
« A-t-on le droit de permettre de continuer la transmission génétique d'une maladie gravissime (la propagation d'une anomalie génétique sévère, pour le dire autrement), cela en toute connaissance de cause ? »

AVIS DE LA COMMISSION CONSULTATIVE

La prise en charge d'enfants atteints de certaines maladies héréditaires qui peuvent être mortelles, peut nécessiter une greffe de moelle osseuse. Celle-ci utilise des traitements avec effet stérilisant (chimiothérapies). Or l'Institut National du Cancer recommande de préserver la fertilité des enfants traités par chimiothérapie à effet stérilisant (ce qui correspond aux demandes des adultes traités de la même manière). Par ailleurs, la conservation des tissus germinaux est prévue par la loi n°2011-814 du 07 juillet 2011 – art.32¹. Chez le garçon, la méthode utilisée est la congélation de sperme s'il est pubère ou, le cas échéant, le prélèvement et la congélation de pulpe testiculaire. Chez la fille, la méthode utilisée est la congélation d'ovocytes si elle est pubère ou, le cas échéant, le prélèvement et la congélation de fragments ovariens. Il est à préciser que, chez les enfants impubères, ces prélèvements sont réalisés alors que nous n'avons pas encore de certitude sur la production de spermatozoïdes et d'ovocytes à partir des tissus prélevés, même si les progrès scientifiques nous le laissent espérer. Toutefois, au delà de cette incertitude scientifique, le geste invasif (induisant anesthésie ...) pose question, en particulier chez les bébés de quelques mois (cf. cas énoncé de l'enfant de 3 mois présentant une forme sévère de maladie génétique) : ces interventions ne sont réalisées que dans le cas de traitements stérilisants, avec l'accord déterminant des parents (le taux d'acceptation est a priori élevé), et reposent sur l'avis d'un comité d'experts (chirurgiens, chimiothérapeutes, etc.) - sachant que ceci relève d'un P.H.R.C. (Programme Hospitalier de Recherche Clinique). Ainsi, a-t-on le droit d'imposer un tel acte invasif chez un bébé, dans un contexte de perspectives incertaines ?

Néanmoins, le questionnement dépasse ce niveau d'interrogation sachant que le tissu prélevé est assurément porteur d'un gène anormal à l'origine de la maladie récessive. Autrement dit, le gène défectueux sera, à coup sûr, transmis (le risque de transmission est de 1 sur 4 pour un porteur sain et de 1 sur 2 pour un porteur malade). Les progrès de la médecine de la reproduction induisent, par conséquent, la propagation d'une anomalie génétique en toute connaissance de cause alors que l'on peut supposer que, sans intervention médicale, celle-ci devrait s'éteindre progressivement. Ce questionnement touche donc à la responsabilité médicale. Par ailleurs, la question s'inscrit dans le cadre sociétal actuel et nous interroge sur le sens de ce qui pourrait apparaître comme un acharnement à vouloir permettre une procréation et une filiation à tout prix. Peut-on toutefois trancher par avance la question de la filiation d'un individu que l'on sait porteur d'un gène défectueux ? N'est-on pas alors à la frontière de la discrimination, voire de l'eugénisme ? Précisons que si l'enfant décède, les tissus sont détruits. Si l'enfant survit, à partir de sa majorité, c'est à lui que revient le choix (même principe que pour les gamètes - lettre annuelle du C.E.C.O.S), sachant que le sujet est toujours abordé, à un moment ou des moments, dans la prise en charge longue de ces maladies lourdes.

Ainsi, au regard de ces éléments, l'examen de la saisine portera sur la question principale suivante :

A-t-on le droit de permettre de continuer la transmission génétique d'une maladie grave (la propagation d'une anomalie génétique, pour le dire autrement), cela en toute connaissance de cause ?

¹ Article L2141-11 modifié par [LOI n°2011-814 du 7 juillet 2011 - art. 32](#)

Toute personne dont la prise en charge médicale est susceptible d'altérer la fertilité, ou dont la fertilité risque d'être prématurément altérée, peut bénéficier du recueil et de la conservation de ses gamètes ou de ses tissus germinaux, en vue de la réalisation ultérieure, à son bénéfice, d'une assistance médicale à la procréation, ou en vue de la préservation et de la restauration de sa fertilité. Ce recueil et cette conservation sont subordonnés au consentement de l'intéressé et, le cas échéant, de celui de l'un des titulaires de l'autorité parentale, ou du tuteur, lorsque l'intéressé, mineur ou majeur, fait l'objet d'une mesure de tutelle.

