ressources différentes régissent la manière dont la méthode est proposée. Néanmoins, c'est le soignant qui

propose le diagnostic fœtal et qui est responsable que le personnel est formé et compétent pour la tâche. Sur ce, il est important que l'utilisation du dépistage prénatal non invasif soit surveillée et sa qualité assurée. De plus, une base importante de l'orientation génétique est que la profession ne doit pas contrôler, mais que c'est une conversation qui doit aider les parents à prendre leurs propres décisions » (Ingvoldstad Malmgren, Iwarsson, Juth, & Lindgren, 2017).

- *Annonce du diagnostic.* Les auteurs notent qu' : « il est difficile d'informer les résultats d'une manière compréhensible et utile pour les parents. Outre la possibilité d'évaluer la probabilité qu'un enfant naisse avec une anomalie chromosomique, une malformation ou une maladie génétique, les informations doivent également aborder les questions éthiques qui peuvent survenir en relation avec le diagnostic fœtal, ce que cela peut être de vivre avec un handicap et les opportunités de soutien que la société peut offrir et les conseils génétiques devraient soutenir les propres décisions du couple » (Ingvoldstad Malmgren, Iwarsson, Juth, & Lindgren, 2017).
- *Diagnostic.* Les auteurs notent qu' : « aujourd'hui, le test prénatal non invasif est principalement utilisé pour le diagnostic des anomalies chromosomiques prénatales les plus courantes, les trisomies 13, 18 et 21, mais il est courant d'ajouter également l'analyse des chromosomes sexuels. La fiabilité des évaluations de probabilité est différente selon les conditions : par exemple, elles sont plus fiables pour la trisomie 21 que pour les analyses des chromosomes sexuels » (Ingvoldstad Malmgren, Iwarsson, Juth, & Lindgren, 2017).
- *Préjugé social.* Les auteurs notent qu' : « il existe un risque que le diagnostic des trisomies 13, 18 et 21 chez le fœtus puisse être indicatif et discriminatoire pour les personnes avec ces diagnostics et il est donc important d'un point de vue éthique qu'il y ait un bon soutien sociétal pour les personnes invalidées » (Ingvoldstad Malmgren, Iwarsson, Juth, & Lindgren, 2017).

- *Avortement.* Les auteurs notent que : « pour que les femmes ne prennent pas de décision sur une éventuelle interruption de grossesse sur la base d'informations incorrectes, un test prénatal non invasif positif doit toujours être suivi d'un échantillonnage invasif » (Ingvoldstad Malmgren, Iwarsson, Juth, & Lindgren, 2017).
- *Faux positifs & Faux négatifs.* Les auteurs notent qu' : « une autre difficulté avec le test prénatal non invasif est que, au sens strict, on n'obtient pas un diagnostic, mais une évaluation de la probabilité pour les conditions, car il y a des résultats de test faux négatifs et, encore plus commun, faux positifs » (Ingvoldstad Malmgren, Iwarsson, Juth, & Lindgren, 2017).

4.2 Interprétation de chaque enjeu éthique

Afin de comprendre la nature des débats éthiques soulevés par la détection génétique des déficiences intellectuelles, nous analyserons maintenant chacun des enjeux identifiés dans les corpus québécois et français.

4.2.1 Préjugé social

Les résultats ont montré que le préjugé social est l'enjeu éthique du dépistage génétique de la déficience intellectuelle en France qui n'est pas prévalent, fréquent et persistant dans les discours analysés de 2006 à 2019 mais qui est prévalent, fréquent et persistant au Québec dans les discours analysés de 2006 à 2019. Pourquoi cette différence dans les discours publics et quelles nouvelles politiques valent la peine d'être adressées en santé publique au Québec à l'encontre de cet enjeu ?

En premier lieu, en quoi est-ce que le dépistage génétique de la déficience intellectuelle est perçu comme un préjugé social ? Ceci s'explique par la perception de l'handicap de la déficience intellectuelle dans la société qui n'est pas uniforme étant donné les divers pays, les différentes cultures, les nombreuses religions, les discriminations sociales causant injustice aux handicapés. Par exemple, selon le commissaire à la santé et au bien-être du Québec, les préjugés de la société au Québec amènent à considérer les personnes ayant la trisomie 21 comme différentes et non productives et les valeurs encourageant la performance et l'efficacité, ainsi que le manque de ressources, peuvent également les dévaloriser (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, p. 54). De plus, Marie-Jo Thiel, professeure d'éthique philosophique et théologique et directrice du centre européen d'enseignement et de recherche en éthique à l'université de Strasbourg en France, pense que l'enjeu éthique ici est que le dépistage génétique de la déficience intellectuelle suivi de l'interruption médicale de grossesse encourage les perceptions négatives du handicap et le rejet de ce fardeau social (Thiel, 2018, p. 8).

Cependant, qu'est-ce qui explique que le préjugé social est l'enjeu éthique du dépistage génétique de la déficience intellectuelle qui est bien plus prévalent, fréquent et persistant au Québec dans la période de 2006 à 2019 qu'en France ? Tout d'abord, il est essentiel de mentionner que cet enjeu éthique a été largement discuté dans le bilan de l'action gouvernementale de novembre 2014 de la direction de l'intervention nationale du Québec et la conseillère, Mme Céline Marchand, a rédigé le bilan qui résume très bien les préjugés et stéréotypes au sujet des personnes ayant une déficience intellectuelle dans la société québécoise (Marchand, 2014) :

- « Les personnes ayant une déficience intellectuelle sont souvent perçues comme des enfants, sont affectueuses, sans malice ou portées sur le sexe. »
- « Les personnes ayant une déficience intellectuelle sont perçues comme étant incapables de prendre des décisions pour elles-mêmes (elles ont besoin que

quelqu'un prenne les décisions pour elles, sont des êtres dépendants, non autonomes). »

- « Les personnes ayant une déficience intellectuelle ne devraient pas avoir d'enfants. »

Prenant en considération que cet enjeu a déjà été signalé au Québec par deux acteurs du gouvernement du Québec de notre niveau 3 qui sont le commissaire à la santé et au bien-être du Québec en 2008 (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008) ainsi que la direction de l'intervention nationale du Québec en 2014 (Marchand, 2014), et que nos résultats montrent qu'il y a 86.67 % des auteurs au niveau 3 pour les discours publics au Québec de 2006 à 2019 en comparaison à 53.33 % des auteurs au niveau 3 pour les discours publics en France de 2006 à 2019, cela pourrait être la raison pour expliquer que le préjugé social est l'enjeu éthique du dépistage génétique de la déficience intellectuelle qui est bien plus prévalent, fréquent et persistant au Québec dans les discours de la période de 2006 à 2019 mais pas en France. En outre, ce constat donne l'impression que cet enjeu éthique est plus un sujet de débat au niveau 3 de la société au Québec et dans ce sens, des nouvelles politiques gouvernementales valent la peine d'être formulées au Québec pour faire face au préjugé social du dépistage génétique de la déficience intellectuelle, malgré l'existence de la loi fédérale sur la non-discrimination génétique.

Par exemple, Chris Kaposy qui est professeur agrégé de bioéthique à la faculté de médecine de l'université Memorial, a proposé en 2019 dans le cas de la trisomie 21, que l'option la moins discriminatoire est de ne pas étendre la couverture du test prénatal non invasif, comme c'est déjà le cas au Québec et comme c'est déjà le cas en France, parce qu'un processus de mise en œuvre qui prend en compte les valeurs éthiques doit se demander s'il vaut la peine d'encourager l'utilisation d'un test considéré comme discriminatoire à l'égard des personnes trisomiques. Il considère que si les gouvernements provinciaux et territoriaux n'étendent pas la couverture du

test prénatal non invasif, maintiennent le statu quo et que le dépistage génétique est principalement utilisé par le biais de paiements directs, n'étant pas couvert par des fonds publics, les gouvernements et le système de soins de santé ne peuvent pas être considérés comme approuvant ces tests, implicitement ou explicitement et le syndrome de Down ne deviendrait pas un problème de santé grave ou de discrimination (Kaposy, 2019). Au Québec, à notre avis, par exemple, nous pourrions couvrir et payer le dépistage génétique de la déficience intellectuelle pour les déficients intellectuels atteints et pour les femmes enceintes âgées de 35 ans et plus dont l'âge maternel augmente le risque des trisomies et rendre l'offre de ces tests payable pour les femmes enceintes de moins de 35 ans. Ou peut-être, nous pourrions couvrir et payer le dépistage génétique de la déficience intellectuelle pour les déficients intellectuels atteints et le rendre payable à toutes les femmes enceintes peu importe leur âge.

4.2.2 Eugénisme

Nos résultats montrent que l'eugénisme est l'enjeu éthique du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec qui n'est pas prévalent, fréquent et persistant dans les discours analysés de 2006 à 2019 mais qui est prévalent, fréquent et persistant en France dans les discours analysés de cette période.

Contrairement à l'eugénisme dit « positif » dont le but est que la procréation d'hommes et de femmes intellectuellement et socialement supérieurs active un processus de sélection naturelle des meilleurs et qui n'envisage pas d'éliminer des individus, l'eugénisme dit « négatif », à travers les arrêts volontaires ou thérapeutiques de grossesse des fœtus handicapés dépistés et des sujets potentiellement inférieurs, pour améliorer la race humaine, divise les consciences à mesure que recule l'influence de l'Église (Chaulin, 2019). Quand 95 % environ des diagnostics de trisomie 21 aboutissent à une interruption médicale de grossesse, c'est

une forme d'eugénisme (Stricher, 2013, p. 37). Dans le cas du diagnostic préimplantatoire, l'eugénisme négatif survient plutôt lors de l'élimination in vitro de l'embryon souffrant de l'anomalie génétique recherchée (Bosi & Rogel Gaillard, 2017, pp. 84-85). Comme le diagnostic préimplantatoire implique la constitution d'embryons par fécondation in vitro, l'intervention sur les embryons et leur sélection avant transfert, d'autres inquiétudes sont exprimées concernant l'eugénisme et en référence au statut de l'embryon (Cousineau, 2006, p. 11). Et là encore, il y a le problème éthique du non-respect de l'autonomie de la femme qui souhaite être enceinte d'un embryon issu de la fécondation in vitro.

Si l'eugénisme négatif est un tel enjeu éthique du dépistage génétique de la déficience intellectuelle et d'importance à délibérer, qu'est-ce qui explique qu'il y a beaucoup plus de discours publics sur ce sujet dans notre recherche de 2006 à 2019 en France qu'au Québec et pourquoi cette controverse éthique est prévalente, fréquente et persistante en France contrairement au Québec ? D'après Denyse Baillergeon, professeure au département d'histoire à l'université de Montréal, en 2015, l'eugénisme n'a pas l'objet de lois dans la province de Québec, ni même soulevé de vastes débats publics, du moins dans les milieux francophones et ce, essentiellement car le mouvement eugéniste ciblait en particulier les individus provenant de milieux démunis ou de familles nombreuses dans lesquelles les Canadiens français pouvaient facilement se reconnaître (Baillergeon, 2015). En France en 2016, c'est le contraire, les discours publics sont en effervescence pour savoir si ces choix pour le dépistage génétique de la déficience intellectuelle sont le fruit d'une réelle décision individuelle de la part des futurs parents, ou s'ils sont influencés par un climat médical et sociétal vers la recherche d'un enfant parfait et automatisant la procédure de consentement du dépistage et de l'interruption de grossesse aux dépens d'un choix éclairé. Dans son mémoire, Yann Lurton explique que l'absence de politique clairement eugéniste en France amène les Français à se demander où se situe aujourd'hui la frontière de l'eugénisme. Il semble que le choix

de société d'exclure avant même leur naissance les enfants qui sortent de la norme est donc une pratique eugéniste en France (Lurton, 2016, p. 10). Selon Leblanc et Arduin, du département d'éthique et de philosophie morale de l'université Catholique de Lyon en France, le problème est que leur politique nationale d'éradication flirte avec l'eugénisme malgré la clarté de l'interdit stipulé par l'article 6 -4 du Code Civil : « Toute pratique eugénique tendant à l'organisation de la sélection des personnes est interdite » et l'inquiétude est réelle en France (Leblanc & Arduin, 2010, p. 510). Toujours en France, Carole Girault, du centre de recherche en droit Léon Duguit de l'université d'Évry-Val d'Essonne, en 2017 s'interroge sur cette situation : « Les conséquences des modifications ciblées sur les générations futures permettent-elles de passer d'un eugénisme individuel, légalement toléré, à un eugénisme collectif, interdit mais non défini ? » (Bosi & Rogel Gaillard, 2017, pp. 86-87). Malheureusement, les auteurs, Gilles Grangé qui est spécialiste en échographie prénatale et Delphine Héron qui est pédiatre et généticienne, certifient qu'il s'agit effectivement d'un dépistage de masse en France, sans condition d'âge, généralisé et remboursé par la sécurité sociale, alors qu'il n'existe ni traitement curatif ni prévention, sauf à considérer l'interruption médicale de grossesse comme une prévention (Grangé & Héron, 2011, pp. 21-22).

