

Analyses génétiques des cancers héréditaires : aspects motivationnels et psychopathologiques

Motivational and psychopathological aspects of genetic analyses of hereditary cancers

C. Fantini • J.-L. Pardinielli • S. Manouvrier

Résumé : L'oncogénétique est une discipline récente dont le but est l'identification des prédispositions génétiques à certaines formes de cancers. Elle s'adresse aux individus symptomatiques pour lesquels se pose la question d'une altération génétique dont l'identification facilitera alors la réalisation de diagnostics présymptomatiques chez les propositus. L'intérêt de ces diagnostics réside dans la surveillance à proposer dès lors qu'une mutation familiale est identifiée. Si les analyses génétiques permettent d'anticiper le risque de développer un cancer et de diminuer la mortalité par le recours à des protocoles de surveillances spécifiques, elles offrent également la possibilité de se soustraire à ces examens lourds tant physiquement que psychologiquement.

Ces dernières années ont vu s'ouvrir tout un pan de recherches sur les dépistages des cancers héréditaires dans une démarche d'amélioration des pratiques.

Carole Fantini (✉)

Psychologue clinicienne, doctorante, université de Provence.
UFR de psychologie, Laboratoire PsyCLÉ, psychologie de la connaissance, du langage et de l'émotion,
Aix-en-Provence.
Hôpital Jeanne-de-Flandres
Service de génétique clinique
CHRU Lille
59037 Lille Cedex
E-mail : cfantini@wanadoo.fr

J.-L. Pardinielli

Professeur de psychopathologie et clinique.
UFR de psychologie, Laboratoire PsyCLÉ, Psychologie de la connaissance, du langage et de l'émotion,
Aix-en-Provence.

S. Manouvrier

Professeur de génétique clinique. Hôpital Jeanne-de-Flandres. CHRU Lille.

L'objectif de cet article est d'une part de proposer un tour d'horizon des différents travaux qui ont permis de mieux comprendre les facteurs motivationnels, émotionnels, ainsi que leurs concomitants pour, d'autre part, conclure sur les aspects spécifiques des consultations psychologiques au sein des services d'oncogénétique.

Mots-clés : Dépistages génétiques – Motivation – Détresse – Cancers héréditaires.

Abstract: Molecular analyses are new diagnoses in the field of oncology, allowing identification of susceptibility genes for hereditary cancer syndromes. Genetic advances have led to new approaches to the assessment of cancer risk and prevention recommendations for affected subjects and for currently healthy individuals concerned by family cancer history. Mutation detection provides carriers with the possibility of adopting specific preventative strategies and alleviates non carriers from medical examinations which are physically and psychologically heavy.

This new procedure in oncology practice raises many questions that are addressed in the growing literature in this area.

Our purpose is first to draw up a general survey of the various published studies about the motivational, emotional and concomitant factors underlying genetic testing and secondly to address psychological practice in a medical genetic service for hereditary cancer diagnoses.

Keywords: Genetic testing – Motivation – Distress – Anxiety – Hereditary cancer.

Les diagnostics génétiques impliquent invariablement un retour sur la transmission et la filiation, transmission d'un patrimoine génétique mais aussi transmission d'une histoire, d'un destin, fait de croyances, de rapprochements...

Compte tenu de l'histoire familiale, les sujets suspectent souvent la nature héréditaire des cancers, l'identification d'un gène familial apportant une information qui les conforte dans leur croyance initiale. Ainsi, ces démarches sont complexes, douloureuses et il importe d'identifier les mécanismes qui concourent à la prise de décision quant à la réalisation d'un test génétique, ainsi que ceux qui sont inhérents à l'adaptation à court et long terme. Nous nous proposons ici de dresser un état des travaux significatifs qui ont contribué à nous éclairer sur ces pratiques récentes.

Les études motivationnelles ont montré que les sujets s'inscrivant dans une telle démarche visaient plusieurs objectifs [9,19] qui sont :

1. Le besoin d'information pour la descendance ;
2. La nécessité de réduire l'incertitude ;
3. Le besoin de prendre des décisions quant au mariage et autre style de vie ;
4. La modification éventuelle des comportements en lien avec la santé ;
5. L'obtention d'informations pour réduire les surveillances médicales.

Outre les facteurs explicites décrits ci-dessus, la motivation qui sous-tend l'inscription dans une démarche de recherche génétique semble étroitement liée à des concomitants implicites, de nature cognitive et/ou émotionnelle.

