



Extrait des notes de la conférence

Autisme, génétique et éthique - Lundi 5 juin 2023

Le dépistage génétique est déjà inscrit depuis longtemps dans nos cultures, notamment concernant le syndrome de Down. Avec les progrès des sciences génétiques se pose la même question pour l'autisme et les troubles apparentés. Qu'est-ce qui se fait actuellement ? Qu'est-ce que pourrait se faire prochainement ? Quelles sont les limites à ne pas franchir ? Nous avons invité une personne autiste, une généticienne et une éthicienne pour nous aider à mettre du sens sur ces interrogations.

Dimitri Gisin, Psychologue psychothérapeute FSP spécialisé dans le suivi et le soutien aux familles d'enfants et adolescents présentant un profil atypique

Introduction sur nos ambivalences : Du côté parental

La nécessité de savoir :

- Ex. Témoignage « Si j'avais su que l'autisme était génétique, je ne me serai pas autant battu. » => Besoin de mieux comprendre, notamment que spécificité génétique n'est pas égal à destin figé
Un bonheur que je ne souhaite à personne :
- Titre d'un livre de Samuel Le Bihan, auteur et père d'un enfant autiste. Tire énormément de bonheur mais à un prix très élevé (création d'associations pour pallier aux manquements de l'état, perte de réseau social, stress et fatigue)
- Autisme = je ne le souhaite à personne => Peut être vécu comme étant très violent par les personnes autistes

Besoin de pouvoir vivre avec nos ambivalences.

Introduction sur nos découvertes : du côté génétique

Des autismeS:

- Ce qui va de soi en médecin génétique ne va pas de soi pour la société, les assurances et le monde de l'autisme. Nous avons besoin de comprendre mieux les plus de 200 gènes identifiés dans l'autisme.
- FOXP1, SHANK3, ... sont difficile d'accès. Métaphore des violons et de l'orchestre (si le soliste s'interrompt en plein concert, on le remarque fort ; si l'un des 3 violons s'interrompt en plein concert, cela donne des divergences).

Risque + résilience = Diversité dév. + Santé mentale :

- Au lieu de risque = diagnostic. Mieux comprendre les trajectoires individuelles
L'équation est individualisée et l'individu contribue aux stats.

Introduction sur nos inquiétudes : Du côté autisme

La crainte d'un eugénisme:

- Sémantique. Rien que le mot « risque » fait tiquer. Pourquoi ne pas parler de chance ou d'utiliser des termes statistiques, comme probabilité.
- Connaissance le sort réservé au syndrome de Down, moins complexe au niveau de l'identification, fait craindre « une nouvelle forme de sélection sur les collectivités humaines à partir des lois de la génétique », ce qui est la définition de l'eugénisme

« Rien sur nous, sans nous »

- Est un Slogan que nous prononçons en référence à une matinée de 2015 que nous avons organisé en invitant des personnes autistes à débattre, enseigner et témoigner.
- « Rien sur nous, sans nous ». Slogan sans ambivalence. C'est la raison d'être de l'association et c'est ce qui a motivé la conférence de ce soir. Pouvoir réfléchir et créer avec le monde médical plutôt qu'en réaction. (Comme avec le monde trans de la dernière conférence)

Amélie Tsaag Valren, wikipédienne, formatrice en autisme et autiste.

Dr Emmanuelle Ranza, généticienne et exerce à Genève.

Dr Samia Hurst, bioéthicienne et professeur en médecine à l'UNIGE.

Ces 3 intervenantes nous proposent d'explorer ces thèmes et voici quelques points qui ressortent de leurs présentations.

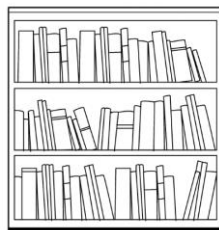
Emmanuelle Ranza, généticienne

Du côté génétique, c'est une invitation à penser aux autismes et non pas à l'autisme.

Les tests peuvent aider à participer à la recherche et à la science et peut-être donner aussi plus d'éléments de réponses.

DANS CHAQUE CELLULE.....