Les procédés biologiques utilisés pour la conservation des gamètes et des tissus germinaux sont inclus dans la liste prévue à [l'article L. 2141-1](#), selon les conditions déterminées par cet article

La question « a-t-on le droit de permettre de continuer la transmission génétique d'une maladie grave, cela en toute connaissance de cause ? » se pose dans le cadre d'une maladie gravissime, maladie héréditaire sévère pour laquelle, en cas de diagnostic anténatal, l'interruption de grossesse pourrait être proposée. Toutefois, la logique est différente puisque la saisine concerne les cas où le diagnostic est posé après la naissance. L'enfant reçoit alors les traitements appropriés, traitements par ailleurs stérilisants à hauteur de 95%. Les maladies sont dites gravissimes non seulement en raison du traitement lourd et aléatoire, mais aussi au regard du pronostic de décès rapide : la question se pose pour des patients qui peuvent mourir dans les 3 premières années de vie. Dans ce contexte, avec le risque de propagation, peut-on réaliser le prélèvement testiculaire ou ovarien ? Le médecin praticien hospitalier, en concertation avec son équipe, a-t-il le droit, sur les plans légal, moral et social, d'agir afin de permettre ou non la filiation de cette personne, sans certitude scientifique sur la probabilité future d'utilisation des prélèvements, avec un double risque, d'une part quant à la transmission de la maladie, d'autre part quant à l'intégrité corporelle de cette personne en raison des prélèvements. C'est sous ces deux versants que la question est examinée ci-après.

1. LA QUESTION DE LA TRANSMISSION.

« A-t-on le droit de permettre de continuer la transmission génétique d'une maladie grave, cela en toute connaissance de cause ? » ; la question est examinée sous l'angle du risque de transmission à une éventuelle descendance.

Si l'on fait l'hypothèse que le médecin n'a pas le droit de permettre la filiation de cette personne en raison du risque de transmission génétique de la maladie gravissime, est-ce alors parce qu'il a le devoir d'empêcher cette transmission ? Y a-t-il un devoir médical de non-propagation ou d'arrêt de transmission des anomalies génétiques ? Qu'est-ce qui fonde ce devoir ? Relève-t-il davantage de la responsabilité médicale de permettre une vie individuelle incluant le plus de liberté possible (en l'occurrence ici celle de choisir d'avoir ou non des enfants) ou de permettre une vie avec le moins de risque possible pour l'espèce humaine ? Réparer un effet des traitements administrés incluant le risque de transmission ici décrit se pose-t-il à l'encontre de la dimension préventive de la médecine ? La dimension préventive prévaut-elle sur les autres dimensions de la médecine ? A contrario, qu'est-ce qui légitime le droit de permettre la filiation et de procéder aux prélèvements ci-dessus explicités ?

Les termes utilisés sont importants. « Permettre », c'est donner la liberté, le pouvoir de ; c'est aussi rendre possible, donner le moyen de. Les synonymes sont nombreux : accepter, admettre, aider, autoriser, concéder, consentir, daigner, habiliter, souffrir, tolérer. Dans le contexte bien particulier de ces maladies gravissimes, au stade où nous en sommes des connaissances scientifiques, le médecin a-t-il le droit, sur les plans légal, moral et social, de mettre tout en œuvre pour rendre possible, voire pour restituer (puisque la stérilité est induite par les traitements de chimiothérapie), pour ces très jeunes patients, la liberté de choisir d'avoir ou non des enfants ? S'il peut être question de légitimité ou même de pouvoir, il est aussi question de responsabilité médicale. Du point de vue de la transmission (la question de l'intégrité sera examinée ensuite), la responsabilité se situerait à deux niveaux : au niveau particulier de l'individu (transmission d'un individu à un autre, du parent à l'enfant) et au niveau général de l'espèce (propagation à la lignée, au sein de l'espèce).