Concernant le petit débat sur l'eugénisme dans les discours publics de 2006 à 2019 au Québec, nos résultats montre qu'il y a 86.67 % des auteurs au niveau 3 pour les discours publics en comparaison à 53.33 % des auteurs au niveau 3 pour les discours publics en France de 2006 à 2019. Il faut donc prendre en considération que puisque les acteurs du niveau 3 dans les gouvernements et dans les organismes de santé publique au Québec sont responsables de nos lois, de nos politiques et de nos programmes de dépistage génétique de la déficience intellectuelle, ils se trouveront peut-être dans l'embarras de contredire ce dépistage de masse en société résultant de leurs propres lois, de leurs propres politiques et de leurs propres programmes, et que, cela pourrait être aussi une autre raison pourquoi notre recherche n'a pas détecté

l'eugénisme comme un enjeu prévalent, fréquent et persistant au Québec. Cependant en 2008, le commissaire à la santé et au bien-être du Québec, en restant impartial, touche légèrement le sujet en disant que même si la finalité d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 n'est pas l'interruption de grossesse, les conditions de la pratique la favorisent, et il demeure que le dépistage prénatal de masse s'est traduit, dans différents pays, par une diminution des naissances d'enfants présentant la trisomie 21 et pour cette raison, certains des acteurs consultés au Québec considèrent qu'un accès universel à des tests de dépistage et à des tests diagnostiques peut mener à une pratique eugénique (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, pp. 47-48). Donc, le Québec perçoit bien ici une augmentation des risques de dérive eugénique liés à une sélection croissante des fœtus en fonction de caractéristiques médicales (ou autres) jugées non désirables (Hurlimann, 2008, pp. 12-13). En résumé, les Québécois ont bien émis des craintes concernant l'eugénisme mais il n'y a pas eu de vastes débats publics sur le sujet (Baillergeon, 2015).

Au final, certains rejettent cette étiquette d'eugénisme sous prétexte que l'avortement est considéré comme une « décision personnelle » (Ringuet, 2008, p. 5) et cela nous amène à notre discussion sur l'enjeu éthique qui est l'avortement.

4.2.3 Avortement

La décision d'avorter appartient à la femme enceinte en vertu de la loi. L'avortement ou l'interruption médicale de grossesse est un enjeu éthique et a été davantage prévalent, fréquent et persistant en France qu'au Québec, tout comme l'eugénisme.

Nos résultats attestent qu'il y a 13.33 % des auteurs au niveau 2 pour les discours publics au Québec de 2006 à 2019 en comparaison à 33.33 % des auteurs au niveau 2 pour les discours publics en France de 2006 à 2019. Ce constat peut

expliquer le fait que l'avortement semble donc un sujet plus fortement discuté par les professionnels de la santé en France en comparaison avec la discussion sur le sujet par les médecins, les infirmières, les généticiens, etc., dans le milieu clinique au Québec.

Il nous faut bien admettre qu'il existe une relation étroite, quasi inéluctable, entre dépistage, diagnostic et interruption dite médicale de grossesse (Leblanc & Arduin, 2010, p. 509). Pour ce qui concerne les affections génétiques, elles sont souvent graves et incurables. Le médecin se trouve alors confronté à ses limites thérapeutiques et peut accepter de pratiquer une interruption de la grossesse si le couple parental informé en fait la demande. Une interruption médicale de grossesse ne peut être pratiquée qu'avec le consentement de la femme enceinte (Malzac, 2011). De ce fait, l'avortement ou l'interruption médicale de grossesse représente le besoin du respect de l'autonomie de la femme enceinte concernant sa décision à avorter.

Pourquoi est-ce que l'avortement est un tel débat éthique pour le dépistage génétique de la déficience intellectuelle en France ? Selon Marie-Jo Thiel, professeure d'éthique en France, en 2018, la pression est devenue d'autant plus forte puisque le dépistage devenu très efficace est suivi très souvent d'une interruption médicale de grossesse (Thiel, 2018, p. 7). Et d'après Bénédicte Champenois-Rousseau qui est sociologue de l'institut de recherche interdisciplinaire sur les enjeux sociaux (IRIS) en France, il peut donc y avoir des décisions difficiles à prendre dans un contexte où la plupart des grossesses sont aujourd'hui désirées et non plus subies (Vassy & Champenois-Rousseau, 2014, p. 134).

Une auteure québécoise, Catherine Rodrigue du centre de recherche en éthique de l'université de Montréal, pense qu'advenant un test positif, le choix d'une interruption de grossesse n'est jamais facile, le tourment d'un avortement risque de laisser des traces bien au-delà des quelques mois de grossesse et outre l'anxiété, il y a le risque inhérent à toute pratique médicale (Rodrigue, 2007, p. 30). Un autre auteur

au Québec, le professeur de philosophie à la retraite Jean-Noël Ringuet, affirme que l'handicap va difficilement de pair avec une vie satisfaisante ; que la maladie et les handicaps sont des problèmes à résoudre pour lesquels, faute de traitement, le dépistage et l'interruption médicale de grossesse sont des solutions tout à fait souhaitables (Ringuet, 2008, p. 9). Dans un mémoire à la faculté des lettres et sciences humaines à l'université de Sherbrooke au Québec, M.-H. Beloin-Kelly, affirme que le tiers des personnes ayant reçu un diagnostic prénatal ont vécu une expérience négative liée à l'annonce du diagnostic, puisque le personnel médical insistait afin d'interrompre la grossesse, en perpétuant des stéréotypes négatifs liés à la trisomie 21 ou encore en manquant d'empathie (Beloin-Kelly, 2018, p. 36). Enfin, au Québec, une autre question de moralité se pose pour les grossesses de plus de 25 semaines car le commissaire à la santé et au bien-être du Québec confirme que des services d'interruption médicale de grossesse sont offerts en dehors de la province pour les grossesses de plus de 25 semaines, soit aux États-Unis, et les femmes peuvent y avoir accès par l'intermédiaire de l'agence de réseaux locaux de services de santé et de services sociaux de Montréal (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, p. 28). Pour les grossesses de plus de 25 semaines, Marie Gaille qui est docteure en philosophie, chargée de recherches à l'école de santé publique de l'université de Montréal, exprime que cette attention aux conséquences est par ailleurs le vecteur d'une préoccupation pour les enfants à naître : elle exprime l'idée selon laquelle il vaut mieux, dans certains cas, épargner une vie de souffrance à une personne et interrompre la grossesse suite à un diagnostic prénatal (Gaille, 2019, p. 34). Cependant, est-ce qu'interrompre une grossesse de plus de 25 semaines, est réellement éthique si nous prenons en considération qu'un bébé très grand prématuré peut naître à 25 semaines de gestation ? Nul ne peut aujourd'hui répondre à cette question.

Malheureusement, le refus d'accéder à une demande parentale d'interruption médicale de grossesse lors d'un faux négatif a été peu exploré dans la littérature

médicale classique (Agence de la Biomédecine, 2008, p. 19) et nous terminons ici en notant que malgré la pression exercée par les professionnels de la santé et par la société sur les femmes enceintes à choisir l'avortement lors d'un résultat positif, afin que l'autonomie de la femme enceinte soit respectée, le choix à l'avortement doit provenir uniquement de la femme enceinte.

4.2.4 Annonce du diagnostic

Les résultats confirment que l'annonce du diagnostic est un enjeu éthique prévalent, fréquent et persistant au Québec et en France de façon similaire dans les discours publics. Cet enjeu éthique reflète le besoin du respect de la bienfaisance par les professionnels de la santé. Le besoin du respect de la bienfaisance signifie que le médecin doit intervenir avec tout son savoir, ses connaissances, son expérience et son soutien lorsqu'il annonce un résultat du dépistage génétique de la déficience intellectuelle à la personne testée.

Au Québec, la direction des communications du ministère de la santé et des services sociaux confirme que plus de 90 % des professionnels de la santé qui prescrivent le test de dépistage doivent être aptes à expliquer le résultat du dépistage et à soutenir une décision éclairée au regard des résultats (La Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux, 2017, pp. 9-10). De surcroît, au Québec, les femmes enceintes ou les couples qui reçoivent un résultat confirmant le diagnostic d'une anomalie chromosomique ont la possibilité de recevoir un conseil génétique afin de se préparer adéquatement à la naissance du bébé ou de considérer l'interruption de la grossesse ; la prise en charge demandera une concertation multidisciplinaire avec les parents (Institut national d'excellence en santé et en services sociaux, 2014, pp. 5-6) ; tout en respectant l'autonomie et les valeurs des parents (Institut national d'excellence en santé et en services sociaux, 2014, p. 11). Catherine Rodrigue, d'un centre de recherche en éthique à Montréal, décrit que

la réalité actuelle au Québec ne semble pas vraiment être cela. En réponse à un résultat positif, la majorité des femmes ont recours à l'interruption de grossesse et il semblerait que certaines équipes médicales encouragent cette décision d'interruption de grossesse. La perception du médecin ne peut qu'être différente de celle des parents. Il voit la maladie de façon objective, il la conçoit en termes de causes et d'effets. Pour beaucoup de maladies testées par diagnostic prénatal il n'existe aucune thérapie, les médecins font souvent face à des situations où ils ne peuvent proposer de traitement. C'est souvent dans cette optique qu'ils présentent l'avortement comme la meilleure solution (Rodrigue, 2007, p. 32). La commission royale sur les nouvelles technologies de reproduction a aussi démontré qu'à la suite d'un résultat positif, quant à la présence d'une trisomie 21, 33 % des parents se sont sentis obligés par le corps médical de choisir l'avortement (Ringuet, 2008, p. 9). Or, les femmes ont besoin de recevoir un support professionnel adéquat lors de l'annonce d'un diagnostic d'anomalie fœtale afin de gérer cette information qui peut parfois être confuse. L'annonce d'une telle mauvaise nouvelle risque d'être un choc pour ces parents, les amenant rapidement à faire le deuil de leur enfant imaginaire (Taillefer, 2019, p. 6) et ainsi, accepter plus facilement une offre d'interruption de grossesse proposée par le médecin. La réaction de chacun dépendra beaucoup de son vécu, de ses représentations personnelles, mais aussi de la manière dont leur sera transmise l'information par les professionnels de la santé (Taillefer, 2019, p. 6). L'effet de rupture produit par l'annonce d'un diagnostic de maladie génétique, qu'il concerne le patient ou l'enfant à naître est que le diagnostic a une portée autant transformatrice qu'informatrice. Une telle annonce est dès lors compliquée à appréhender par la personne qui reçoit l'information, d'autant plus que, dans le contexte contemporain, l'information résultant d'un test non invasif se rapporte parfois à des diagnostics et des pronostics incertains, des découvertes incidentes ou des variantes de signification inconnue, et non associée à des malformations, pathologies ou dysfonctionnement connus (Gaille, 2019, p. 33). Par exemple, l'annonce du diagnostic d'autisme

constitue une épreuve psychologique en soi qui peut être associée à différentes réactions psychologiques telles que le choc, le déni, l'anxiété, la culpabilité, la perte d'espoir, etc. Certaines de ces familles peuvent avoir des attentes irréalistes par rapport aux impacts des tests et ils pourraient nécessiter davantage de soutien psychosocial. Or, Isabelle Tremblay de la faculté de médecine de l'université de Montréal confirme qu'au Québec, peu de personnes ont un accès immédiat à des services psychosociaux (ex. psychologie, travail social) ou à un conseiller en génétique (Tremblay, 2018, p. 205). Nous décrirons davantage plus loin comment le diagnostic du dépistage génétique de la déficience intellectuelle est un autre enjeu éthique fréquent.

En France, également, la majorité des professionnels réalise des consultations de conseil génétique en période prénatale à la suite de l'annonce d'une trisomie 21 chez le fœtus et/ou des consultations de suivi d'enfants ou d'adultes porteurs de trisomie 21 et ils ont besoin d'affirmer leur respect pour la vie de ces enfants (Dupont, et al., 2019, p. 19). Dans des circonstances à forte charge émotionnelle après l'annonce du diagnostic (Leblanc & Arduin, 2010, p. 512) d'un dépistage de la déficience intellectuelle, le respect de la bienfaisance par le professionnel de la santé envers son patient implique le respect de l'autonomie du patient qui engagerait le médecin à beaucoup d'autres obligations envers le futur couple, par exemple : donner une information complète et objective sur la trisomie 21, ce qui inclut la possibilité d'une vie satisfaisante et productive pour les parents et leur enfant indemne de malformation grave (Gorincour, 2013, p. 146). En France, pareillement, l'annonce est rarement faite dans des conditions optimales. Dans son mémoire à l'école de sages-femmes de l'université de Lorraine, une auteure écrit que tout ceci provoque une sidération des parents empêchant la compréhension précise du diagnostic et l'assimilation de l'information. Néanmoins cette annonce doit conduire à un choix, un choix extrêmement difficile à faire. Elle n'est pas obligatoirement annonciatrice de la fin de la grossesse, elle doit permettre également aux parents, plus tard, de

reconstruire un projet de vie pour le bébé en y intégrant ce handicap (Stricher, 2013, pp. 13-14). Toutefois, l'opinion de Marie-Jo Thiel, professeure d'éthique en France, est que l'interruption médicale de grossesse comme réponse à un handicap se veut « justifiée » au nom de la souffrance (Thiel, 2018, p. 8). Pour conclure concernant l'annonce du diagnostic de dépistage génétique de la déficience intellectuelle, la Haute Autorité de Santé en France souligne que le principe de bienfaisance ne serait pas respecté si on considère l'anxiété engendrée par des dépistages successifs pouvant indiquer à chaque fois des risques différents (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 143) et cela peut se produire lorsqu'il est difficile de lire et confirmer un diagnostic génétique. Nous en discutons dans la prochaine section.