Le sentiment de vulnérabilité (ou susceptibilité) personnelle face au cancer, les bénéfices, les barrières perçues à la réalisation du test, de même que le pessimisme ont une influence sur le désir de participer à un dépistage génétique[7]. Ces variables influent directement sur l'intention de consulter, médiatisent les effets de l'âge et de l'histoire familiale de cancer. Si les sujets âgés de 50 ans et plus se montrent plus enclins à consulter, c'est en raison d'une perception accrue de leur sentiment de vulnérabilité personnelle, compte tenu de leur plus grande exposition aux sujets atteints par la maladie dans la famille, alors que les sujets plus jeunes tendent à mettre en avant l'importance d'une démarche active vis-à-vis de l'information médicale. Néanmoins, ces derniers se différencient de leurs aînés puisqu'ils ne manifestent qu'un intérêt envers ces consultations, les sujets âgés consultant effectivement [23], ce qui étaye la réalité du décalage entre intention et réalisation effective.

L'investissement dans ces protocoles semble par ailleurs tributaire de la perception du sujet quant à ses capacités à faire face à un mauvais résultat d'une part, et, d'autre part, à la perception des risques que les participants tendent à considérer comme élevés [12]. Cette dernière n'est cependant pas liée à l'importance de l'histoire familiale de cancer mais serait fortement corrélée à la peur de la maladie, elle-même influencée par l'anxiété en tant que caractéristique de personnalité [14]. De même, il semblerait que le fait d'être célibataire ou divorcé, sans emploi et de niveau d'éducation moindre soit des éléments défavorables à la poursuite d'un dépistage génétique [1].

La prise en compte de l'ensemble des facteurs qui incitent à consulter reste relativement complexe du fait de la multiplicité

des variables impliquées. Toutefois, l'étude des prédispositions génétiques aux cancers héréditaires renvoie invariablement à la transmission familiale, transmission qui intéresse un double registre : la transmission d'un patrimoine biologique d'une part mais aussi la transmission, la diffusion de cette information dont on imagine combien elle peut s'avérer difficile tant pour l'informant que pour l'informé. La manière dont celle-ci est transmise [13], la position familiale de l'individu qui informe ainsi que l'existence de liens biologiques entre l'informant et l'informé vont augmenter la signification personnelle de l'information délivrée et influencer sur le recours à une consultation [35].

Ces facteurs motivationnels sont liés à l'histoire et aux caractéristiques personnelles des sujets qui consultent. Il est indéniable que ces derniers, s'ils influencent le recours à ces consultations, conditionnent indirectement les réponses adaptatives qui feront suite à l'annonce du résultat génétique.

Aspects émotionnels et implications des consultations d'oncogénétique

La rencontre avec le généticien est un moment peu ordinaire, un rendez-vous avec l'histoire du sujet, avec l'histoire de sa famille, frappée par quelque obscur phénomène, affectant bon nombre d'individus sur son passage. Cette consultation, compte tenu de son objectif initial, impose au sujet de faire un effort de remémoration douloureux qui peut faire effraction avec ce que le sujet redoute, avec les représentations qu'il tente de mettre à distance et de refouler. En effet, la construction de l'arbre généalogique renvoie inmanquablement à sa propre position dans la lignée familiale. De fait, l'individu appartient-il à la branche saine ou non ? Lorsque la consultation s'inscrit non plus dans une visée prédictive, elle vient alors confirmer l'appartenance du sujet à une lignée frappée de malheur, malchance ou malédiction (la structure de l'arbre avec ses symboles et ses figures noircies frappe d'emblée le sujet qui, selon l'importance des figures grisées, se rend compte des ravages produits par la maladie familiale), et rappelle la possible transmission aux descendants.

L'explication de cette particularité familiale est rarement envisagée comme le fruit du hasard. Les premières interprétations sont certes souvent empreintes de notions d'hérédité, mais elles viennent côtoyer d'autres interprétations pour le moins plus fantaisistes ou naïves [34], ce qui donne une coloration particulière au discours du sujet et à la rencontre. Enfin, si la demande du sujet qui consulte semble évidente pour le généticien, à savoir la connaissance du statut biologique et par voie de conséquence l'estimation du risque, celle-ci n'est peut-être pas toujours aussi claire pour le sujet, ni même formulée en ces termes. Cet aspect des consultations pose ainsi le problème du sens réel de la démarche du sujet et impose de savoir l'écouter, l'entendre et le reconnaître [21]. Le résultat génétique ne peut être annulé une fois délivré. Il importe alors de reconnaître cette demande afin de ne pas consentir à délivrer une information que le participant n'est

pas venu chercher, sa demande étant ailleurs. La demande manifeste (connaître son statut, le risque de transmission...) peut masquer une demande plus latente (quant à la culpabilité, la mort, l'appartenance à une lignée...).