Pour le dire autrement, si le médecin ne met pas en œuvre les moyens existants (bien qu'incertains), ne permettant pas, par conséquent, la transmission de ces anomalies génétiques, a-t-il le devoir d'empêcher cette transmission et cette propagation :

1/ dans l'intérêt supposé de l'enfant à naître (pour lui éviter les souffrances liées à la maladie grave et aux traitements lourds), 2/ dans l'intérêt supposé de la personne-malade, lui évitant la culpabilité liée à un sentiment de malédiction sur le lignage (lui évitant de se sentir coupable d'avoir transmis le mauvais gène), 3/ dans l'intérêt là encore supposé de la société voire de l'espèce. La propagation de cette anomalie mettrait en péril l'espèce humaine.

Ne dépassons-nous pas alors les frontières de la discrimination et de l'eugénisme ? En effet, la maladie sévère du patient et le fait qu'il soit porteur d'une anomalie génétique deviennent les caractères d'une anomalie : il serait ainsi stigmatisé, en dehors des normes de notre société.

Car « ce qui a autorisé l'essor de l'eugénisme au début du XX^{ème} siècle est la rencontre de trois idéologies :

1) l'idée que l'homme doit prendre en main, en s'appuyant sur la science, son propre devenir et doit commencer, pour cela, à s'étudier ;

2) des théories biologiques déterministes (la théorie de Weismann et la génétique de Mendel et de Morgan) et donc contraignantes ;

3) le sentiment d'une dégénérescence qui rend l'action nécessaire et urgente »².

Le bien de l'humanité serait considéré supérieur aux libertés individuelles ; la propagation de ces gènes défectueux le mettrait en péril : ce serait un danger vital.

Afin de mieux cerner le problème du droit ou du non-droit, envisageons-le, d'une part, sous l'angle de vue juridique, et d'autre part, du point de vue de la génétique. Nous finirons par la question de l'acharnement à la filiation.

1.1 Le point de vue juridique.

1.2 Le point de vue génétique.

1.3 Un acharnement à la filiation ?

1.1 Le point de vue juridique.

Deux principes juridiques paraissent militer pour conclure au fait que la préservation doit être pratiquée dans les mêmes conditions pour un enfant porteur de l'anomalie génétique décrite que pour tout autre.

a) L'article 16-4 du code civil, issu des premières lois bioéthiques et inscrit dans le chapitre du code relatif au « respect du corps humain », pose comme principe impératif :

« Nul ne peut porter atteinte à l'intégrité de l'espèce humaine.

Toute pratique eugénique tendant à l'organisation de la sélection des personnes est interdite. »

Pour le Conseil d'Etat « l'eugénisme peut être désigné comme l'ensemble des méthodes et pratiques visant à améliorer le patrimoine génétique de l'espèce humaine ».

b) Le code pénal interdit toute discrimination définie par son article 225-1 inscrit dans le chapitre relatif « aux atteintes à la dignité de la personne » de la manière suivante :

*« Constitue une discrimination **toute distinction opérée entre les personnes physiques à raison de leur origine, de leur sexe, de leur situation de famille, de leur grossesse, de leur apparence physique, de leur patronyme, de leur état de santé, de leur handicap, de leurs caractéristiques génétiques, de leurs mœurs, de leur orientation sexuelle, de leur âge, de leurs opinions politiques, de leurs activités syndicales, de leur appartenance ou de leur non-appartenance, vraie ou supposée, à une ethnie, une nation, une race ou une religion déterminée.** »*

Une telle discrimination est punie (trois ans d'emprisonnement et 45.000 euros) lorsqu'elle consiste notamment à refuser la fourniture d'un service. Une exception est prévue pour les discriminations fondées sur l'état de santé mais uniquement lorsqu'elles consistent en des opérations ayant pour objet l'assurance des risques décès, invalidité ou incapacité (mais demeure alors interdite la prise en compte d'une prédisposition génétique à une maladie).

2 Définition de « eugénisme » dans le dictionnaire d'éthique et de philosophie morale aux éditions P.U.F collection Quadrige, sous la direction de Monique CANTO-SPERBER, tome 1, pages 701 à 703, exposé de Michel MORANGE.