4.2.5 Diagnostic

Il a été remarqué que l'enjeu éthique entourant la nature du diagnostic de la déficience intellectuelle lors de l'annonce d'un résultat du dépistage génétique a un taux qui rend cet enjeu autant fréquent dans les discours publics que l'enjeu éthique de l'annonce du diagnostic discuté précédemment. Ceci n'est pas une surprise car la nature du diagnostic est toujours expliquée lors de l'annonce du diagnostic par le professionnel de la santé à la personne testée, comme nous l'avons vu dans la section précédente. Cependant, pour cette recherche, nous avons quand même choisi de séparer ces deux enjeux éthiques car ils représentent deux principes différents dans notre cadre de référence théorique : le diagnostic est lié au devoir de justice tandis que, comme susmentionné, son annonce est liée au besoin de respect de la bienfaisance par les professionnels de la santé. En d'autres mots, l'interprétation du diagnostic du dépistage génétique n'est jamais juste ni homogène car cela dépend du biais de la formation médicale des professionnels de la santé. Tel que déjà mentionné, dans la recherche du professeur Charles Gardou en France, il peut y avoir différents diagnostics de la déficience intellectuelle : la trisomie, l'autisme, le syndrome de Rett (Gardou, 2016, p. 14), etc.

Au Québec, le clinicien précise le diagnostic et le pronostic du dépistage génétique, cette information qui peut parfois être confuse peut être suivie d'une période d'incertitude (Taillefer, 2019, p. 6). Lors de la découverte d'une anomalie fœtale sévère, le diagnostic ainsi que le pronostic peuvent être incertains. L'incertitude occupe une vaste place dans l'information à assimiler. L'incertitude peut être relative au diagnostic en soi, au pronostic, mais aussi aux capacités de résilience de l'enfant à naître et de sa famille. Le degré de certitude des informations reçues peut influencer la prise de décision. La qualité de vie attendue ou projetée a un impact sur le pronostic perçu par les parents (Taillefer, 2019, p. 7). C'est donc toute cette interprétation de la nature « incertaine » du diagnostic de la déficience intellectuelle qui est un enjeu éthique important. Le degré de cette incertitude médicale du diagnostic, est ainsi affecté par la manière dont chaque professionnel de la santé délivre l'information. Et comment est-ce que le degré de cette incertitude des informations reçues sur le diagnostic peut influencer la prise de décision ? Par exemple, si l'interprétation de la nature du diagnostic révèle une anomalie grave, il est fort probable que la femme, malgré son désir profond de garder l'enfant, se sentira coupable de porter à terme la grossesse. Catherine Rodrigue, d'un centre de recherche en éthique à Montréal, raconte que la société envoie comme image qu'une femme mettant au monde un enfant handicapé, alors qu'elle était consciente de sa condition, sera perçue comme socialement irresponsable, irrationnelle ou même égoïste (Rodrigue, 2007, p. 33). Le sociologue Daniel Ducharme, pour sa part, ajoute que le diagnostic prénatal de la trisomie 21 est le plus souvent ressenti comme un malheur pour l'individu, une épreuve affective et un fardeau pour la famille et la société sans espoir actuel d'obtenir une amélioration sensible de la vie du trisomique. L'ultime issue demeurant plus souvent qu'autrement le recours à une interruption de grossesse (Ducharme, 2008, p. 4). Aussi, les résultats sont toujours exprimés en un pourcentage du risque du diagnostic illustrant ce concept de certitude versus incertitude dans l'interprétation des résultats du dépistage génétique de la déficience intellectuelle. En

ce qui concerne le diagnostic préimplantatoire, cette technique a certes l'avantage de permettre la biopsie chez les embryons pour les tests génétiques de la déficience intellectuelle mais on ne connaît toutefois pas les effets à long terme de cette technique et de nombreux praticiens et éthiciens ont souligné la nécessité de mener des enquêtes afin de s'assurer de la sécurité de la procédure (Cousineau, 2006, p. 5).

Rappelons qu'en France, le législateur n'avait pas voulu établir de liste de maladies « d'une particulière gravité » afin de ne pas stigmatiser un groupe de personnes et de laisser toute indépendance décisionnelle (Leblanc & Arduin, 2010, p. 511). De plus, la fiabilité du diagnostic prénatal n'est pas absolue et nous n'ignorons pas les diagnostics difficiles (Leblanc & Arduin, 2010, p. 510). Le Dr Gorincour, praticien en imagerie pédiatrique et prénatale, note que l'interprétation de la nature du diagnostic peut placer les parents face à des découvertes imprévues et à des dilemmes qu'ils n'avaient pas forcément anticipés, occasionnant de véritables « crises morales » chez les praticiens du dépistage prénatal (Gorincour, 2013, p. 144). Pour compliquer le processus de l'interprétation du diagnostic en France, Carine Vassy, sociologue et maître de conférences en sociologie à l'université Paris 3, et Bénédicte Champenois-Rousseau, sociologue et maître de conférences à l'institut d'études politiques de Paris, confirment que les praticiens explicitent rarement en quoi la trisomie 21 consiste et les femmes enceintes posent peu de questions sur cette anomalie chromosomique durant les consultations (Vassy & Champenois-Rousseau, 2014, p. 141). Il y a aussi les enjeux éthiques communs à l'ensemble des techniques de diagnostic prénatal qui restent les mêmes : le statut du fœtus et sa relation avec la mère (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 24). Selon l'agence de la biomédecine en France, pour la mère, le diagnostic peut mener à être incrédule face au résultat annonçant que l'enfant à naître est porteur d'une affection d'une particulière gravité (Agence de la Biomédecine, 2008, p. 20). Il est en conséquence essentiel de ne pas mal interpréter les résultats du diagnostic du dépistage génétique surtout quand on confirme un risque élevé de handicap de la déficience intellectuelle. Ces résultats,

même rassurants, peuvent ne pas suffire à effacer le traumatisme de l'annonce d'un risque élevé de handicap et affecter durablement les capacités parentales de la mère, qui se considère à l'origine de la pathologie fœtale (Vassy & Champenois-Rousseau, 2014, p. 136). De manière générale concernant le diagnostic de la déficience intellectuelle, la Haute Autorité De Santé en France explique que l'étendue des résultats susceptibles d'être recherchés par les différents tests réalisés et la possibilité de faire des découvertes fortuites soulèvent aussi des questionnements éthiques (Haute Autorité De Santé, 2017, p. 20). Maintenant, les tests dépistent en routine les trisomies 13, 18 et 21 et les anomalies des chromosomes X et Y. La trisomie 21 est majoritairement visée car cette trisomie est plus fréquente mais le dépistage génétique peut détecter d'autres déficiences intellectuelles. Les tests de dépistage génétique évoluant rapidement, les professionnels de la santé vont devoir faire attention aux enjeux éthiques potentiels qui peuvent surgir. Ceci nous amène à notre prochaine section sur comment la formation médicale des professionnels de la santé est également un enjeu éthique du dépistage génétique de la déficience intellectuelle.

4.2.6 Formation médicale

Nos résultats montrent que la formation médicale des professionnels de la santé est un enjeu éthique prévalent, fréquent, persistant et important au Québec et en France de façon semblable dans les discours analysés. Cet enjeu éthique reflète le devoir de respect pour le bien-être des personnes testées par ces professionnels de la santé. C'est-à-dire, le médecin doit fournir l'information et l'expertise requis à l'exercice d'autonomie de la personne testée.

En 1993, la commission Royale formalisa sa position quant à la réglementation des nouvelles techniques génétiques et de reproduction au Canada. Selon cette Commission, certaines techniques et pratiques devraient être soumises à la forme de contrôle la plus rigoureuse, c'est-à-dire l'interdiction pure et simple, les

contrevenants risquant des poursuites aux termes du Code criminel (Cousineau, 2006, p. 195). Ceci s'applique évidemment à tous les tests génétiques utilisés par les professionnels de la santé dans le milieu médical incluant ceux pour le dépistage génétique de la déficience intellectuelle. Par ailleurs, selon le code de déontologie, au Québec, non seulement « le médecin doit, lorsqu'il émet une ordonnance, respecter le droit du patient de la faire exécuter à l'endroit et auprès de la personne de son choix » mais il doit aussi « respecter le libre choix du patient » (Karalis, 2017, p. 58) tout en considérant l'obligation des professionnels à fournir une information objective et non directive (Ringuet, 2008, p. 6) pour cette décision autonome du patient. Nous rappelons ici que le devoir du médecin est d'informer chaque patient des avantages, limites et indications de chaque dépistage génétique pour encourager le libre choix du patient et dans le cas de la femme enceinte, non pas d'assurer la naissance d'un enfant qui n'a pas la déficience intellectuelle comme la trisomie 21 (Karalis, 2017, p. 58). Toute cette réglementation constitue la base du principe du respect que les professionnels de la santé doivent pratiquer lors du dépistage génétique de la déficience intellectuelle et pour faciliter l'autonomie du patient pour le bien-être du patient lui-même.

Toutefois, est-ce véritablement ainsi que la pratique médicale se déroule au Québec ? Par exemple, d'après Thierry Hurlimann, coordonnateur de recherche à l'université de Montréal, pour les femmes enceintes, il apparaît qu'en pratique, au Québec, un test de dépistage prénatal peut rapidement être perçu comme un examen de routine obligatoire non seulement par celles qui le subissent mais aussi par les personnes qui le proposent (Hurlimann, 2008, p. 4), à savoir les cliniciens. Il y a même des participants ayant reçu un diagnostic génétique qui ont également rapporté des expériences négatives avec le personnel médical (Beloin-Kelly, 2018, p. 36). De son côté, Isabelle Tremblay, dans sa thèse de 2008 à l'université de Montréal, décrit que le pire est que même pour des tests génétiques pourtant connus depuis plusieurs décennies, par exemple pour le retard mental lié au syndrome de l'X fragile, les

médecins semblent peu familiers avec ces tests et leur utilisation. Or, le manque de connaissances sur ces tests pourrait amener les médecins soient à ne pas prescrire de tests génétiques aux enfants ou encore à prescrire ces tests pour suivre les guides de pratique clinique, mais sans en maîtriser l'utilisation et cette situation crée des barrières à l'intégration de connaissances sur les tests génétiques à la pratique médicale (Tremblay, 2018, p. 180). Si telles sont les perspectives en pratique médicale concernant le dépistage génétique de la déficience intellectuelle, il semble être difficile pour l'instant de même préciser exactement quels sont les enjeux éthiques spécifiques des dilemmes auxquels fait face la formation médicale.

Et quand est-il de ce problème en France ? En France, la Haute Autorité de Santé stipule la réglementation et les enjeux éthiques communs à l'ensemble des techniques de diagnostic génétique restent les mêmes : l'aspect moral de la médecine en tant qu'activité sociale et le rôle du médecin à l'égard de la personne qui consulte (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 24). Le rôle du médecin à l'égard de la personne qui consulte reste toujours basé sur le principe éthique de base de la bienfaisance en France et relève de la compétence du médecin. Comme au Québec, en France, la Haute Autorité de Santé confirme que le professionnel de santé se doit de fournir les informations précises et appropriées nécessaires à l'exercice d'autonomie de la femme, il doit accepter le refus d'une femme de s'engager dans la démarche ou de la poursuivre (en France le consentement peut être retiré à tout moment), mais également apporter un soutien pour améliorer le bien-être de la mère et de son entourage familial et prévenir les éventuelles conséquences psychologiques de la situation à laquelle elle est confrontée (anxiété, dépression, etc.). Ce soutien doit intervenir à toutes les étapes de la stratégie de dépistage génétique et du diagnostic prénatal : participation au dépistage, remise des résultats, décision d'interruption médicale de grossesse (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 142). Tout ceci, même en France, reste un devoir compliqué pour le professionnel de la santé car l'exercice clinique est difficile car il nécessite d'appliquer des risques statistiques sur des

cohortes de patients à l'individualité concrète d'une personne (Champenois-Rousseau & Vassy, 2012, p. 40). D'un point de vue éthique, orienté par la connaissance clinique, il s'agit de mesurer le rapport bénéfices/risques afin de prendre une décision engageant la responsabilité du médecin dans le temps. En pratique, il s'agit d'accueillir la demande, de l'accompagner et de contribuer à son déploiement, sans forcer le sujet, dans le respect de l'humanité en chacun et le souci de la protection du plus vulnérable. Au nom du principe de bienfaisance, le médecin doit constamment se demander quel est le bénéfice pour la personne testée (Lejeune, et al., 2008, p. 288) ? De plus, Ophélie Stricher, d'une école de sages-femmes en France, ajoute qu'une telle consultation demande du temps, le médecin doit se présenter disponible et accessible. Mais du fait du temps nécessairement limité des consultations, de la diversité des intervenants, de leurs disponibilités, de leurs connaissances personnelles de cette pathologie, de leurs opinions transparaisant involontairement dans leur discours et de leurs capacités d'adaptation de leur vocabulaire et de leur attitude vis à vis des parents, Stricher confirme que cette pratique médicale est rarement faite dans des conditions optimales en France (Stricher, 2013, p. 13). Leblanc et Arduin, notent que notre langage est aussi parfois anxiogène et que, selon les mots utilisés, l'inquiétude grandit avec ses effets destructeurs (Leblanc & Arduin, 2010, p. 511).