L'annonce du résultat n'est jamais anodine et, ce, quelle que soit la nature de celui-ci (favorable, défavorable ou non informatif). Cette annonce vient achopper sur les différentes représentations du patient et engendre un certain nombre d'émotions liées à ces représentations. Le diagnostic avancé impose un important remaniement dans la façon de se percevoir, de se projeter dans l'avenir avec un nouveau statut « médical ». Ce statut interpelle dans la mesure où il inscrit le sujet dans une nouvelle dimension, celle de l'être « à risque ». D'ailleurs, bon nombre des consultants se considèrent « à risque », eu égard à leur histoire familiale. Celle-ci les pousse à s'approprier ou plutôt à développer des modèles personnels d'explications (le stress, la pollution, l'alimentation, la ressemblance physique et/ou psychologique, la proximité avec le ou les malades...). Ces modèles nous semblent particulièrement importants dans la mesure où ils peuvent moduler les réactions émotionnelles des individus à l'annonce du diagnostic. Une femme convaincue (déli, dénégation ?) que la maladie ne frappe que la lignée masculine ne réagira vraisemblablement pas à l'annonce de la présence d'une mutation comme telle autre n'ayant pas élaboré un modèle explicatif fondé sur la différence des sexes.

Les études disponibles sur l'issue émotionnelle des cancers héréditaires sont ancrées dans une tradition médicale plus que dans une tentative d'interprétation psychopathologique, du fait de la jeunesse d'un domaine d'étude qui laisse doucement pénétrer le savoir psychologique dans un univers biotechnologique de pointe.

Vernon [36] s'est intéressée aux caractéristiques psychologiques des patients atteints de cancers colorectaux qui se soumettaient à une analyse génétique, donc en amont de l'annonce des résultats. La prévalence des troubles dépressifs était de 24 % supérieure à celle de sujets non institutionnalisés, mais néanmoins inférieure à celle qui est observée chez les patients somatiques. L'intérêt de ce travail résidait en outre dans l'identification des facteurs étroitement liés à la détresse émotionnelle, à savoir un faible niveau d'éducation (lié à l'anxiété et à la dépression), et l'appartenance au sexe féminin (dépression). Les sujets dépressifs rapportaient un support social moindre et une moindre satisfaction, sans que l'on puisse toutefois affirmer que ces critères soient des prédicteurs de la dépression dans la mesure où ils font partie de la constellation dépressive et sont donc généralement significatifs dans ces populations. L'anxiété était également liée à la faiblesse du support social ainsi qu'à l'âge (les sujets jeunes seraient plus enclins à manifester des réactions anxieuses).

Ces associations sont importantes dans la mesure où des études ont montré qu'un bas niveau d'éducation et l'existence de difficultés psychologiques avaient des effets directs et indirects sur la compréhension de l'information

diagnostique, les recommandations en termes de suivi ainsi que la motivation à se soumettre à une surveillance relativement lourde [25, 27]. En effet, un niveau de détresse trop élevé ou trop faible peut conduire à un évitement des examens en rapport avec les cancers héréditaires.

L'état émotionnel est un élément reconnu comme étant d'importance dans l'ajustement aux situations aversives, tant au travers de la compréhension des informations que de la mise en œuvre des mécanismes d'ajustement. Or, les niveaux de détresse préalables aux consultations sont relativement élevés, oscillant entre 15 et 28 %, ce qui pose donc la question de l'assimilation du statut génétique à l'issue du test et ainsi de la qualité de vie [20,36].