Par ailleurs, il est possible de se référer à la réflexion éthique déjà menée, dès que les techniques de procréation médicalement assistées ont commencé à se développer, au sujet du diagnostic préimplantatoire visant à poser un pronostic sur la « qualité » d'un embryon dans la perspective d'un choix à effectuer avant un transfert *in utero*.

L'avis du C.C.N.E n° 19 (du 18 juillet 1990) "sur les recherches sur l'embryon soumises à moratoire depuis 1986 et qui visent à permettre la réalisation d'un diagnostic génétique avant transplantation" a confirmé la recommandation, émise en 1986 par crainte de voir se développer l'eugénisme, de ne pas entreprendre de diagnostics génétiques préimplantatoires. Plus récemment, le C.C.N.E a rendu un avis N° 107 « sur les problèmes éthiques liés aux diagnostics anténatals : le diagnostic prénatal (D.P.N) et le diagnostic préimplantatoire (D.P.I) ». La réflexion menée a permis de faire ressortir la nécessaire distinction à opérer entre le tri préimplantatoire visant à rechercher, dans l'idéal, un enfant génétiquement parfait et l'élimination d'embryons pour lesquels il existe une forte probabilité de voir naître un enfant atteint d'une maladie grave et incurable.

La loi bioéthique du 29 juillet 1994 (article L. 2131-4 du code de la santé publique) a finalement autorisé le diagnostic préimplantatoire mais uniquement à titre exceptionnel et de manière très encadrée dans les situations où il est médicalement établi qu'il existe une « forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic » et seulement « lorsqu'a été préalablement et précisément identifiée, chez l'un des parents ou l'un de ses ascendants immédiats dans le cas d'une maladie gravement invalidante, à révélation tardive et mettant prématurément en jeu le pronostic vital, l'anomalie ou les anomalies responsables d'une telle maladie ».

Un tel diagnostic suppose donc :

- Qu'une anomalie soit précisément identifiée chez l'un des parents (pour éviter les diagnostics préimplantatoires de convenance),
- Qu'il existe une forte probabilité de transmettre l'affection à l'enfant à naître (la seule présence des gènes défectueux ne suffit pas),
- Que cette affection soit *"une maladie génétique d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic"*.

L'article L. 2213-1 du code de la santé publique procède d'une démarche similaire.

Il n'en demeure pas moins que cette technique s'assimile à une certaine forme d'eugénisme, parfois qualifié de « doux » ou nommé orthogénie. Le Conseil constitutionnel avait d'ailleurs été saisi de cette difficulté et avait répondu, dans sa décision du 27 juillet 1994, qu'il n'existe *"aucune disposition ni aucun principe à valeur constitutionnelle consacrant la protection du patrimoine génétique de l'humanité"*.

Malgré l'affirmation des principes par les codes civil et pénal, l'évolution des principales lois de bioéthiques (1994, 2004 et 2011) se fait dans un sens plutôt favorable à l'extension des possibilités d'éviter la reproduction ou la transmission d'une maladie grave. Ainsi la loi du 7 juillet 2011 se montre favorable à la généralisation du dépistage : l'article L. 2131-1 du code de la santé publique indique désormais que toute femme enceinte doit recevoir « une information loyale, claire et adaptée à sa situation sur la possibilité de recourir, à sa demande, à des examens de biologie médicale et d'imagerie permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de sa grossesse ».

Par conséquent, cet éclairage juridique nous permet de dire que le risque de transmission génétique n'induit pas, pour le médecin, le devoir d'en empêcher la filiation. En effet, cela relèverait de la discrimination et de l'eugénisme ; ce qui est interdit. Toutefois, avec toutes les précautions nécessaires et dans des conditions définies, la loi se montre favorable au diagnostic anténatal pour les maladies génétiques gravissimes et reconnues incurables au moment du diagnostic. Mais le risque de transmission est-il mesurable ? Sans l'intervention humaine, le gène défectueux serait-il amené à disparaître ?