En bref, d'après ces auteurs, le principe de bienfaisance dans la pratique clinique lors du dépistage génétique de la déficience intellectuelle, que ce soit au Québec ou en France, ne semble pas tout à fait respecté si on considère que le droit à l'autodétermination doit être présent dans l'ensemble de la pratique médicale mais qu'il est apparent que le médecin a indirectement une certaine influence sur son patient par le biais de sa formation médicale. L'autodétermination du patient c'est le consentement libre et éclairé du patient qui est lié de manière étroite à l'information transmise par le médecin et à la nature de son intervention (Stricher, 2013, p. 20) pour faciliter l'autonomie de la personne testée.

4.2.7 Information communiquée

L'information communiquée pendant toute la procédure du dépistage génétique est aussi un enjeu éthique qui s'est retrouvé prévalent, fréquent et persistant dans le contenu des discours publics et ce, plus au Québec qu'en France. L'information communiquée ne doit pas être une pression sur la personne testée. Ce thème éthique reflète le besoin du respect de l'autonomie de la personne testée : la femme enceinte ou le déficient intellectuel.

Aspasia Karalis dans son essai à la faculté de droit à l'université de Sherbrooke au Québec nous expose que l'enjeu dans notre contexte est le devoir d'informer tous les patients sans nécessairement pouvoir justifier de proposer le test de dépistage génétique de la déficience intellectuelle à tous ces patients. La tension ne vient pas du fait que le test ne soit pas indiqué correctement : elle vient du fait qu'il leur soit néanmoins disponible. Aspasia Karalis ajoute que l'information publiquement disponible par des dépliants, sites internet, ou autre peut déjà conférer une information générale sur la disponibilité du test génétique. Malgré cela, chaque patient devra être personnellement informé des avantages et inconvénients du dépistage génétique pour que son consentement soit éclairé (Karalis, 2017, p. 56). Idéalement, au Québec, cette information juste et complète sera fournie par le médecin et sera libre de conflit d'intérêts (Karalis, 2017, p. 96). Les médecins se voient dans l'obligation d'informer de leur existence, que ces tests soient disponibles ou non dans les services publics de la région. Ainsi se pose un important problème d'équité dans l'accès à une information de qualité par les personnes concernées afin d'obtenir leur consentement éclairé (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, p. 86). De ce fait, d'après Thierry Hurlimann, coordonnateur de recherche à Montréal, dans le cas du dépistage prénatal en particulier, en apparence, la stratégie proposée par le ministère de la santé et des services sociaux du Québec favorise une même information nécessaire à l'autonomie des couples et de toutes les femmes enceintes pour décider de passer le test, sans contraintes, ni pressions, mais malheureusement,

en pratique, au Québec, l'autonomie des personnes concernées est loin d'être assurée ou même favorisée par l'instauration de cette offre systématique de dépistage (Hurlimann, 2008, p. 3). Par exemple lors de l'offre du dépistage de la déficience intellectuelle de la trisomie 21, il y a des cas où le personnel médical perpétuait des stéréotypes négatifs liés à la déficience intellectuelle de la trisomie 21 ou ne donnait pas d'information suffisante liée à celle-ci (Beloin-Kelly, 2018, p. 36). À cet effet, même le commissaire à la santé et au bien-être du Québec signale qu'il a été souligné que le contenu des informations transmises lors de l'offre des tests et la manière dont elles sont transmises pourraient, dans certains cas, ne pas permettre aux parents de faire un choix libre et éclairé quant au fait que la femme passe ou non le test ainsi qu'à la poursuite ou non de la grossesse à la suite de l'annonce d'un diagnostic positif (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, p. 8).

Le droit des patients à être informés sur les investigations, les traitements et les actions de prévention qui leur sont proposés existe pareillement en France (Champenois-Rousseau & Vassy, 2012, p. 40). Cette information sur le test de dépistage génétique de la déficience intellectuelle doit être simple, intelligible, adaptée, directe mais non directive, orale, la plus objective possible et faire l'objet d'un support écrit pour que le dépistage ne soit pas non plus présenté comme une obligation sociale en France (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 142). Cela veut dire que cette information sur le dépistage doit obéir au principe éthique de base qui est permettre le respect de l'autonomie de la personne et même en France, c'est le principe éthique majeur du dépistage génétique de la déficience intellectuelle et du diagnostic prénatal (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 141). Plus distinctement, il fut précisé que cette information devrait être loyale, claire et adaptée à la situation, et porter notamment sur les objectifs, les modalités, les risques, les limites et le caractère non obligatoire de ces examens (Grangé & Héron, 2011, p. 13). Une prescription médicale est aussi obligatoire en France mais le conseiller en génétique peut participer à la délivrance de l'information à la femme enceinte, sous la

responsabilité d'un médecin et les laboratoires ne doivent donc pas accéder aux demandes des femmes enceintes en direct, demandes interdites dans le système de soin français, que le test soit ou non pris en charge par l'assurance maladie (Dupont, et al., 2019, p. 14). De la sorte, Carine Vassy et Bénédicte Champenois-Rousseau, sociologues en France, révèlent que les plus fortes contraintes se doublent d'un discours professionnel plus normatif en France où les praticiens recommandent explicitement de faire le test génétique dans quelques consultations, par exemple à une femme enceinte de faire le test « étant donné son âge » (Vassy & Champenois-Rousseau, 2014, p. 140). Ou encore, Yann Lurton ajoute que la question du dépistage fait alors l'objet d'une information rapide, le praticien informe et questionne de manière directive dans un souci de gain de temps, et les informations, succinctes, concernent principalement les aspects techniques du test, comme c'est le cas souvent pour la trisomie 21 (Lurton, 2016, p. 13). Or, concernant les aspects techniques du test prénatal de la déficience intellectuelle, on ne peut pas sous-estimer les conséquences iatrogènes du diagnostic prénatal : risque de fausse couche ou pertes fœtales, caractère anxigène de la technique (Leblanc & Arduin, 2010, p. 510) et que la technique ne vise pas le dépistage génétique des grossesses multiples (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 18). La technique renferme aussi le risque du dépistage du génome qui consiste à analyser l'ensemble du génome, et non plus seulement une ou plusieurs maladies cibles (Thiel, 2018, p. 4).

Somme toute, puisque le commissaire à la santé et au bien-être du Québec déclare qu'il a été porté à leur attention que le contenu des informations transmises lors de l'offre des tests et la manière dont elles sont transmises pourraient, dans certains cas, ne pas permettre aux parents de faire un choix libre et éclairé quant au fait de passer ou non le test du dépistage génétique de la déficience intellectuelle (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, p. 8), il semble essentiel d'instaurer une meilleure politique concernant le droit à l'information lors de l'offre systémique du test de dépistage de la déficience intellectuelle. Les Canadiens ont actuellement le

droit d'accéder à leurs renseignements sur la santé ; ce droit est codifié dans les lois provinciales au Québec sur l'information sur la santé et a été confirmé par la cour suprême du Canada. Compte tenu de ce cadre juridique, une personne qui obtient le test génétique aurait le droit d'accéder à toutes les informations divulguées par la procédure. Les prestataires de soins de santé n'ont pas la possibilité de choisir ce qu'il faut révéler à la personne testée. De plus, les médecins ne peuvent pas interroger les femmes sur la manière dont elles ont l'intention d'utiliser les informations d'un dépistage prénatal avant d'offrir le test. Un clinicien ne peut pas, par souci de la manière dont la femme utilisera l'information, refuser la demande non plus (Caulfield, 2014). À notre avis, une nouvelle politique en santé publique au Québec, en tenant en considération ce cadre juridique, implique que le contenu des informations communiquées lors de l'offre des tests génétiques et la manière dont elles sont transmises doivent être révisés et modifiés de façon à permettre l'autonomie des personnes concernées pour faire un choix libre et éclairé pour passer ou non le test de dépistage de la déficience intellectuelle.

4.2.8 Consentement

Le consentement pour la procédure du dépistage génétique de la déficience intellectuelle et pour un possible éventuel avortement est un autre enjeu éthique qui s'est retrouvé très prévalent, fréquent, persistant dans le contenu des discours analysés et ce, pareillement au Québec et en France. Ce thème éthique reflète le besoin du respect de l'autonomie de la personne testée : la femme enceinte ou le déficient intellectuel. Le consentement doit être le choix de la personne testée.

Comme déjà mentionné, le programme envisagé par le ministère de la santé et des services sociaux du Québec vise à permettre, aux personnes en cause, de donner leur consentement volontaire et éclairé, après qu'elles auront reçu l'information complète et non directive, transmise par le professionnel affecté à cette fonction lors

du dépistage génétique de la déficience intellectuelle (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, p. 30). Pour que les personnes ou les familles concernées puissent exercer ce choix de façon éclairée, elles doivent être en mesure de saisir la nature du handicap que représente la déficience intellectuelle, comme dans le cas du syndrome de Down, et pour ce faire, le commissaire à la santé et au bien-être du Québec est d'avis que celles-ci doivent bénéficier d'un service de conseil génétique non directif permettant de saisir un certain nombre d'informations clés qui auront pour objectif de favoriser une meilleure compréhension (Ducharme, 2008, p. 5). Cependant, Marie Gaille, de l'école de santé publique de l'université de Montréal, pense que comme le suggèrent plusieurs enquêtes de terrain, il est compliqué de refuser tel ou tel test génétique dans de telles circonstances (Gaille, 2019, p. 33) et, d'après Thierry Hurlimann, une forte proportion des femmes enceintes est convaincue que les tests prénataux pour le dépistage de la déficience intellectuelle sont obligatoires (Hurlimann, 2008, p. 3). De plus, il est généralement reconnu que la décision de se prévaloir ou non d'un diagnostic prénatal effractif, avec le risque de perte foetale, est une décision difficile qui engendre de l'anxiété chez les femmes enceintes et chez celles qui ont opté de participer à un dépistage de la trisomie 21 (Karalis, 2017, p. 65). En outre, selon le comité d'éthique de santé publique du Québec, en ce qui concerne l'anxiété et le consentement, dans le cas du dépistage néonatal sanguin, le consentement n'est pas éclairé mais présumé, car les bénéfices sont grands face à très peu d'inconvénients, et il demeure que les inconvénients du prélèvement sont limités à l'anxiété temporaire que pourraient ressentir les parents en ce qui concerne les résultats des tests. Par contre, le fait de tester les enfants via le dépistage néonatal sanguin pour un ensemble de maladies dont le ratio inconvénients/bénéfices est variable en affaiblit les assises justificatives (Comité d'éthique de santé publique du Québec, 2012, p. 8). En parlant des parents, Isabelle Tremblay explique que pour les enfants souffrant de la déficience intellectuelle de l'autisme, il peut aussi être difficile pour les pédiatres d'investir le temps requis pour avoir un entretien exhaustif avec

leurs parents de manière à s'assurer que les parents comprennent bien les informations et qu'ils sont en mesure de donner un consentement libre et éclairé pour le dépistage génétique de la déficience intellectuelle de leurs enfants. Au Québec, le manque de temps pour pouvoir parler des tests et accompagner les familles dans leur prise de décision constitue certainement un défi pour la plupart des médecins (Tremblay, 2018, p. 182). Il est donc clair, en tenant compte de ces faits précités, qu'obtenir le consentement libre et éclairé de la personne testée pour la procédure du dépistage génétique de la déficience intellectuelle, et pour le respect de l'autonomie de la personne concernée, reste pour l'instant une pratique controversée au Québec.

