



HAL
open science

Le choix du diagnostic préimplantatoire : un attracteur de l'ambivalence du désir d'enfant dans les maladies génétiques à révélation tardive

Stéphanie Staraci, Élodie Schaerer, Alexandra Durr, Marcela Garguilo

► To cite this version:

Stéphanie Staraci, Élodie Schaerer, Alexandra Durr, Marcela Garguilo. Le choix du diagnostic préimplantatoire : un attracteur de l'ambivalence du désir d'enfant dans les maladies génétiques à révélation tardive. Spirale, 2018, N° 84 (4), pp.94-100. 10.3917/spi.084.0094 . hal-03779115

HAL Id: hal-03779115

<https://hal.science/hal-03779115>

Submitted on 16 Sep 2022

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Le choix du diagnostic préimplantatoire : un attracteur de l'ambivalence du désir d'enfant dans les maladies génétiques à révélation tardive

Stéphanie Staraci, psychologue clinicienne, docteur en psychologie, département de Génétique, groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris, membre temporaire du PCPP (EA 4056), université Paris Descartes-Sorbonne Paris Cité, stephaniestaraci@gmail.com



Élodie Schaerer, conseillère en génétique, département de génétique, groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris, elodie.schaerer@aphp.fr



Alexandra Durr, professeur de génétique, université Pierre et Marie Curie, Institut du cerveau et de la moelle épinière, chercheure à l'INSERM et au CNRS, Paris, alexandra.durr@upmc.fr



Marcela Garguilo, psychologue clinicienne, professeur de psychologie clinique, laboratoire de psychologie clinique et psychopathologie, EA 4056, Université Paris Descartes-Sorbonne Paris Cité, Institut de myologie, groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris, marcela.gariulo@parisdescartes.fr



Risque génétique : savoir ou ne pas savoir ?

Nous allons évoquer ici les dilemmes auxquels les couples concernés par des maladies génétiques à révélation tardive – telle la maladie de Huntington – sont confrontés lorsqu'ils doivent faire un choix concernant leur projet de devenir parents.

La maladie de Huntington est une affection neurologique héréditaire qui entraîne des troubles comportementaux, moteurs et psychiatriques. Elle se manifeste généralement à l'âge adulte, entre 30 et 50 ans. Elle est évolutive et les traitements sont limités et à visée symptomatique. La maladie se transmet sur le mode autosomique dominant : un individu porteur du gène avec la mutation pathologique¹ a un risque de 50% de la transmettre à sa descendance. Dans ce contexte, le désir d'enfant peut amener le sujet à risque à se positionner par rapport à la connaissance de son statut génétique: savoir ou ne pas savoir s'il est porteur de l'anomalie génétique. C'est un choix de grande importance car, dans le cas d'un résultat favorable, la personne pourra éprouver une résolution de l'angoisse concernant son avenir et celui de sa descendance. Mais dans le cas d'un résultat défavorable, la personne se retrouve en position d'individu en bonne santé, tout en étant en possession d'un savoir anticipé sur la maladie dont d'autres membres de sa famille sont atteints ou déjà décédés (Garguilo, Durr, 2014). Cette information peut être interprétée comme un message du destin et donc du Surmoi, car elle donne une information en termes de pronostic qui prend parfois valeur de condamnation et de réalisation. Nos travaux sur le devenir psychopathologique des personnes après un test présymptomatique (Garguilo et coll., 2017 ; 2009) nous ont conduits à observer une modification de la perception du temps : le risque de la prédiction d'une maladie est de produire un télescopage du temps, l'avenir devenant présent.

Ces interrogations sont le creuset des prises de décisions concernant le mode de conception du futur enfant. Dans ce contexte, une demande de test présymptomatique chez l'un des membres du couple peut être décidée en vue de construire une famille. Dans ces circonstances, le désir d'accéder à la parentalité est le révélateur d'un savoir sur le devenir du sujet lui-même. Mais la personne « à risque » peut aussi décider d'avoir un enfant sans connaître son propre statut.

Après le résultat défavorable d'un test présymptomatique chez l'un des futurs parents, le couple se trouve devant différents choix procréatifs possibles :

- donner naissance à un enfant, avec un risque de 50% qu'il soit porteur de la même anomalie génétique que son parent ;

¹ Une expansion de triplets CAG dans le gène HTT, pour la grande majorité des cas.

- avoir recours à un don de gamètes ;
- avoir recours à un diagnostic prénatal (DPN) et à une interruption médicale de la grossesse (IMG) si le fœtus serait porteur ;
- avoir recours à un diagnostic préimplantatoire (DPI).