1.2 Le point de vue génétique.

La maladie génétique donnée dans le cas à l'origine du questionnement est une maladie autosomique récessive rare (1/500 000 en France). Pour être malade, il faut être porteur de deux copies défectueuses du gène de la sphingomyelinase (homozygote), les parents étant alors hétérozygotes (porteurs d'une seule copie défectueuse du gène) et non malades. Nous savons qu'aucun génome n'est parfait et que nous sommes tous porteurs hétérozygotes de probablement une vingtaine d'anomalies récessives. Toute procréation s'accompagne donc de la transmission d'anomalies génétiques. Vouloir éradiquer cette transmission équivaudrait à supprimer toute procréation. La transmission de ces anomalies récessives se fait essentiellement par le biais des hétérozygotes. Penser que la maladie devrait s'éteindre progressivement en l'absence d'intervention médicale, est un non sens génétique. Si, comme on peut l'espérer, ce petit garçon guérit de sa maladie grâce à la greffe, qu'il atteint l'âge adulte, souhaite avoir des enfants et que les progrès scientifiques permettent alors une P.M.A. à partir de la pulpe testiculaire qui aura été conservée, il n'y a pas lieu de se préoccuper du risque de « propagation de l'anomalie génétique responsable de sa maladie ». Lui-même n'aura qu'un risque faible d'avoir des enfants malades (1/700) et ses enfants seront hétérozygotes par cette maladie, et une vingtaine d'autres (peut-être plus fréquentes ...)

De manière générale et théorique, pour cette maladie, les hétérozygotes représentent environ 1/350 personnes en France qui transmettent donc l'anomalie à leurs enfants avec une probabilité de 50% à chaque grossesse, soit 1/700. Certes 100% des enfants d'homozygotes sont hétérozygotes, mais les homozygotes ne représentent qu'une proportion très faible des sujets porteurs du gène défectueux (1/500 000). Cette transmission de 100%, mais pour une incidence de 1/500 000 sujets, représente donc une fraction de 1/1500 par rapport à la transmission par les hétérozygotes.

Le calcul est conçu dans l'absolu. Il faut toutefois replacer les éléments dans leur contexte et envisager de possibles systèmes de parenté qui favorisent ce risque ; ce qui est le cas des unions consanguines. Ces situations rencontrées dans la pratique s'avèrent problématiques. En effet, elles interrogent le médecin sur la conduite à tenir. Faut-il informer les parents de ce risque accru pour les enfants issus d'une union consanguine quand bien même cela serait le cas pour ces parents-là ? Le sentiment de culpabilité qu'ils pourraient alors développer est-il un argument suffisant pour ne pas en parler ? N'est-ce pas davantage une question de temps et de relation : le problème étant de trouver le moment et les mots appropriés dans une perspective d'avenir.

Ainsi, si le risque de transmission peut s'envisager théoriquement et, en tant que tel, ne représente pas un paramètre en faveur du *non-droit de permettre la filiation*. Dans la pratique, on ne peut ignorer les situations où le risque est plus important. Il relève fort probablement du rôle du médecin de sensibiliser et d'informer les parents et, plus tard, l'enfant plus âgé.

1.3 Un acharnement à la filiation ?

Les points de vue juridique et génétique ne font pas du risque de transmission un argument contre le droit de permettre la filiation. Si maintenant l'on suppose que le médecin met en œuvre les moyens existants (bien qu'incertains) pour permettre l'éventualité future d'une filiation, il le fait pour rendre possible le choix d'une procréation, pour restituer cette liberté individuelle de choisir d'avoir ou non des enfants. Certes, cela se fait avec les risques liés à l'anesthésie et l'intervention (conséquences physiques et esthétiques, nous y reviendrons) ; ces risques et le pronostic ne sont pas négligeables et restent à évaluer au cas par cas. Il est à rappeler que la démarche prévoit l'avis déterminant des parents du patient et que la décision médicale de prélèvement est issue d'une délibération collégiale. La décision n'est donc pas systématique ni indépendante de tout contexte.

La situation est particulière : la stérilité est ici un effet des traitements, elle est donc « provoquée ». Ces gestes invasifs de prélèvements et les recherches scientifiques liées s'inscrivent, par conséquent, dans une visée de réparation d'une stérilité « créée ». Cependant, faut-il toujours tout tenter pour que l'enfant ne soit pas stérile ? Doit-on permettre la filiation à tout prix ? N'y a-t-il pas acharnement à la filiation ?