Notre génome



```

AGCGTCCGTGAACAGCTCCBACGDFBCTESGAI
AGACGTBAGCTBACAGBTFBCTABCTBCTCTETI
CGTAFBGGCTCTGBATAFAGCTCCBACAGACAGAI
CGCTCCCTBACAGABCTCCBACAGBCTESGAKAI
ACCTBAGCTBACAGBTFBCTABCTBCTCTCTESGAI
ACGTAFBGGCTCTGBATAFAGCTCCBACAGACAGAI
BGCCTCCCTGAAGAGCTCCBACAGACAGCTCCBAGAI
BAGCTBAGCTBACAGBTFBCTABCTBCTCTCTESGAI
BGCCTCCGATATAGCTCCBACAGACAGACATATA'
BGCCTCCGATATAGCTCCBACAGACAGACATATA'
CTCCCTGAAGAGCTCCBACAGBCTCCBACAGACAGAI
CTBAGCTBACAGBTFBCTABCTBCTCTESGAKAI
TCTGBATAFAGCTCCBACAGACAGACATATAFAGAI
TGAACAGCTCCBACAGBTFBCTABCTBCTESGAKAI
TGAACAGCTBCTABCTBCTCTESGAKAGCTBAGBI
CTBAGCTBCTBACAGBTFBCTABCTBCTESGAKAI
JACACAGATATATAGCTAGBCTAGBCTCTGBATATAGI
BACACACAGATATATAGBCTCCCTGAAGAGCT'
AGCTCCAGCAGCTCCBACAGCTTACCTBAGCTCTCTI
CTBAGCTCTGBATAFAGCTCCBACAGACAGAI'
BAGCTAGBCTCTGBATAFAGCTCCBACAGACAGAI
TGCCTCCCTGAAGAGCTCCBACAGBCTESGAKAI
JAGCTBCTAGCTAGCTCTCTBACAGCTTGGBCTCTI
JACBCTBAGCTAGCTCTCTBACAGACAGCTTGGBI
JTAGCTCCBACAGACAGACATATAFAGBCTCCCT'
BBBCTCTGBATAFAGCTCCBACAGACAGACATATAI
    
```

~20'000 gènes = livres

Une grande bibliothèque

46 chromosomes = étagères

Séquence ADN = texte écrit en 4 lettres

autisme

GENÈVE

Ce sont les « Variations » qui font nos différences. Certaines touchent les chromosomes (étagères) Certaines touchent les livres. Parfois pas l'étagère entière en plus ou en moins mais juste un rayonnage Différents tests sont à disposition et il faut savoir qu'un variant ne va pas toujours entraîner un effet. Certains variants prédisposent favorablement ou défavorablement.

Génétique du Trouble du Spectre de l'autisme

Forme complexe : la personne a une combinaison de variants combinés à un certain environnement qui peuvent créer une prédisposition à développer un TSA

Mendélienne : un variant d'impact fort (soit dans un chromosome, soit dans un gène) qui va donner une probabilité forte de développer un TSA.

Aujourd'hui on peut faire des recherches sur la forme Mendélienne mais pas sur la situation complexe

Avant : Analyse gène après gène longue, chère, avec un rendement diagnostique faible

Maintenant : Séquençage à haut-débit : analyse en un seul test d'un grand nombre de gènes, coût moindre, rendement diagnostique plus grand

Dans les Troubles Neuro-Développementaux (pas uniquement l'autisme), la plupart du temps, le mode d'hérédité est de NOVO (le variant se trouve chez l'enfant mais pas chez les parents).

Pour un autisme isolé (sans autre trouble), l'hérédité est plutôt complexe. Il y a une cause unique dans 15% des cas.

Si l'autisme est associé avec signes d'autres troubles (TND, Déficience Intellectuelle, ...), la probabilité de retrouver les causes est plus grande (50%).

Pourquoi faire de la génétique ?

→ **Adaptation de la prise en charge de la personne.** Selon l'origine, il peut y avoir des symptômes associés (TSA + prédisposition à tumeur ou à problème cardiaque). Donc cela permet de faire un suivi plus rapproché et d'adapter le suivi si on trouve un trouble supplémentaire auquel on peut répondre par un traitement.

En terme de médication, si TND + épilepsie, on va pouvoir savoir si certains médicaments ne sont pas adaptés ou s'ils peuvent avoir une efficacité diminuée.

Quand d'autres signes sont associés, les enfants sont soumis à beaucoup d'exams (IRM anesthésie ponction...). Trouver origine moléculaire permet de faire le minimum d'exams.

→ **Connaissance et adaptation psychologique pour le patient et sa famille**

→ **Conseil génétique pour le patient et ses apparentés**

Amélie Tsaag Valren, wikipédienne, formatrice en autisme et autiste.

Amélie se pose et nous pose la question de ce qu'on fait avec ce type d'informations. Parmi les personnes autistes qu'Amélie connaît, très peu disent souffrir de l'autisme. Ils souffrent de la perception de l'autisme par les autres (rejet, jugement, mal perçu, maladresse sociale). Si on ne sait pas quel va être son ressenti, on peut se poser la question de diagnostic prénatal.