Nous avons exploré récemment le devenir des couples ayant eu recours à un DPN pour la maladie de Huntington (Bouchghoul et coll., 2016). Dans le présent article, nous allons nous intéresser à d'autres choix possibles pour les couples concernés par la maladie de Huntington : celui du DPI et celui du DPI d'exclusion.

Le DPI et le DPI d'exclusion

Entre 2000 et 2017, 401 couples ont fait une demande de DPI dans les quatre centres français pratiquants le DPI pour la maladie de Huntington (Montpellier, Nantes, Paris, Strasbourg). Parmi eux, 47% ne souhaitaient pas connaître le statut génétique du futur parent à risque et demandaient un DPI d'exclusion. Celui-ci peut être sollicité lorsque la personne à risque ne souhaite pas connaître son statut, tout en permettant de donner naissance à un enfant indemne de la maladie. Le DPI d'exclusion ne recherche pas la mutation directement chez la personne à risque, ni chez les embryons, mais consiste à réaliser une étude familiale afin de déterminer l'origine grand-parentale des chromosomes 4 des embryons. Cela évite d'analyser le parent qui ne veut pas connaître son statut, puisqu'il peut avoir reçu soit le gène normal soit le gène muté. Pour éviter le risque, on utilise seulement les embryons qui ont reçu les chromosomes 4 du grand-parent non concerné par la maladie. Seuls les embryons qui auront hérité d'un chromosome 4 du grand-parent non concerné seront transférés. Cette procédure élimine aussi les embryons qui pourraient être non porteurs car ayant reçu le gène normal du grand-parent atteint.

Le recours au DPI est également un choix possible lorsque le parent connaît son statut génétique. À la différence du DPN, l'intérêt de cette technique est de pouvoir réaliser un diagnostic génétique sur un embryon obtenu par fécondation in vitro avant qu'il soit porté par la femme. **Le DPI comporte une double dimension : répondre au souhait du couple de procréer tout en épargnant une maladie future à l'enfant.** Dans le fantasme, le DPI est garant de l'éradication de la souffrance et de la culpabilité vis-à-vis de l'enfant à venir. Dans ce contexte, si la connaissance du risque pouvait parfois exister pour les générations précédentes, ce qui est inaugural pour le couple de cette génération-ci est la possibilité de faire un choix concernant leur descendance. C'est une liberté qui peut être très lourde à porter. Que faire de cet héritage qui peut se transmettre d'une génération à l'autre ? Quel libre arbitre peut avoir un couple entre les possibilités médicales existantes, le besoin de réparation de la famille blessée par la maladie et le désir d'enfant au sein du couple ? La situation est d'autant plus complexe que l'un des membres du couple va probablement développer la maladie dans les années à venir, et son partenaire sera confronté à l'évolution de la maladie de son conjoint, devant assumer les avatars de la maladie, ses conséquences psychologiques et sociales, assumant l'éducation des enfants lorsque son conjoint ne pourra plus le faire, compte tenu de l'évolution de la maladie.

Le DPI comme attracteur de l'ambivalence

Dans notre clinique, nous avons pu observer que la prise de décision d'avoir recours à un DPI pouvait constituer un attracteur de l'ambivalence du couple par rapport au désir d'enfant, mais aussi un moyen de formuler une demande à la médecine dans le but de trouver une légitimité au désir d'enfant, sous le poids du risque et de l'incertitude.

Les mille et une questions que le couple est contraint de se poser à cette occasion peuvent constituer un rite de passage, souvent nécessaire mais douloureux dans l'accès à la parentalité. Les futurs parents doivent construire une « théorie commune » par rapport à l'enfant à venir. Ceci

constitue une rencontre parfois brûlante qui convoque des parts inconscientes de chacun, et aussi des éléments trans et intergénérationnels qui se présentent dans la délibération et le choix. Pour ces couples, le désir d'enfant renferme un double vœu : transmettre la vie sans transmettre la maladie. Mais ce vœu peut être mis à mal, car il n'existe pas de bon ou de mauvais choix. En effet, le couple se trouve devant un dilemme défini comme l'obligation de choisir entre différentes options qui toutes comportent leurs difficultés. En conséquence il faut trancher ; la métaphore du nœud gordien permet à cet égard de comprendre le dilemme dont la résolution implique une action parfois brutale. Alexandre le Grand, ne parvenant pas à démêler le nœud du char de Gordias, décide de le trancher pour devenir le maître de l'Asie. Ainsi l'être humain, obligé de trancher dans le vif, doit se séparer d'une partie de ses racines, de ses illusions et de ses projets de vie antérieurs afin d'avancer. C'est ainsi que trancher face à un dilemme implique une perte, quel que soit le choix. Pour chacun des membres du couple, l'accès à la parentalité est souvent le résultat d'un débat intérieur et d'une lutte, d'une réflexion, qui comporte un « concentré d'humanité » et le situe dans une forme de responsabilité parentale avant la naissance. Ce qui est tout à fait singulier est que le couple est confronté à une démarche consciente : décider de la façon dont ils veulent donner la vie. Mais ce projet conscient est toujours infiltré de significations inconscientes dont il convient de souligner la puissance.