Bien que chacun soit libre de choisir d'avoir ou non des enfants, sous réserve d'avoir cette possibilité sur le plan physique, bien que les choix de vie soient heureusement variables et variés, ceux qui l'ont vécu savent combien il peut être difficile de ne pas pouvoir avoir d'enfants alors qu'on le souhaiterait. Et l'on peut supposer que cela serait plus difficile encore si ce n'était pas la biologie qui nous l'imposait, mais le choix d'une médecine et d'une société normatives à l'excès. Car l'être humain est avant tout un existant social, un *Pour-soi toujours-déjà être-pour-autrui*³.

Il nous faut toutefois nous interroger sur les conditions de prise en charge permettant, dans l'avenir, la procréation. Si le choix de la personne devenue adulte est d'avoir des enfants, comment cela sera-t-il rendu possible ? Cela entrera dans le cadre d'une procréation médicalement assistée avec proposition de conseil génétique ? Car, bien qu'ayant été évalué faible a priori, le risque demeure néanmoins. L'information doit donc pouvoir être conservée et communiquée à l'enfant devenu adulte. Mais plus encore : parce que cela concerne l'individu mais aussi sa famille et les générations futures, se pose le problème précisément pour ces générations futures. Sur ce sujet, comme sur celui de la discrimination et de l'exercice de la liberté individuelle, l'avis n°46 du C.C.N.E, du 30 octobre 1995, intitulé *Avis et recommandations sur « Génétique et Médecine : de la prédiction à la prévention » - Rapport*, est éclairant. A titre d'exemple, en voici un extrait : « *Il n'empêche que l'on ne peut manquer de s'interroger sur la signification réelle de l'exercice de sa liberté par une personne à laquelle ses prédispositions génétiques ne laissent que le choix entre une existence parfois terriblement contrainte ou des mutilations à visée préventive, et le risque d'une maladie incurable. Une autre dimension individuelle du destin génétique dévoilé est qu'il équivaut parfois, en cas de transmission d'une maladie grave, à une malédiction sur le lignage, les parents étant coupables d'avoir transmis le mauvais gène à leurs enfants, à leur tour atteints par le sentiment de culpabilité de pouvoir le transmettre à leur descendance* ». C'est pourquoi les décisions médicales ne peuvent être prises qu'en fonction des situations, appréciant les bénéfices et les risques.

Le risque de transmission génétique ne permet pas de dire que le médecin n'a pas le droit de permettre la filiation de cette personne ni qu'il aurait le devoir de l'en empêcher au nom de l'espèce. Il n'est pas pour autant à ignorer, notamment dans l'hypothèse d'une future utilisation des prélèvements, si celle-ci s'avérait possible à l'avenir. Néanmoins, c'est un double risque qui a été mis en évidence : certes celui de la transmission de la maladie, mais également un risque relatif à l'intégrité du patient.

2. LA QUESTION DE L'INTEGRITE.

Les prélèvements testiculaires ou ovariens, la chirurgie et l'anesthésie qu'ils nécessitent, ne sont pas sans risque pour le patient. Ils viennent s'ajouter aux traitements déjà lourds et aléatoires, avec parfois un pronostic de décès rapide (rappelons que la question se pose pour des patients qui peuvent mourir dans les 3 premières années de vie). Les conséquences ne sont pas forcément prévisibles notamment lorsque le prélèvement est réalisé sur un très jeune enfant. Leur utilisation future reste également incertaine.

2.1 L'incertitude scientifique et les pratiques actuelles.

2.2 L'intégrité.

2.3 Une autre voie.

3 Jean-Paul SARTRE – L'être et le néant.

2.1 L'incertitude scientifique et les pratiques actuelles.

L'incertitude scientifique quant à l'utilisation des prélèvements réalisés sur les très jeunes patients a été réitérée à plusieurs reprises. C'est pourquoi la Commission consultative a souhaité entendre un expert pour comprendre les pratiques locales en matière de prélèvement.