La condition d'un véritable consentement éclairé en France n'est pas seulement bouclier juridique mais surtout véritable négociation entre la personne testée et les objectifs médicaux (Gorincour, 2013, p. 151). Le consentement c'est le point de vue de la personne testée, ses valeurs et ses attentes, les valeurs du professionnel de santé en sont exclues et la préservation du principe d'autonomie suppose de respecter ce choix. En France également, ce principe d'autonomie à travers le consentement éclairé signifie que toutes les décisions de participation au dépistage, d'acceptation du diagnostic, ou d'interruption de grossesse dans le cas de la femme enceinte, appartiennent à la personne concernée et relèvent de sa vie privée (Haute Autorité de Santé, 2007, pp. 141-142). Hormis les situations de faute professionnelle prouvée et malgré les précautions d'information et de consentement éclairé déjà prévues par la législation, une mise au point s'est avérée nécessaire dans le cadre de la loi en France concernant tout ceci (Agence de la Biomédecine, 2008, p. 38). En France, Marie-Jo Thiel, observe que le consentement éclairé fait souvent défaut et c'est plus ou moins la main invisible du marché qui est à la manœuvre (Thiel, 2018, p. 7). Dans le cas des tests prénataux, le Dr Gorincour note que les patientes sont autant très fortement influencées par l'attitude de leur médecin envers le diagnostic prénatal, et l'asymétrie des connaissances entre elles et ce dernier est telle que le choix éclairé n'est jamais que factice (Gorincour, 2013, p. 152). Selon

Yann Lurton, la question du dépistage de la déficience intellectuelle, par exemple de la trisomie 21, peut aussi faire l'objet d'un consentement rapide. En France, en quelques minutes la patiente donne un accord verbal, signe les documents de consentement sans réel temps de lecture ou de réflexion, la décision est consignée dans le dossier. Il n'y a alors pas de possibilité d'aborder de nouveau le sujet ou de changer d'avis car le dépistage est à réaliser avant la prochaine consultation (Lurton, 2016, p. 13). Et pour le consentement à la décision d'avortement, résultant du choix toujours difficile d'un couple confronté à la perspective des souffrances à venir, pour l'enfant s'il venait à naître, pour leur entourage et pour eux-mêmes, le Dr Perrine Malzac, praticienne en génétique médicale en France et coordonnatrice de l'Espace Éthique, se demande comment préserver l'autonomie et la liberté de choix des patients face, notamment, aux pressions de la médecine, de la société ou des fabricants de tests génétiques (Malzac, 2011). Il ne faut pas oublier le problème éthique d'obtenir le consentement éclairé lors du dépistage génétique de la déficience intellectuelle des enfants et des mineurs, et qui devient une pratique problématique dans le milieu clinique en raison de leur âge. Par exemple, pour les déficiences mentales liées au chromosome X, lorsque les filles sont mineures et asymptomatiques, la demande de test est formulée par les parents et soulève des enjeux éthiques et psychiques majeurs selon une équipe médicale en service de neurologie pédiatrique en France (Lejeune, et al., 2008, p. 287). Pour le retard mental lié au syndrome de l'X fragile, il existe dans cette situation une conflictualité entre l'autonomie de l'enfant et celle de ses parents. Si l'enfant reste asymptomatique sur le plan cognitif, qu'en est-il du respect de son droit de ne pas savoir ? Est-il possible de respecter son autonomie « en devenir », de lui laisser le temps de souhaiter entreprendre cette démarche, en faisant un choix éclairé, dans la confidentialité, lorsque la mineure sera majeure ? N'existe-t-il pas un risque de réduire sa personne à son statut génétique, un risque de discrimination ultérieure (assurances, emploi, . . .) (Lejeune, et al., 2008, p. 288) ? En conséquence, il est apparent, en considérant ces

faits précités, qu'obtenir le consentement libre et éclairé de la personne testée pour la procédure du dépistage génétique de la déficience intellectuelle, et pour le respect de l'autonomie de la personne concernée, reste toujours pareillement un enjeu en France.

4.2.9 Faux positifs & Faux négatifs

Un des enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec et en France qui n'est pas considéré prévalent, fréquent et persistant dans les discours publics mais qui existe pareillement dans les deux pays dans la période de 2006 à 2012 est l'occurrence des faux positifs et des faux négatifs lors des résultats d'un test génétique. En effet, lors d'un faux positif, il y a risque de malfaisance dû à l'inquiétude des personnes concernées lors de l'annonce du résultat positif et par exemple à travers l'avortement du fœtus dépisté. Lors de faux négatif, il y a risque de malfaisance car risque d'anxiété à la personne testée ou au couple lors de la découverte éventuelle du diagnostic de la déficience intellectuelle.

Le dépistage a des risques de faux positifs et de faux négatifs (Karalis, 2017, p. 112). Par définition, même le test de dépistage le plus performant peut engendrer des faux positifs et des faux négatifs (Karalis, 2017, p. 23). De ce fait, le commissaire à la santé et au bien-être du Québec exige que la nature de l'information transmise sur les aspects techniques du processus de dépistage génétique de la déficience intellectuelle doit inclure une discussion et une compréhension sur la probabilité des faux positifs et des faux négatifs pour que le consentement de passer le test génétique soit considéré éclairé (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, p. 95). Ceci est certainement très important surtout dans l'éventualité d'un faux positif car la conséquence est qu'une femme peut demander une interruption volontaire de grossesse alors qu'en réalité son enfant est en parfaite santé (Rodrigue, 2007, p. 30). Dans le cas des faux négatifs, Marie-Hélène Beloin-Kelly mentionne qu'il a été démontré que les parents ayant reçu un faux résultat négatif montraient des niveaux

de stress plus élevés que ceux n'ayant pas effectué de tests (Beloin-Kelly, 2018, p. 45). Conséquemment, puisque les faux positifs et les faux négatifs présentent de graves problèmes éthiques au Québec, il faut veiller à la qualité des services du dépistage génétique de la déficience intellectuelle et à réduire au minimum les résultats faux positifs (La Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux, 2017, p. 3) et faux négatifs.

En France également, les risques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle sont associés aux résultats faux positifs et faux négatifs (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 27). L'information à donner s'il y a une suspicion de la trisomie 21 avec de telles performances du dépistage génétique combiné est d'informer qu'il y a 15 % de faux négatifs (Lurton, 2016, pp. Annexe n°1-page 2) et un taux de faux positifs de 3 % (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 27). Ici encore, dans le cas d'un résultat faux positif, il est essentiel de comprendre qu'un risque élevé n'implique pas l'existence d'une trisomie 21, pas plus qu'un résultat faux négatif à risque faible n'est synonyme de son absence (Grangé & Héron, 2011, p. 11). Là aussi, s'agissant du dépistage de la trisomie 21, comme nous pouvons le déduire, cette phase de dépistage n'est pas perçue comme fiable par le grand public dès lors que le nombre de faux positifs est important et de ce fait beaucoup de femmes sont inquiétées à tort, d'après Gilles Grangé et Delphine Héron (Grangé & Héron, 2011, p. 10). Sous cet angle de la situation en France, le médecin est obligé de donner une information complète en expliquant que des tests de dépistage prénataux efficaces existent, avec leurs taux respectifs de détection de faux-positifs et de faux-négatifs, et il faut pour cela garder à l'esprit que si beaucoup de parents ne comprennent pas qu'un résultat négatif sous-entend un risque résiduel que l'enfant soit porteur de l'affection, les conséquences à long terme des faux-négatifs du dépistage de la trisomie 21 ont été bien documentées selon le Dr Gorincour (Gorincour, 2013, pp. 146-147). Cependant, l'agence de la biomédecine en France note qu'il est difficile de connaître les patients qui sollicitent plusieurs centres et découvrent un faux négatif. Certains couples conscients de la

gravité relative de la situation fœtale lors de la découverte d'un faux négatif mais aussi terriblement inquiets de ne pas pouvoir accueillir et élever un enfant dans ce contexte vont s'orienter soit vers une interruption de grossesse si la découverte a été précoce et en passant sous silence l'anomalie connue ou suspectée, soit vers une prise en charge à l'étranger. Les Français peuvent aller en Hollande ou en Espagne où des centres privés existent permettant jusqu'à 24 semaines de gestation pour l'accès à une interruption de grossesse sur simple décision maternelle (Agence de la Biomédecine, 2008, p. 20).

En résumé, que ce soit au Québec ou en France, l'enjeu le plus alarmant pour les faux positifs et les faux négatifs lors des résultats d'un test génétique est pendant le diagnostic prénatal de la déficience intellectuelle. Prenons l'exemple de la déficience intellectuelle du syndrome de Down en raison de sa fréquence élevée dans la population comparée aux autres déficiences intellectuelles. D'un point de vue éthique, il peut y avoir des obligations de protéger le fœtus si c'est le fœtus qui risque d'être avorté en cas de faux positif du syndrome de Down puisqu'il n'y a pas de thérapies préventives disponibles pour protéger le fœtus une fois conçu et que la littérature confirme que 90 % ou plus des grossesses avec le diagnostic du syndrome de Down terminent en avortement. Ici, il est flagrant que le respect du principe de la non-malfaisance est limité au risque du dépistage du syndrome de Down et à la confirmation de la présence de cette déficience intellectuelle (Tuohey & Repenshek, 2008, pp. 104-106). Le message à retenir sur les faux positifs et les faux négatifs durant le dépistage génétique de la déficience intellectuelle est que le Québec et la France doivent toujours opérer en concordance avec l'organisation mondiale de la santé. C'est-à-dire, toutes les personnes soumises à un dépistage génétique de la déficience intellectuelle doivent être informées avant le test des caractéristiques principales de l'anomalie recherchée, des éventuels faux positifs, faux négatifs ou résultats indéterminés, du risque d'obtenir de mauvais résultats, des conséquences possibles de ces derniers et une femme soumise à un dépistage génétique pendant la

grossesse doit être informée avant le dépistage de l'éventualité d'avoir à faire face au bout du compte à une décision concernant l'avortement (Wertz, Fletcher, & Berg, 2001, p. 49).

4.2. C hoix du sexe du fœtus

Finale­ment, un des enjeux éthiques du dépistage gé­né­ti­que de la déficience intellectuelle au Québec et en France qui n'est pas considéré prévalent, fréquent et persistant dans les discours publics mais qui existe pareillement dans les deux pays dans la période de 2006 à 2012 est le choix du sexe du fœtus lors de l'annonce d'un résultat gé­né­ti­que à la femme enceinte et cet enjeu reflète le besoin du respect de l'autonomie de la femme enceinte. Cet énoncé sous-entend que la décision d'avorter pour un choix du sexe du fœtus appartient à la femme enceinte en vertu de la loi.

Le risque de la sélection fœtale dans la province de Québec est réel et il est discuté par la société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC). Il s'agit d'une réalité qui est visiblement en contraste avec le principe de l'égalité des sexes maintenu dans les chartes au Canada (Karalis, 2017, p. 77). Selon Jean-Noël Ringuet, on imagine mal au Québec qu'un programme public d'offre de tests prénataux puisse conduire à la sélection du sexe du fœtus (Ringuet, 2008, p. 8). Au Québec, on peut à partir des cellules fœtales, pour des raisons médicales, déterminer le sexe du fœtus dans le cas où la mère est atteinte d'une maladie liée au chromosome X, par exemple le retard mental lié au syndrome du X fragile. Cependant, il y a le problème de l'utilisation à des fins non-médicales pour la sélection du sexe qui bien que cela ne se fasse pas actuellement au Québec inquiète beaucoup de gens (Rodrigue, 2007, pp. 28-29). En ce qui concerne la sélection pour le sexe fœtal, même la loi sur la procréation assistée fédérale l'interdit chez les embryons dans le cadre des techniques de reproduction assistée, à l'exception des situations avec une pathologie récessive liée au chromosome X comme déjà mentionné (Karalis, 2017, p. 81). Dans le cas d'une

demande explicite de dépistage du sexe fœtal d'une patiente, c'est le respect de l'autonomie de la femme enceinte et son droit de savoir qui reviennent au centre de la discussion. D'après Aspasia Karalis au Québec, rares seraient les médecins qui hésiteraient à cocher la case correspondante au sexe fœtal sur un test de dépistage prénatal par crainte d'endosser une sélection pour le sexe. Mais ce risque n'est pas que théorique (Karalis, 2017, p. 79).

En France, c'est la même situation problématique. La détermination du sexe fœtal n'entre pas dans le champ du dépistage génétique prénatal pour des raisons de performances du test et d'éthique. La détermination du sexe fœtal ne peut être faite en France que pour une indication médicale, à l'exception par exemple des pathologies liées à l'X (Dupont, et al., 2019, pp. 9-10). Quoique le test de dépistage génétique de la déficience intellectuelle est pris en charge si besoin d'un diagnostic de sexe pour les maladies liées au sexe (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 42), par exemple le retard mental lié au syndrome du X fragile, il y a des dérives éthiques. Actuellement, en France, on fait des déterminations de sexe dès 8 semaines, et on arrive à des dérives éthiques d'interruptions volontaires de grossesse sur la base du sexe, selon Ophélie Stricher (Stricher, 2013, p. 37). Ce constat est contre la moralité attendue et pas facile à contrecarrer si nous considérons que les recherches d'autres pathologies que la trisomie 21 peuvent s'étendre à la recherche de sexe fœtal (Lurton, 2016, pp. Annexe n°2-page 5). De plus, même le diagnostic préimplantatoire permet de connaître le sexe de l'enfant (Thiel, 2018, p. 4).

En somme, que ce soit au Québec ou en France, l'enjeu ici est le défi pour les cliniciens de naviguer parmi les demandes d'avortements sur la base du sexe fœtal qui contreviennent leurs obligations professionnelles. Les cliniciens peuvent recevoir des demandes d'avortements sur la base du sexe fœtal après qu'une femme enceinte ait obtenu un dépistage génétique de la déficience intellectuelle. Concernant les droits et les intérêts de la femme enceinte, les principes éthiques incluent le respect de l'autonomie de la personne testée, y compris le droit de renseignements personnels

sur sa santé (comme les informations génétiques à propos de son fœtus) et le droit d'une femme de terminer une grossesse pour la raison qu'elle choisit. Suivant ce raisonnement, la sélection du sexe via le test génétique prénatal et l'avortement est conforme à l'autonomie reproductive et au choix de la femme enceinte. Cependant, en réalité, la sélection du sexe n'est généralement pas en concordance avec les lois, les valeurs sociétales d'égalité et de non-discrimination sur la base du sexe (Vanstone, King, de Vrijer, & Nisker, 2014, p. 521). L'organisation mondiale de la santé confirme formellement que l'utilisation du diagnostic prénatal pour choisir le sexe d'un enfant, en dehors d'une situation où il existe un risque de maladie liée au sexe, n'est pas acceptable même si l'autonomie et le choix d'une femme et/ou d'un couple en cas de grossesse avec atteinte fœtale doivent être respectés et protégés, dans le cadre de la structure familiale, juridique, culturelle et sociale du pays (Wertz, Fletcher, & Berg, 2001, p. 71).