Les démarches du couple auprès d'équipes pluridisciplinaires participent à l'élaboration de leur projet parental, mais également au désir qu'un tiers puisse les autoriser à devenir parents dans un contexte de risques. L'accord d'une équipe pour une demande de DPI dans la maladie de Huntington pourrait avoir une fonction cathartique de levée d'un interdit qui se joue pour le couple : celui du sentiment de transgression paradigmatique de tout désir d'enfant. Ce sentiment de transgression de donner la vie est amplifié par le risque de transmission de la maladie.

Deux points méritent d'être soulignés concernant le DPI comme attracteur de l'ambivalence du couple. Premièrement, les délais d'accès au DPI sont longs (plus d'un an parfois) et le taux de grossesse est faible (25%), ce qui peut conduire le couple à retarder la réalisation du projet d'enfant. En ce sens, le choix du DPI peut constituer un attracteur de l'ambivalence du couple car la temporalité médicale ouvre la possibilité de continuer à négocier l'ambivalence du projet d'enfant. Deuxièmement, la demande de DPI exige un consentement médical de la grossesse et, en conséquence, l'intervention d'un tiers dans sa réalisation.

L'ambivalence est active dans la contradiction entre le souhait conscient d'une grossesse sans risque de transmission de la maladie génétique et la mise en place de résistances face à la réalisation de la grossesse, par les délais longs et le faible taux de réussite. Les échecs successifs des fécondations in vitro aboutissent dans certains cas à condamner définitivement le projet d'enfant, marqué du sceau de l'impuissance des techniques de l'AMP. Grâce au centre de DPI de Montpellier (Willeme, Girardet, 2017), nous avons pu observer que 16% des couples interrompaient les démarches de DPI avant la ponction d'ovocytes, et que 10% présentaient une grossesse spontanée en cours de démarche de DPI. La grossesse spontanée au regard de la demande initiale de DPI revêt plusieurs aspects. Tout d'abord, la survenue d'une grossesse spontanée pourrait être une des manifestations de l'ambivalence liée à tout désir de grossesse. Être enceinte hors du DPI serait-il une façon inconsciente de dire non à la grossesse demandée, tout en s'y engageant (Flis-Trèves, 2004) ? une forme de dénégation du risque, avec le désir d'être plus fort que la répétition du destin ? Le refus d'une fécondation in vitro et d'un tiers présent au sein du couple dans la conception de l'enfant, serait-il un moyen d'évincer le tiers médical, soulignant le pouvoir de fertilité du couple et venant réparer la blessure narcissique de la mutation génétique au sein de la famille ? En outre, la grossesse spontanée pourrait venir révéler la culpabilité d'utiliser une technique qui répare mais dont l'accomplissement révélerait un désir de mort, par l'interruption de la chaîne familiale de la transmission. Car, pour certains couples, la demande de DPI est aussi une demande d'interrompre une destinée familiale, et pourrait s'inscrire à l'opposé de ce qui est souhaité inconsciemment. En effet, l'atteinte génétique renvoie à la question des origines, à la lignée et à l'histoire transgénérationnelle dans laquelle le couple se trouve situé et impliqué. Être celui ou celle qui

produira la rupture, c'est d'une certaine façon être à la fois celui qui détruit mais aussi celui qui peut potentiellement réparer. C'est toute une partie de la filiation qui pourrait brutalement se perdre.

De plus, la sélection embryonnaire pose les questions éthiques du choix, qui est indissociable de celle de la perte. Ainsi, au désir que l'enfant vive peuvent s'associer des motions inverses et contradictoires qui ne sont pas toujours accessibles à la conscience. Le vœu de mort renvoie aux représentations inconscientes dont l'enfant est porteur.