Questions ouvertes qui sont évoquées sans orientation de positionnement:

autisme

GENÈVE

Si on a une information, cela entraînerait-t-il un risque de ne pas ou de moins s'investir auprès d'un enfant ? De ne pas le garder et ne pas le stimuler ?

On fait un parallèle avec la trisomie 21. 96% des personnes avec trisomie 21 ne naissent plus. Ceux qui naissent sont ceux dont les parents ont accepté cette Trisomie.

Une des questions de certaines personnes trisomiques : pourquoi n'y a-t-il plus d'autres personnes avec T21 à côté de moi ?

Que se passerait-il si la communauté des personnes avec autisme venait à diminuer ?

Y aurait-il moins d'investissement pour améliorer leur qualité de vie ?

Représentation de l'autisme est différente. Cela peut créer des craintes. Cette possibilité de dépistage pourrait nuire à la qualité de vie. Elle mettrait aussi une pression parentale et sociétale sur les parents. (Par exemple, « ne vous plaignez pas du rejet scolaire car vous avez choisi d'avoir un enfant autiste).

Crainte de l'eugénisme est forte car discrimination importante.

Le rejet de la société crée plus de souffrance que l'autisme lui-même.

Cela pose donc des questions et amène ensuite l'intervention de Samia Hurst.

Dr Samia Hurst, bioéthicienne et professeur en médecine à l'UNIGE.

Les ambivalences sont son métier. Elle s'implique sur des dilemmes moraux

Est-ce une bonne idée de diagnostiquer ? La réponse n'est pas si évidente.

Quelques notions sont évoquées :

Le respect de la valeur égale de chacun

L'importance de la liberté individuelle mais aussi qu'elle s'arrête là où commence celle des autres

Le pluralisme des valeurs

Le désaccord entre personnes raisonnables

Même quand on a les mêmes valeurs, on peut avoir des désaccords

Notre cerveau va faire l'intuition et on peut sauter droit à la conclusion avec la conviction qu'on a raison et que les autres ont tort

Maladie

?

diversité

Handicap et vulnérabilité

Plus on examine ce que le terme maladie veut dire, moins on comprend ce qu'il veut réellement dire.

Ce n'est pas la souffrance

Ce n'est pas non plus tout ce qui est hors norme

Ce n'est pas tout ce à quoi la médecine sait répondre

Peut-être est-ce une situation plus à risque ? Mais il y a différentes formes de risques qui ne sont pas tous équivalents.

Toute maladie est en même temps une diversité. Toute diversité n'est pas une maladie

La maladie joue un rôle social, qui a des « avantages » et des « inconvénients ».

Programme population (sélection pour augmenter le nombre de personnes considérées comme « meilleures » et de réduire le nb de personnes considérées comme « inférieures »)

autisme

GENÈVE

Erreurs scientifiques mais pas seulement

Problèmes associés historiquement à l'eugénisme (violence cruauté génocide)

Problèmes intrinsèques :

Primauté complète du collectif sur les droits fondamentaux

Une idée péremptoire du « mieux »

Des interventions contre la volonté des personnes, la transgression de l'intégrité physique (programme de stérilisation)

Un choix libre

La liberté des parents est une valeur importante → il faut les circonstances pour leur permettre réellement de choisir

Leur liberté nécessite donc aussi une organisation collective qui permette l'accueil de la neurodiversité

La T21 a été intégrée dans liste de l'Ass Invalidité en 2014 seulement ! Aides qui étaient censées être disponibles pas accessibles alors.

Philosophe : Théorie de la justice

Avant de venir au monde, on a pour tâche de construire un société juste mais on ne sait pas le rôle qu'on aura. Bon outil d'empathie pour le temps présent.

On conclue sur cette question :

Si j'avais du construire une société sans savoir si j'étais handicapé ou pas, homme ou femme aurais-je construit la société d'aujourd'hui ?

Notes prises par Carole en espérant que cela reflète correctement les propos des intervenantes

Références :

Livre de Thomas Bourgeron. Causalité génétique existe mais peut-on parler de « risque » ? Risque + résilience.

Josef Schovanec : podcasts, liens et vidéos accessibles. Parmi lesquels :

<https://branchesculture.com/2022/04/11/chroniques-courtes-et-legeres-de-josef-schovanec-ils-sont-parmi-nous-38-portraits-dautistes-celebres/>

Simon Baron Cohen : séquençage du génome contesté par communauté autiste car objectifs finaux n'étaient pas clairs. Projet similaire en France sur femmes enceintes + bébés.

Un bonheur que je ne souhaite à personne :

Livre de Samuel Le Bihan, auteur et père d'un enfant autiste. Tire énormément de bonheur mais à un prix très élevé (création d'association pour pallier aux manquements de l'état, perte de réseau social, stress et fatigue)