CONCLUSION

Notre recherche a permis d'éclairer, sous un angle qualitatif, les enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec. Même si de nombreuses recherches internationales traitent de ce sujet, nous n'avons repéré aucun équivalent québécois. Grâce à notre revue de la littérature, nous avons pu mettre en évidence les divers arguments et enjeux éthiques concernant le dépistage génétique de la déficience intellectuelle au Québec à travers le temps. Nous avons identifié dix thèmes principaux d'éthique repérés dans cette revue de littérature et nous les avons classés par principe de notre cadre de référence théorique. Nous avons ensuite procédé à une analyse de contenu des discours publics francophones au Québec en comparaison avec ceux en France au cours de la période de 2006 à 2019 pour mesurer la présence de chacun de ces thèmes. Nous avons aussi effectué une comparaison de nos résultats avec ceux observés dans d'autres pays.

D'après les résultats de notre recherche, l'enjeu éthique de l'information communiquée pendant toute la procédure du dépistage génétique est l'enjeu qui s'est retrouvé très prévalent, fréquent et persistant au Québec plus qu'en France. Par conséquent, nous suggérons que le contenu des informations communiquées lors de l'offre de ces tests génétiques et la manière dont elles sont transmises doivent être révisés et modifiés pour produire une nouvelle politique en santé publique au Québec et de façon à permettre l'autonomie des personnes concernées pour faire un choix libre et éclairé pour passer ou non le test de dépistage d'une déficience intellectuelle.

Notre recherche a également mis en évidence que le préjugé social est l'enjeu éthique du dépistage génétique de la déficience intellectuelle qui est prévalent, fréquent et persistant uniquement au Québec dans la période de 2006 à 2019.

Puisque notre étude a un nombre insuffisant de discours à nos niveaux 1 et 2 de la société, il serait nécessaire de mener plus de recherches à ces niveaux sociaux dans un contexte québécois sur ces dix enjeux éthiques du dépistage génétique de la déficience intellectuelle et surtout pour les enjeux éthiques de l'avortement et de l'eugénisme qui ont été beaucoup plus prévalents, fréquents et persistants dans nos discours des auteurs en France. Plus précisément, une étude sur les discours sur le sujet en provenance des personnes testées, des femmes enceintes, des déficients intellectuels et des professionnels de la santé au Québec pourrait être un bon apport dans le domaine. Dans un second temps, comme le conseille le gouvernement du Québec, cette recherche peut aussi être menée par les groupes de médecine de famille, les cliniques pivots, les départements régionaux de médecine générale, les départements cliniques élargis et les réseaux universitaires intégrés de santé, avec particulièrement leur mission d'encadrement de l'évaluation des interventions, des technologies et de la recherche, qui pourrait constituer une trame intéressante (Conseil médical du Québec, 2003, p. 40). Cette démarche peut également être appliquée aux enjeux éthiques des tests génétiques de la déficience intellectuelle d'autres régions du monde. En effet, la recherche dans le domaine reste importante tant que les débats éthiques sur le sujet continueront face à l'évolution rapide des tests génétiques pour les différents diagnostics de la déficience intellectuelle.

ANNEXE A

CORPUS DES PUBLICATIONS PRIMAIRES ANALYSÉES

A. Publications québécoises

- Beloin-Kelly, M.-H. (2018). *Parcours de parents québécois ayant choisi de poursuivre la grossesse suite au diagnostic positif ou au dépistage prénatal de la trisomie 21: processus décisionnels, représentations et services d'accompagnement*. Mémoire à la Faculté des lettres et sciences humaines, Université de Sherbrooke.
- Comité d'éthique de santé publique du Québec. (2022). *Avis sur le programme québécois de dépistage néonatal sanguin*. Gouvernement du Québec.
- Commissaire à la santé et au bien-être. (2008). *Rapport de consultation: consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21, ou syndrome de down, au Québec*. Équipe du Commissaire à la santé et au bien-être.
- Cousineau, J. (2006). *Enjeux éthiques et légaux des applications du diagnostic préimplantatoire au Canada*. Mémoire LLM, maîtrise Droit, Biotechnologies et Société, Université de Montréal.
- Ducharme, D. (2008). *Commentaires sur le projet d'implantation d'un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down au Québec*. COMMISSAIRE À LA SANTÉ ET AU BIEN-ÊTRE. Commission des droits de la personne et des droits de la jeunesse.
- Duplantie, A. (2010). Saguenay–Lac-Saint-Jean: TESTS GÉNÉTIQUES. *Perspective Infirmière*.
- Gaille, M. (2011). Enjeux éthiques des tests anténataux à l'époque contemporaine: L'apport d'une approche conséquentialiste. *École de santé publique de l'Université de Montréal, Revue canadienne de bioéthique*, 2 (1).

- Hurlimann, T. (2008). *Programme ministériel d'offre systématique de dépistage de la trisomie 21 au Québec: quels enjeux?* Observatoire de la génétique.
- Institut national d'excellence en santé et en services sociaux. (2014). *Détection des aneuploïdies des chromosomes 13, 18, 21, X et Y par QF-PCR*. INESSS, Québec.
- Karalis, A. (2017). *La disponibilité de tests génétiques dans le réseau privé au Québec : enjeux déontologiques, éthiques et sociaux illustrés par l'étude du cas du dépistage prénatal de la trisomie 21 par l'ADN foetal dans le sang maternel*. Essai à la Faculté de droit, Université de Sherbrooke.
- La Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux. (2017). *Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21-Cadre de référence*. Gouvernement du Québec.
- Ringuet, J.-N. (2008). *Quelques réflexions sur les enjeux éthiques d'un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down au Québec*. Commissaire à la Santé et au Bien-être.
- Rodrigue, C. (2007). Le diagnostic prénatal ou un bébé « normal » svp! *Les ateliers de l'éthique, Centre de recherche en éthique de l'Université de Montréal*, 2 (2).
- Taillefer, C. (2019). *Prise de décision quant au devenir d'une grossesse compliquée par une anomalie foetale sévère: facteurs impliqués, impacts et considérations éthiques*. Mémoire en vue de Maîtrise en Sciences Biomédicales, Université de Montréal.
- Tremblay, I. (2018). *Utilisation des tests génétiques en neuro-développement: Perspectives médicales et parentales*. Thèse au département de sciences biomédicales, Faculté de médecine, Université de Montréal.

B. Publications françaises

- Agence de la Biomédecine. (2008). *État des lieux du diagnostic prénatal en France*. Saint Denis La Plaine
- Centres de référence: Déficiences intellectuelles de causes rares& Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion Est& le Centre

- Rett. (2017). *Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)-Syndromes de Rett et apparentés*. Filière DéfiScience, Filière AnDDI-Rares, l'hôpital Necker Enfants Malades, Paris.
- Champenois-Rousseau, B., & Vassy, C. (2012). Les échographistes face au dépistage prénatal de la trisomie 21. Le difficile arbitrage entre excellence professionnelle et éthique du consentement. *Sciences sociales et santé, Vol. 30*.
- Dupont, J.-M., Gatinois, V., Kleinfinger, P., Renom, G., Satre, V., Tapia, S., & Vago, P. (2019). *Recommandations pour le dépistage des anomalies chromosomiques foetales par l'étude de l'ADN libre circulant (ADNlc)*. ACLF, ANPGM, CNGOF, ABA, Version 4.
- Gorincour, G. (2013). La naissance du diagnostic prénatal. *Revue-spirale, Cairn.Info, N° 66*.
- Grangé, G., & Héron, D. (2011). Regards croisés sur le dépistage de la trisomie 21. *Revue Laennec, Cairn.Info, Tome 59*.
- Haute Autorité de Santé. (2007). *Évaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21 - Recommandation en santé publique*. Service Évaluation économique et Santé Publique.
- Haute Autorité De Santé. (2017). *Place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale*. Synthèse de l'argumentaire et recommandations en Santé Publique.
- Leblanc, P., & Arduin, P.-O. (2010). Dépistage de la trisomie 21: de la critique médicale à la crise de conscience. *Journal de gynécologie, obstétrique et biologie de la reproduction, 39*.
- Lejeune, S., Lesca, G., Clement, A., Curie, A., Bussy, G., Krifi, S., . . . Des Portes, V. (2008). *Déficiência mentale liée à l'X: les enjeux d'un diagnostic génétique chez les filles mineures asymptomatiques*. Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence, Elsevier Masson, 56.
- Lurton, Y. (2016). Enjeux éthiques du dépistage prénatal non invasif de la trisomie 21. Évolution du dépistage anténatal, de son information et de ses conséquences sociales. *Sciences du Vivant*.

- Malzac, P. (2011). *Considérations éthiques, juridiques et psychologiques en génétique*. Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale, Université Médicale Virtuelle Francophone.
- Stricher, O. (2013). *Interrompre ou poursuivre la grossesse lors d'un diagnostic de Trisomie 21 : réflexions éthiques*. Mémoire, École de Sages-femmes Albert Fruhinsholz, Université de Lorraine.
- Thiel, M.-J. (2008). L'évolution des techniques de dépistage prénatal. Défis éthiques et politiques. *Centre européen d'enseignement et de recherche en éthique, Université de Strasbourg*.
- Vassy, C., & Champenois-Rousseau, B. (2004). L'annonce prénatale d'un risque de handicap. *Contraste, Cairn.info pour ERES, N° 40*.

ANNEXE B

CLASSIFICATION DES PUBLICATIONS PAR NIVEAU SOCIAL

HIÉRARCHIE DES NIVEAUX SOCIAUX

NIVEAU 1 : Individu ayant passé le test génétique et leur relation avec des soins cliniques.

NIVEAU 2 : Du milieu clinique : médecins, infirmières, psychologues, généticiens ou administrateurs dans un hôpital, etc.

NIVEAU 3 : De l'environnement global : les organismes publics, le gouvernement, les ministères, les universités par leurs mémoires et par leurs thèses, et les professeurs universitaires.

PUBLICATIONS (1980 À 2020) PAR NIVEAU SOCIAL (NIVEAU 1, 2 OU 3) PAR RÉGION (QUÉBEC - QC OU FRANCE - FR)

ANNÉE	PUBLICATION	LIEU : QC OU FR ?	NOMS DES AUTEURS	APPARTE- NANCES DES AUTEURS	NIVEAU SOCIAL : NIVEAU 1, NIVEAU 2, NIVEAU 3 ?
-------	-------------	----------------------------	------------------------	--------------------------------------	--

1980	Éthique et génétique : De l'utopie eugénique au contrôle des malformations congénitales	FR	Isambert, F. A.	Professeur de sociologie	NIVEAU 3
1980	L'impact de la naissance d'un enfant handicapé sur la personnalité de la mère	QC	Lamarche, C.	Thèse M.A. à l'université du Québec à Montréal	NIVEAU 3
1984	Le diagnostic prénatal : interprétation culturelle et réflexions éthiques	QC	Doucet, H.	Faculté de philosophie, Université Laval	NIVEAU 3
1985	Avis sur les problèmes posés par le diagnostic prénatal et périnatal, Rapport N°5	FR	Comité Consultatif National d'Éthique pour les sciences de la vie et de la santé	Fondation reconnue d'utilité publique pour le gouvernement, parlement, république, etc.	NIVEAU 3
1999	Dépistage de la trisomie 21 à l'aide des marqueurs sériques maternels et diagnostic cytogénétique	FR	BIO-FORMA	Praticiens hospitaliers	NIVEAU 2

1999	Les enjeux du dépistage et du diagnostic prénatal du syndrome de Down	QC	Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec	Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec	NIVEAU 3
1999	Dépistage et diagnostic génétiques. Aspects cliniques, juridiques, éthiques et sociaux. - “ L’information génétique en période prénatale : que faire ?”	QC	Gagné, R., & Mélançon, M. J.	Groupe de recherche en génétique et éthique du Québec	NIVEAU 3
2001	Médecine prédictive - Mythe et réalité. adsp n° 34	FR	Aymé, S.	Directeur de recherche à l’Inserm - Institut national de la santé et de la recherche médicale	NIVEAU 3
2001	Le syndrome du X fragile : la place du diagnostic moléculaire et du dépistage dans une approche intégrée des services	QC	Blancquaert, I., & Caron, L. d’AÉTMIS	Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AÉTMIS)	NIVEAU 3