Il existe plusieurs possibilités de préservation de la fertilité chez le garçon avant traitement stérilisant : le recueil de sperme chez l'adolescent pubère, la biopsie testiculaire chez le garçon pré-pubère pour conservation de spermatozoïdes intratesticulaires et la biopsie testiculaire chez le petit garçon non pubère pour cryoconservation de tissu testiculaire. Dans ce 3ème cas, chez le petit garçon, la possibilité de réutiliser ce tissu est du domaine de la recherche. Ce qui est actuellement une incertitude scientifique est un pari sur l'avenir. On espère, un jour, être capable en laboratoire d'amener à maturation les cellules du tissu testiculaire pour aboutir à la fabrication de spermatozoïdes. Il est à noter que plus tôt est réalisée la biopsie, plus éloignée est la demande de procréer. Or la maturation des spermatozoïdes est un élément important. L'on constate que les personnes ainsi prélevées formulent peu de demandes ultérieures d'utilisation de ces cellules prélevées. Plusieurs hypothèses peuvent être émises pour expliquer cela : certains enfants devenus adultes parviennent à procréer « naturellement », certains renoncent, certains sont décédés. De même, l'utilisation des pailles du C.E.C.O.S reste assez faible. C'est pourquoi s'exprime une certaine réticence à opérer un très jeune garçon avec lequel il s'avère bien difficile de parler de paternité future. La temporalité des maladies est également un paramètre à prendre en compte : les choses sont abordées différemment dans les cas de maladies chroniques et dans les cas de maladies aiguës. Par ailleurs, nous apprenons qu'il semble possible de retrouver des cellules germinales à l'âge adulte chez des patients ayant reçu ces traitements stérilisants. La fécondation in-vitro reste donc envisageable dans certains cas. Il faut toutefois ajouter que le pourcentage de réussite est assez faible, sans certitude de parvenir à une grossesse.

Qu'est-ce donc qui pousse à la prudence en la matière ? C'est la volonté de ne pas partir du complet inconnu qui recommande cette ligne de conduite. Les techniques de fécondation in vitro n'ont pas toutes été évaluées sur le long terme, certaines étant assez récentes (une quinzaine d'années pour l'"I.C.S.I" (fécondation in vitro avec micro-injection ou " Intra Cytoplasmic Sperm Injection"). Le suivi des enfants nés par I.C.S.I reste à réaliser sur le long terme ; il semble, à ce jour, relativement disparate et la question de leur reproduction future se pose. Quels problèmes seront induits par cette technique de F.I.V dans l'avenir ? Sachant que la technique impose que soient prélevés les spermatozoïdes les plus lents (plus facile à prélever), n'induit-on pas une levée de la sélection naturelle ? De manière générale, dans un tel champ de questionnement, il s'avère fondamental de réévaluer la fécondité de ces enfants dans l'avenir.

2.2 L'intégrité.

Si l'incertitude scientifique est un paramètre incontournable, la question de l'intégrité doit également être abordée. Car une autre incertitude concerne le développement du testicule prélevé très tôt. Les effets d'une intervention sur le testicule ne sont pas évalués : l'intervention peut potentiellement atteindre la fertilité future du patient. Le geste invasif crée une barrière qui n'existait pas : quels effets en termes d'hypogonadisme ou de déficit en testostérone ?

Les conséquences esthétiques sont également incertaines, plus encore quand le prélèvement est réalisé chez un très jeune enfant, en l'occurrence chez un très jeune garçon. Car il faut ajouter que la question semble abordée différemment pour les versants masculins et féminins, question qui semble rester liée au fait que les chirurgiens soient en majorité des hommes. Notre société imposerait des modèles de virilisation dominants. La question se poserait différemment pour la fille, les ovaires n'étant pas visibles. Mais les souffrances sont-elles différentes ? L'intégrité de la personne reste à appréhender dans sa dimension corporelle (visible ou pas – il y a ce qui est vu et ce qui est senti), mais au delà également. Il ne s'agit donc pas simplement d'apparence (bien qu'importante). Au-delà, il est question d'identité et de choix que l'on pourra faire ou non.

2.3 Une autre voie.

Le prélèvement testiculaire ou ovarien peut donc s'envisager aujourd'hui (et sous réserve des progrès futurs qu'il faudra pourtant évaluer) comme le moyen de réparer la stérilité induite par les traitements. C'est ce qui permettrait le choix ou non de procréer, restituant ainsi le plus de liberté individuelle possible, permettant de répondre au désir, voire au besoin de filiation. Néanmoins, ce prélèvement ne peut être décidé qu'en situation, en prenant en compte toutes les spécificités contextuelles. Il semble pourtant que puisse être envisagée une autre voie possible et que le médecin joue un rôle certain dans l'accompagnement et l'acceptation. Ce qui interroge sur la valeur attribuée au vécu et à la vie. Enfin, le temps demeure un élément fondamental si l'on se place sur le plan des connaissances scientifiques : les chimiothérapies pourraient également évoluer.