Parents d'une nouvelle histoire

Alors qu'ils ont la possibilité d'obtenir ce qu'ils sont venus demander, 25% des couples choisissent d'y renoncer. Il est donc essentiel d'offrir un temps d'élaboration aux couples afin de les aider à accepter ce qu'ils sont venus chercher, afin de revisiter leur demande pour que chacun puisse se vivre comme un parent « d'une nouvelle histoire ». Par ailleurs, parce que les techniques médicales existent, certains couples peuvent penser qu'ils doivent s'en servir et que, s'ils n'y ont pas recours, ils privent leur futur enfant de quelque chose. L'existence du DPI fait naître chez les futurs parents un devoir moral, qui consiste à tout faire pour l'enfant à venir (Dekeuwer, Bateman, 2011). Leur position pourrait se formuler ainsi : dès lors qu'il existe une technique médicale permettant d'éviter au futur enfant d'être porteur de la mutation, la responsabilité des parents est de s'en saisir. Ainsi, accepter de concevoir un enfant en sachant à l'avance qu'il serait à risque de développer la maladie familiale, équivaudrait pour le couple à faire le choix de donner la maladie. Ce qui renvoie à une intentionnalité qui est violente, car cela reviendrait à faire subir à sa descendance un préjudice irréparable. L'idée que leur enfant pourrait leur en vouloir est très souvent avancée comme une raison de demande de DPI. Dans l'imaginaire des parents, l'enfant devient un futur persécuteur qui pourrait leur en vouloir d'avoir été conçu en connaissance du risque encouru.

À la différence du DPN, dans le DPI on s'extrait de l'agressivité que l'on pourrait avoir à l'égard de l'enfant si l'on prenait le risque de lui transmettre la maladie. La crainte de nuire et de détruire se transforme en désir de réparer, de construire et d'être responsable. Cependant, nous occultons le traitement de l'agressivité et de la perte de l'enfant face à son parent qui sera malade. Cela demeure souvent un impensé.

Ainsi, nous avançons l'idée que, pour les futurs parents, le DPI apparaît comme une solution qui permet de « travailler » le désir d'enfant, d'affirmer une position, de construire « une théorie » sur l'enfant à venir, ce qui leur permet de restaurer les ressources narcissiques nécessaires pour devenir parents. La demande de DPI, dans bien des cas, peut être entendue comme une réponse à la blessure d'appartenir à une famille à risque. Elle peut aussi être comprise comme un désir de réparation par la non-transmission à l'enfant du gène responsable de la maladie. Le couple se donne le pouvoir de faire quelque chose en son nom. Il y a dans la demande de DPI une rupture dans la répétition et l'agencement unique des déterminants préexistants. En ce sens, cette demande se veut un avènement.

Bibliographie

- Bouchghoul, H. ; Clément, S. ; Vauthier, D. ; Cazeneuve, C. ; Noel, S. ; Dommergues, M. ; Gargiulo, M. ; Durr, A. 2016. "Prenatal testing in Huntington disease: after the test, choices recommence", *European Journal of Human Genetics*, p. 1-6.
- Dekeuwer, C. ; Bateman, S. 2011. « Que dois-je transmettre à mes enfants. Gravité des maladies héréditaires et choix de procréation », dans E. Rude-Antoine (sous la direction de), *Éthique et famille*, Paris, L'Harmattan, p. 141-163.
- Flis-Trèves, M. 2004. « Grossesses spontanées et diagnostic préimplantatoire : une mise en acte inattendue », dans D. Brun (sous la direction de), *La fabrique du bébé, passion pour l'embryon*, 6e colloque Médecine et Psychanalyse, Études freudiennes, p. 172-175.
- Gargiulo, M.; Durr, A. 2014. "Anticipating disability. The psychological risk of genetic testing." *Esprit*, 7, p. 52-65.

Gargiulo, M. ; Lejeune, S. ; Tanguy, M.-L. ; Lahlou-Laforêt, K. ; Faudet, A. ; Cohen, D. ; Durr, A. 2009. « Long-term outcome of presymptomatic testing in Huntington disease.” *European Journal of Human Genetics*, 17(2), p. 165-171.

Gargiulo, M.; Tezenas du Montcel, S. ; Jutras, M. F.; Herson, A.; Cazeneuve, C. ; Durr, A. 2017. “A liminal stage after predictive testing for Huntington disease”, *Journal of Medical Genetics*, jmedgenet-2016-104199.

Willeme, M. ; Girardet, A. 2017. « DPI et DPN dans la maladie de Huntington, bilan national », Journée annuelle du DPS, Montpellier, mai.

Résumé

Cet article aborde la question du choix du diagnostic préimplantatoire (DPI) pour des couples concernés par des maladies génétiques à révélation tardive – telle que la maladie de Huntington (MH). La demande de DPI peut constituer un attracteur de l’ambivalence du désir d’enfant, dans le sens où elle peut signifier tout autant un droit d’accès à la parentalité qu’un empêchement, de par la longueur du parcours médical et le faible taux de grossesses dans le DPI (25%).

Mots-clés

DPI, désir d’enfant, ambivalence.