2001	La santé et le bien-être à l'ère de l'information génétique - Enjeux individuels et sociaux à gérer	QC	Marcoux, A.-Conseil de la santé et du bien-être, Gouvernement du Québec	Gouvernement du Québec	NIVEAU 3
2003	Un test génétique prédictif, pour quel objectif ?	FR	Briard, M.-L.	Professeur honoraire de génétique	NIVEAU 3
2003	Éthique et moralité ordinaire dans la pratique du diagnostic prénatal	FR	Champenois-Rousseau, B.	Thèse à l'École Nationale Supérieure des Mines de Paris	NIVEAU 3
2003	Dépistage des anomalies foetales : stratégies et limites	FR	Dommergues, J.-P.	Pédiatre. - Docteur en médecine	NIVEAU 2
2003	Le dépistage prénatal du syndrome de Down et d'autres aneuploïdies au premier trimestre de la grossesse	QC	Framarin, A. d'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AÉTMIS)	Gouvernement du Québec	NIVEAU 3
2003	Le test génétique, moyen de confirmer le diagnostic clinique	FR	Jeanpierre, M.	Généticien	NIVEAU 2

2003	Tests génétiques prénataux - Renoncer à une naissance pour prévenir ?	FR	Le Merrer, M.	Généticienne clinicienne	NIVEAU 2
2003	L'annonce prénatale du handicap	FR	Milliez, J.	Médecin- Chef de service de gynécologie-obstétrique	NIVEAU 2
2003	Le test génétique, moyen de prédire l'avenir ?	FR	Nivelon-Chevallier, A.	Généticienne clinicienne	NIVEAU 2
2004	Le diagnostic préimplantatoire : entre espoir thérapeutique et menace éthique	FR	Barjot, P.	Gynécologue médical et obstétrique	NIVEAU 2
2005	Demandez le test de l'autisme !	FR	Jordan, B.	Biologiste moléculaire d'association française pour l'information scientifique (AFIS)	NIVEAU 3
2005	Les aspects génétiques de la déficience intellectuelle	FR	Lefrancois, P.	Pédiatre-généticienne clinicienne	NIVEAU 2
2005	Les incertitudes liées à l'annonce anténatale	FR	Legros, J.-P.	Psychologue-psychanalyste	NIVEAU 2
2006	Enjeux éthiques et légaux des applications du diagnostic préimplantatoire au Canada	QC	Cousineau, J.	Mémoire LLM-Droit à l'université de Montréal	NIVEAU 3

2007	Évaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21 – Recommandation en santé publique	FR	Haute Autorité de Santé	Service évaluation économique et santé publique	NIVEAU 3
2007	Le diagnostic prénatal ou un bébé « normal » svp !	QC	Rodrigue, C.	Centre de recherche en éthique de l'université de Montréal	NIVEAU 3
2008	État des lieux du diagnostic prénatal en France	FR	Agence de la Biomédecine	Agence de l'État du ministère de la santé	NIVEAU 3
2008	Rapport de consultation : consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21, ou syndrome de down, au Québec	QC	Commissaire à la santé et au bien-être	Ministère de la Santé et des Services sociaux	NIVEAU 3
2008	Commentaires sur le projet d'implantation d'un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down au Québec	QC	Ducharme, D.	Direction des communications de la commission des droits de la personne et des droits de la jeunesse- Direction de la recherche et de la planification	NIVEAU 3

2008	Programme ministériel d'offre systématique de dépistage de la trisomie 21 au Québec : quels enjeux ?	QC	Hurlimann, T.	Coordonnateur de recherche à l'université de Montréal	NIVEAU 3
2008	Déficience mentale liée à l'X : les enjeux d'un diagnostic génétique chez les filles mineures asymptomatiques	FR	Lejeune, S., Lesca, G., Clement, A., Curie, A., Bussy, G., Krifi, S., . . . Des Portes, V.	La patiente parle aux auteurs qui sont des professionnels de la santé.	NIVEAU 1
2008	Quelques réflexions sur les enjeux éthiques d'un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down au Québec	QC	Ringuet, J.-N.	Professeur de philosophie à la retraite	NIVEAU 3
2010	Saguenay-Lac-Saint-Jean : Tests génétiques	QC	Duplantie, A.	Chercheuse au groupe de recherche en bioéthique & consultante en éthique clinique et en bioéthique	NIVEAU 3
2010	Dépistage de la trisomie 21: de la critique médicale à la crise de conscience	FR	Leblanc, P., & Arduin, P.-O.	Département Éthique & Philosophie morale à l'université Catholique de Lyon	NIVEAU 3

2011	Regards croisés sur le dépistage de la trisomie 21	FR	Grangé, G., & Héron, D.	Gilles Grangé- Spécialiste en échographie prénatale & Delphine Héron- Pédiatre généticienne	NIVEAU 2
2011	Considérations éthiques, juridiques et psychologiques en génétique	FR	Malzac, P.	Praticienne hospitalière en génétique médicale	NIVEAU 2
2012	Avis sur le programme québécois de dépistage néonatal sanguin	QC	Comité d'éthique de santé publique du Québec	Gouvernement du Québec	NIVEAU 3
2012	Les échographistes face au dépistage prénatal de la trisomie 21. Le difficile arbitrage entre excellence professionnelle et éthique du consentement	FR	Champe-nois-Rousseau, B., & Vassy, C.	Les patientes parlent aux auteures qui sont des sociologues de l'Institut de recherche interdisciplinaire sur les enjeux sociaux (IRIS), Université Paris.	NIVEAU 1
2013	La naissance du diagnostic prénatal	FR	Gorincour, G.	Praticien hospitalo-universitaire en imagerie pédiatrique et prénatale	NIVEAU 2
2013	Interrompre ou poursuivre la grossesse lors	FR	Stricher, O.	Mémoire à l'université de Lorraine	NIVEAU 3

	d'un diagnostic de Trisomie 21 : réflexions éthiques				
2014	Détection des aneuploïdies des chromosomes 13, 18, 21, X et Y par QF-PCR	QC	Institut national d'excellence en santé et en services sociaux	Hôpital de Montréal pour enfants (HME-CUSM)	NIVEAU 2
2014	L'annonce prénatale d'un risque de handicap	FR	Vassy, C., & Champenois-Rousseau, B.	Carine Vassy, maître de conférences en sociologie, université Paris 13 & Bénédicte Champenois-Rousseau, sociologue, maître de conférences à l'Institut d'études politiques de Paris	NIVEAU 3
2016	Enjeux éthiques du dépistage prénatal non invasif de la trisomie 21. Évolution du dépistage anténatal, de son information et de ses conséquences sociales	FR	Lurton, Y.	Mémoire à l'école de sages-femmes, UFR (Unité de Formation et de Recherche) de médecine et des sciences de la santé, BREST	NIVEAU 3

2017	Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) - Syndromes de Rett et apparentés	FR	Centres de déficiences intellectuelles & Anomalies du développement & syndromes malformatifs d'inter-région Est & le Centre Rett	Centre de déficiences intellectuelles	NIVEAU 2
2017	Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21- Cadre de référence	QC	Gouvernement du Québec-La Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux	Gouvernement du Québec	NIVEAU 3
2017	Place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale	FR	Haute Autorité De Santé	Service évaluation économique et santé publique	NIVEAU 3
2017	La disponibilité de tests génétiques dans le réseau privé au Québec : enjeux déontologiques, éthiques et	QC	Karalis, A.	Essai - « Maître en droit » à la faculté de droit de l'université de Sherbrooke	NIVEAU 3

	sociaux illustrés par l'étude du cas du dépistage prénatal de la trisomie 21 par l'ADN foetal dans le sang maternel				
2018	Parcours de parents québécois ayant choisi de poursuivre la grossesse suite au diagnostic positif ou au dépistage prénatal de la trisomie 21 : processus décisionnels, représentations et services d'accompagnement	QC	Beloin-Kelly, M.-H.	Mémoire à la faculté des lettres et sciences humaines à l'université de Sherbrooke	NIVEAU 3
2018	L'évolution des techniques de dépistage prénatal. Défis éthiques et politiques	FR	Thiel, M.-J.	Professeure d'éthique philosophique et théologique, directrice du centre européen d'enseignement et de recherche en éthique, Université de Strasbourg	NIVEAU 3

2018	Utilisation des tests génétiques en neuro-développement : Perspectives médicales et parentales	QC	Tremblay, I.	Médecins (pédiatres) dans sa thèse au dépt. des sciences biomédicales à la faculté de médecine, Université de Montréal	NIVEAU 2
2019	Recommandations pour le dépistage des anomalies chromosomiques foetales par l'étude de l'ADN libre circulant (ADNlc)	FR	Dupont, J.-M., Gatinois, V., Kleinfinger, P., Renom, G., Satre, V., Tapia, S., & Vago, P.	Praticiens de génétique moléculaire	NIVEAU 2
2019	Enjeux éthiques des tests anténataux à l'époque contemporaine : L'apport d'une approche conséquentialiste	QC	Gaille, M.	Docteur en philosophie, chargée de recherches, école de santé publique de l'université de Montréal	NIVEAU 3
2019	Prise de décision quant au devenir d'une grossesse compliquée par une anomalie foetale sévère : facteurs impliqués, impacts et considérations éthiques	QC	Taillefer, C.	Mémoire de maîtrise en sciences biomédicales à l'université de Montréal	NIVEAU 3

2020	Nouvelles techniques génétiques de dépistage et diagnostic anténatals : quels enjeux ?	FR	Désir, J., Meunier, C., Billard, J.-M., Marichal, A., Rombout, S., & Grisart, B.	Génétiens- Centre de génétique humaine, institut de pathologie et génétique	NIVEAU 2
2020	Programme québécois de dépistage prénatal - Introduction du test génomique prénatal non invasif - Guide informationnel destiné aux professionnels de la santé	QC	Gouvernement du Québec	Gouvernement du Québec	NIVEAU 3
2020	L'être humain au prisme des avancées en génétique, en biotechnologie et en intelligence artificielle	QC	La Fondation Pierre Elliott Trudeau	Organisme de bienfaisance indépendant au Québec	NIVEAU 3
2020	Les enjeux du développement des tests génétiques pour un meilleur exercice de sa liberté	FR	Pasquier, L.	Clinicien de centre expert - Généticien clinique	NIVEAU 2

BIBLIOGRAPHIE

- Agence de la Biomédecine. (2008). *État des lieux du diagnostic prénatal en France*. Saint Denis La Plaine.
- Aubin-Auger, I., Mercier, A., Baumann, L., Lehr-Drylewicz, A.-M., Imbert, P., Letrilliart, L., & GROUM-F. (2008). Introduction à la recherche qualitative. *Exercer la revue française de médecine générale, 19(84)*.
- Aymé, S. (2001). *Médecine prédictive - Mythe et réalité*. adsp n° 34, Direction de recherche à l'Inserm, SC , Vill ejuif.
- Baillergeon, D. (2015). Quebec. *The Eugenics Archives*. Récupéré sur <http://eugenicsarchive.ca/discover/world/5515a99f5eff8d344d00004c>
- Barjot, P. (2004). Le diagnostic préimplantatoire: entre espoir thérapeutique et menace éthique. *Spirale n° 32, Cairn.info, ERES*.
- Beloin-Kelly, M.-H. (2018). *Parcours de parents québécois ayant choisi de poursuivre la grossesse suite au diagnostic positif ou au dépistage prénatal de la trisomie 21: processus décisionnels, représentations et services d'accompagnement*. Mémoire à la Faculté des lettres et sciences humaines, Université de Sherbrooke.
- BIOFORMA. (). Dépistage de la Trisomie 2 à l'aide des marqueurs sériques maternels et diagnostic cytogénétique. *Cahier de Formation Biologie médicale No 15*.
- Blancquaert, I., & Caron, L. (2001). *Le syndrome du X fragile: la place du diagnostic moléculaire et du dépistage dans une approche intégrée des services*. Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS), Montréal.

- Bosi, S., & Rogel Gaillard, C. (2017). *Biologie prédictive pour la santé: regards croisés sur les enjeux socio-économiques et scientifiques chez l'Homme, les animaux et les plantes*. Séminaire MSH Paris-Saclay PREDICT.
- Briard, M.-L. (2003). Un test génétique prédictif, pour quel objectif? *Espace éthique/Ile-de-France*.
- Caulfield, T. (2014). Easy test. Tough answers. The era of noninvasive prenatal testing (NIPT) is with us, bringing a host of profound clinical, ethical and legal challenges that we've barely begun to explore. *Policy Options Politiques*.
- Centres de référence: Déficiences intellectuelles de causes rares & Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion Est & le Centre Rett. (2017). *Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)-Syndromes de Rett et apparentés*. Filière DéfiScience, Filière AnDDI-Rares, l'hôpital Necker Enfants Malades, Paris.
- Champenois-Rousseau, B. (2003). *Éthique et moralité ordinaire dans la pratique du diagnostic prénatal*. École Nationale Supérieure des Mines de Paris.
- Champenois-Rousseau, B., & Vassy, C. (2012). Les échographistes face au dépistage prénatal de la trisomie 21. Le difficile arbitrage entre excellence professionnelle et éthique du consentement. *Sciences sociales et santé, Vol. 30*.
- Chaulin, C. (2019). Eugénisme - Améliorer la race humaine? *Herodote.net*.
- Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé. (2013). Questions éthiques associées au développement des tests génétiques fœtaux sur sang maternel., *Avis n°120*. France.
- Comité Consultatif National d'Éthique pour les sciences de la vie et de la santé. (1985). Avis sur les problèmes posés par le diagnostic prénatal et périnatal., *Rapport N°5*.
- Comité d'éthique de santé publique du Québec. (2012). *Avis sur le programme québécois de dépistage néonatal sanguin*. Gouvernement du Québec.
- Commissaire à la santé et au bien-être. (2008). *Rapport de consultation: consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21, ou syndrome de down, au Québec*. Équipe du Commissaire à la santé et au bien-être.