EN RESUME :

La question « a-t-on le droit de permettre de continuer la transmission génétique d'une maladie grave, cela en toute connaissance de cause ? » implique que le médecin s'interroge sur le droit (légal, moral et social) d'agir afin de permettre ou non la choix de la filiation de la très jeune personne atteinte d'une maladie héréditaire gravissime soignée par des traitements stérilisants : afin de réparer ce qui peut s'apparenter à un effet secondaire du traitement et de préserver la fertilité, peut-il prélever les tissus testiculaires ou ovariens, sans certitude scientifique sur la probabilité future d'utilisation des prélèvements, avec un double risque quant à la transmission de la maladie et quant à l'intégrité de cette personne en raison des prélèvements.

Le risque de transmission génétique pensé comme un risque de dégénérescence pour l'espèce humaine ne représente pas un argument valable ni sur le plan génétique, ni sur le plan juridique, ni sur le plan éthique. Ne pas prélever au motif unique de ce risque de propagation s'apparenterait à une mesure discriminante et eugéniste. Au-delà de l'interdit légal et moral, penser que la maladie s'éteindrait naturellement (sans intervention médicale) n'est pas génétiquement parlant légitime. Cela ne résout pas la question pour autant. En effet, si la loi interdit toute pratique discriminante et eugéniste, elle envisage la possibilité de diagnostiquer, avant la naissance, dans un cadre défini et sous certaines conditions précises, certaines anomalies génétiques à l'origine de maladies gravissimes et reconnues incurables et ce, notamment, dans l'intérêt de l'enfant à naître. Par ailleurs, si la probabilité de transmission a été estimée théoriquement faible, on ne peut en ignorer l'existence en pratique, en particulier dans le cas des unions consanguines. Sans culpabiliser les parents de l'enfant soigné s'ils sont dans ce cas, il paraît légitime de délivrer cette information à un moment de la prise en charge et de l'accompagnement de cet enfant et de sa famille.

En tout état de cause, si les prélèvements étaient utilisés à l'avenir, supposant que cela soit techniquement possible : d'une part, dans le cadre d'une P.M.A, le diagnostic préimplantatoire devrait être proposé et cette information conservée pour être délivrée si besoin en préservant, autant que faire se peut, du sentiment de « malédiction sur le lignage » ; d'autre part, les techniques utilisées pour les F.I.V appelleraient des évaluations nécessaires. Toutefois, le questionnement ne peut se réduire au problème de la transmission, si important demeure-t-il. L'intérêt de l'enfant prélevé reste un paramètre essentiel dans la décision qui ne peut être déterminée que dans la spécificité de la situation, en fonction du pronostic, après une délibération collégiale, avec l'avis des parents. Prélever n'est pas sans risque et la question de l'intégrité doit se poser. S'il semble légitime de faire en sorte que ce jeune patient puisse choisir librement d'avoir ou non des enfants à l'âge adulte (en supposant la faisabilité technique), il n'en reste pas moins que la décision de prélever ne peut être généralisée et systématique, qu'il s'agisse d'un garçon ou d'une fille. Enfin, si la décision est de ne pas prélever, la prise en charge médicale et soignante doit proposer un accompagnement approprié pour favoriser, plus que le renoncement, l'acceptation. Si la liberté du patient en est réduite, elle demeure toutefois : la valeur et le sens de la vie ne sont heureusement pas des données prédéterminées et unanimes.

CONCLUSION :

Il ne semble y avoir à ce jour aucun argument moral, déontologique, scientifique ou juridique pour refuser à un patient la possibilité d'une conservation de ses tissus germinaux en vue d'une procréation médicalement assistée au motif que cela favoriserait la propagation d'un gène défectueux ou d'une maladie, ce d'autant que cela constituerait une attitude eugéniste. Cependant, le questionnement sur la pertinence de la mise en œuvre des techniques de préservation des gonades est parfaitement justifié. Il ne peut trouver de solution que dans la singularité du sujet (ce patient, avec son histoire, sa maladie et dans sa famille).