- Commission de l'éthique de la science et de la technologie. (2004). *Éthique et procréation assistée : des orientations pour le don de gamètes et d'embryons, la gestation pour autrui et le diagnostic préimplantatoire*. Gouvernement du Québec.
- Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec. (1999). *Les enjeux du dépistage et du diagnostic prénatal du syndrome de Down*. CÉTS, Montréal.
- Conseil médical du Québec. (2003). *Avis- Imputabilité médicale et gouvernance clinique- Bâtir sur la qualité et la performance des pratiques*. Gouvernement du Québec.
- Corbin, F. (2012, Décembre 18). *Découverte d'un test pour évaluer les capacités des personnes atteintes du syndrome de l'X fragile - Un pronostic pour l'évolution de certaines déficiences intellectuelles*. Récupéré sur Actualités de l'Université de Sherbrooke: <https://www.usherbrooke.ca/actualites/nouvelles/facultes/medecine-et-sciences-de-la-sante/medecine-et-sciences-de-la-sante-details/article/20420/>
- Cousineau, J. (2006). *Enjeux éthiques et légaux des applications du diagnostic préimplantatoire au Canada*. Mémoire LLM, maîtrise Droit, Biotechnologies et Société, Université de Montréal.
- Désir, J., Meunier, C., Billard, J.-M., Marichal, A., Rombout, S., & Grisart, B. (2020). Nouvelles techniques génétiques de dépistage et diagnostic anténatals: quels enjeux ? *Lavoisier SAS, Centre de génétique humaine, institut de pathologie et génétique*.
- Desjeux, D. (2006). La question des échelles d'observation en sciences humaines appliquées au domaine de la santé. *Recherche en soins infirmiers N° 85 - Cairn.info*.
- Dommergues, J.-P. (2003). Dépistage des anomalies foetales : stratégies et limites. *Espace éthique/Ile-de-France*.
- Doucet, H. (1984). Le diagnostic prénatal : interprétation culturelle et réflexions éthiques. *Laval théologique et philosophique, 40, 1*.
- Ducharme, D. (2008). *Commentaires sur le projet d'implantation d'un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down au Québec*. COMMISSAIRE À LA SANTÉ ET AU BIEN-ÊTRE. Commission des droits de la personne et des droits de la jeunesse.
- Duplantie, A. (2010). Saguenay–Lac-Saint-Jean: TESTS GÉNÉTIQUES. *Perspective Infirmière*.

- Dupont, J.-M., Gatinois, V., Kleinfinger, P., Renom, G., Satre, V., Tapia, S., & Vago, P. (2019). *Recommandations pour le dépistage des anomalies chromosomiques foetales par l'étude de l'ADN libre circulant (ADNlc)*. ACLF, ANPGM, CNGOF, ABA, Version 4.
- Framarin, A. (2003). *Le dépistage prénatal du syndrome de Down et d'autres aneuploïdies au premier trimestre de la grossesse*. Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS), Montréal.
- Gagné, R., & Mélançon, M. J. (1999). Dépistage et diagnostic génétiques. Aspects cliniques, juridiques, éthiques et sociaux.-“ L'information génétique en période prénatale : que faire?” *Les Presses de l'Université Laval, Les Classiques des sciences sociales. Chapitre 3*.
- Gaille, M. (2000). Enjeux éthiques des tests anténataux à l'époque contemporaine: L'apport d'une approche conséquentialiste. *École de santé publique de l'Université de Montréal, Revue canadienne de bioéthique, 2 (1)*.
- Gardou, C. (2016). Le choix de vie des personnes déficientes intellectuelles. *Document de synthèse de l'association GRANDIR ENSEMBLE*.
- Gauthier, D. D. (2004, Juin). *Les principales perceptions sociohistoriques des personnes ayant une déficience intellectuelle: analyse de leurs significances éthiques*. Mémoire de Maîtrise en Éthique, Université du Québec à Rimouski.
- Gorincour, G. (2013). La naissance du diagnostic prénatal. *Revue-spirale, Cairn.Info, N° 66*.
- Gouvernement du Québec. (2020). *Programme québécois de dépistage prénatal- Introduction du test génomique prénatal non invasif-Guide informationnel destiné aux professionnels de la santé*. Direction de la biovigilance et de la biologie médicale.
- Grangé, G., & Héron, D. (2011). Regards croisés sur le dépistage de la trisomie 21. *Revue Laennec, Cairn.Info, Tome 59*.
- Haute Autorité de Santé. (2007). *Évaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21 - Recommandation en santé publique*. Service Évaluation économique et Santé Publique.
- Haute Autorité De Santé. (2017). *Place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale*. Synthèse de l'argumentaire et recommandations en Santé Publique.
- Hurlimann, T. (2008). *Programme ministériel d'offre systématique de dépistage de la trisomie 21 au Québec: quels enjeux?* Observatoire de la génétique.

- Ingvoldstad Malmgren, C., Iwarsson, E., Juth, N., & Lindgren, P. (2017). SFOG provides national guidelines for fetal diagnostics with NIPT [implementation, counseling and ethical issues]. *Lakartidningen*, 114, EHTE .
- Institut national d'excellence en santé et en services sociaux. (2014). *Détection des aneuploïdies des chromosomes 13, 18, 21, X et Y par QF-PCR*. INESSS, Québec.
- Isambert, F. A. (1980). Éthique et génétique: De l'utopie eugénique au contrôle des malformations congénitales. *Revue française de Sociologie*, Vol.21.
- Jeanpierre, M. (2003). Le test génétique, moyen de confirmer le diagnostic clinique. *Espace éthique/Ile-de-France*.
- Jordan, B. (2 5). Demandez le test de l'autisme! *Chroniques génomiques, MEDECINE/SCIENCES: 21*.
- Julia, S., & Soulier, A. (2 2). Quel avenir pour l'analyse génomique utilisée en diagnostic prénatal? *Revue de médecine périnatale*, 4(2).
- Kaposy, C. (2019). The ethical line for Down syndrome testing-Non-invasive prenatal testing makes it simpler than ever to detect the condition, but does it amount to discrimination? *Policy Options Politiques*.
- Karalis, A. (2017). *La disponibilité de tests génétiques dans le réseau privé au Québec : enjeux déontologiques, éthiques et sociaux illustrés par l'étude du cas du dépistage prénatal de la trisomie 21 par l'ADN foetal dans le sang maternel*. Essai à la Faculté de droit, Université de Sherbrooke.
- La Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux. (2017). *Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21-Cadre de référence*. Gouvernement du Québec.
- La Fondation Pierre Elliott Trudeau. (2020). L'être humain au prisme des avancées en génétique, en biotechnologie et en intelligence artificielle. *TECHNOLOGIE ET ÉTHIQUE*.
- Lamarque, C. (1980). *L'impact de la naissance d'un enfant handicapé sur la personnalité de la mère*. Thèse de la Faculté des Sciences de l'Éducation, Université du Québec à Montréal.
- Le Merrer, M. (2003). Tests génétiques prénataux-Renoncer à une naissance pour prévenir ? *Espace éthique/Ile-de-France*.

- Leblanc, P., & Arduin, P.-O. (2010). Dépistage de la trisomie 21: de la critique médicale à la crise de conscience. *Journal de gynécologie, obstétrique et biologie de la reproduction*, 39.
- Lefrancois, P. (2005). Les aspects génétiques de la déficience intellectuelle. *Contrast*, N° 22 - 23.
- Legros, J.-P. (2005). Les incertitudes liées à l'annonce anténatale. *Espace éthique/Ile-de-France*.
- Lejeune, S., Lesca, G., Clement, A., Curie, A., Bussy, G., Krifi, S., . . . Des Portes, V. (2008). *Déficience mentale liée à l'X: les enjeux d'un diagnostic génétique chez les filles mineures asymptomatiques*. Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence, Elsevier Masson, 56.
- Leray, C. (2008). L'analyse de contenu- De la théorie à la pratique: la méthode Morin-Chartier. *Praticom. Presses de l'Université du Québec*.
- Lloyd, C. (2019). *Prenatal Screening and Down Syndrome - million-dollar ethics*. UK: Nuffield Council on Bioethics. Down's Syndrome Research Foundation UK.
- Luckasson, R., Bothwick-Duffy, S., Buntinx, W. H., Coulter, D. L., Craig, E. M., & Reeve, A. (2002). *Mental retardation: Definition, classification, and systems of supports* (Vol. 10th ed.). Washington DC, United States of America: American Association on Mental Retardation (AAMR).
- Lurton, Y. (2016). Enjeux éthiques du dépistage prénatal non invasif de la trisomie 21. Évolution du dépistage anténatal, de son information et de ses conséquences sociales. *Sciences du Vivant*.
- Malzac, P. (2011). *Considérations éthiques, juridiques et psychologiques en génétique*. Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale, Université Médicale Virtuelle Francophone.
- Manouvrier-Hanu, S. (2011, Décembre). Les diagnostics génétiques: enjeux personnels, familiaux et enjeux de société. *Éthique et pratiques médicales et sociales-adsp*, N° 77.
- Marchand, C. (2014). *Lutter contre les préjugés et la discrimination à l'égard des personnes handicapées (projet P-1) - Bilan de l'action gouvernementale, orientations et pistes d'actions*. Direction de l'intervention nationale du Québec.

- Marcoux, A. (2001). *La santé et le bien-être à l'ère de l'information génétique-Enjeux individuels et sociaux à gérer*. Conseil de la santé et du bien-être, Gouvernement du Québec.
- Milliez, J. (2003). L'annonce prénatale du handicap. *Espace éthique/Ile-de-France*.
- Negura, L. (2006). L'analyse de contenu dans l'étude des représentations sociales. *Sociologies. Théories et recherches*.
- Nivelon-Chevallier, A. (2003). Le test génétique, moyen de prédire l'avenir ? *Espace éthique/Ile-de-France*.
- Pasquier, L. (2020). Les enjeux du développement des tests génétiques pour un meilleur exercice de sa liberté. *Association Médecine et philosophie*.
- Ringuet, J.-N. (2008). *Quelques réflexions sur les enjeux éthiques d'un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down au Québec*. Commissaire à la Santé et au Bien-être.
- Rodrigue, C. (2007). Le diagnostic prénatal ou un bébé « normal » svp! *Les ateliers de l'éthique, Centre de recherche en éthique de l'Université de Montréal*, 2 (2).
- Schmitz, D., Netzer, C., & Henn, W. (2009). An offer you can't refuse? Ethical implications of non-invasive prenatal diagnosis. *Nature Reviews Genetics-Ethics watch, Vol.10*.
- Stricher, O. (2013). *Interrompre ou poursuivre la grossesse lors d'un diagnostic de Trisomie 21 : réflexions éthiques*. Mémoire, École de Sages-femmes Albert Fruhinsholz, Université de Lorraine.
- Taillefer, C. (2019). *Prise de décision quant au devenir d'une grossesse compliquée par une anomalie foetale sévère: facteurs impliqués, impacts et considérations éthiques*. Mémoire en vue de Maîtrise en Sciences Biomédicales, Université de Montréal.
- Tarailo-Graovac, M., Shyr, C., & Ross, C. J. (2016). Exome Sequencing and the Management of Neurometabolic Disorders. *The New England journal of medicine*, 374(23).
- Thiel, M.-J. (2008). L'évolution des techniques de dépistage prénatal. Défis éthiques et politiques. *Centre européen d'enseignement et de recherche en éthique, Université de Strasbourg*.

- Tremblay, I. (2018). *Utilisation des tests génétiques en neuro-développement: Perspectives médicales et parentales*. Thèse au département de sciences biomédicales, Faculté de médecine, Université de Montréal.
- Tuohey, R. J., & Repenshek, M. (2008). Ethical Considerations Concerning Screening for Chromosome Aneuploidy: A Response to a 2007 American College of Obstetricians and Gynecologists Practice Bulletin. *The Linacre Quarterly*, 75:2.
- Vanstone, M., King, C., de Vrijer, B., & Nisker, J. (2014). Non-invasive prenatal testing: ethics and policy considerations. *Journal of obstetrics and gynaecology Canada : JOGC = Journal d'obstetrique et gynecologie du Canada : JOGC*, 36(6).
- Varin, H. (2016). *L'anormalité foucaldienne et le dépistage prénatal: l'exemple de la trisomie 21 au Québec*. Mémoire de maîtrise en philosophie. Université Laval.
- Vassy, C., & Champenois-Rousseau, B. (2014). L'annonce prénatale d'un risque de handicap. *Contraste, Cairn.info pour ERES*, N° 40.
- Wertz, D. C., Fletcher, J. C., & Berg, K. (2001). *Les problèmes éthiques rencontrés en génétique médicale-Programme génétique humaine*. Organisation mondiale de la Santé.