Aktan-Collan [3], au cours d'une étude prospective portant sur les conséquences des tests prédictifs, a noté une élévation des scores d'anxiété à l'issue des résultats chez les porteurs de la mutation par comparaison à leur niveau initial. Cette majoration de l'anxiété était surtout consécutive à l'annonce du résultat, avec un retour au niveau de base environ un mois plus tard. De même, les sujets non porteurs voient leur niveau de détresse diminuer significativement à l'annonce du résultat. Ces résultats sont conformes à ceux qui ont été obtenus au cours d'une précédente recherche [1] et mettent en lumière l'impact émotionnel que la démarche en génétique suscite, de même que l'effet anxiogène de l'annonce d'un résultat défavorable à court terme, et ce d'autant que la plupart des sujets estiment avoir besoin de soutien à ce moment. Même si l'annonce d'un résultat positif entraîne généralement un accroissement de l'intensité de l'anxiété ou de la dépression [14,31,33], certains auteurs obtiennent des résultats contradictoires. Il semblerait que les tests prédictifs profitent surtout aux sujets non porteurs de la mutation, en termes de diminution de l'intensité des affects [30] alors que les porteurs ne se caractérisent pas toujours par une élévation de leur détresse [9], ce qui contraste avec d'autres études menées jusqu'alors [3].

L'absence d'effet démontré du statut génétique a incité certains chercheurs à aller plus loin dans l'explication des réactions délétères observées chez certains sujets. En effet, il nous semble rapide de conclure que les dépistages génétiques ne soulèvent pas de problèmes d'adaptation particuliers sur la base des études quasi épidémiologiques dont on sait qu'elles ne peuvent rendre compte de la réalité psychique, le risque étant de considérer hâtivement que ces pratiques ne nécessitent plus de précautions particulières. Il s'agit, de plus, d'une simplification fondée sur des écarts statistiques qui conduisent à souvent négliger la fréquence des troubles émotionnels dans ces populations.

Vers des conceptions bio-psychosociales

Les études épidémiologiques se sont avérées peu éclairantes compte tenu de leur échec relatif à affirmer l'existence de conséquences émotionnelles face à ces pratiques qui, cliniquement, sont lourdes de sens et rarement dénuées de manifestations affectives chez le sujet consultant. Les résultats

moléculaires obtenus n'expliquent qu'une faible part des réactions affectives constatées. En effet, plus que le fait d'être « à risque », il semblerait que ce soient les caractéristiques psychosociales de l'individu qui, directement ou indirectement, conduisent à des troubles psychologiques.

Certains chercheurs [10,11] se sont intéressés à l'importance de l'évaluation subjective des risques de cancers, ce qui ouvre la voie à d'autres interrogations portant spécifiquement sur les représentations des patients. Ils pointent la coexistence de représentations objectives avec celles plus naïves, personnelles, qui tendent à persister malgré l'information médicale délivrée. Dans une même perspective, malgré la transmission d'une information objective, la plupart des patients inscrits dans des dépistages génétiques des cancers mammaires ou colorectaux continuent de surestimer leur risque de cancers au cours de la vie [26], posant ainsi la question de l'appropriation des probabilités, qui n'échappe pas à la subjectivité du sujet [6].

Ces résultats tendent à montrer que la persistance des croyances sous-jacentes n'est pas modifiée par la divulgation d'une information objective et scientifique et qu'il convient ainsi d'en tenir compte dans le suivi proposé à ces patients.

Si les études montrent peu d'impact des tests génétiques, certains auteurs y ont vu l'effet d'une auto-sélection, ces sujets étant présumés plus endurants et moins vulnérables. Michie [31] a pointé l'importance de l'estime de soi et de l'optimisme comme facteurs expliquant une grande partie de la variance de l'anxiété, comme d'autres ont pu évoquer la force du Moi. Il apparaît que les individus confrontés à de telles menaces peuvent avoir mis en place un certain nombre de stratégies défensives afin de « parer » à celles-ci et, ce, bien avant la réalité de la démarche de dépistage génétique. De plus, le motif du dépistage pourrait également être un facteur modérateur de la réaction émotionnelle à l'issue des résultats. En effet, le désir de réduire l'incertitude quant au devenir est associé à une nette diminution de l'anxiété et des pensées intrusives, y compris lorsque le sujet est confronté à un résultat défavorable [9].

D'un point de vue pragmatique cependant, ces consultations sont difficiles notamment dans la gestion des affects qu'elles soulèvent de part et d'autre. La présence de ces manifestations chez les patients pourrait être autant d'éléments sur lesquels nous appuyer pour appréhender les effets adverses de ces consultations. En effet, les sujets qui tendent à manifester des réactions anxieuses à l'évocation de l'histoire familiale et des implications du test sont peut-être ceux qui finalement anticipent le résultat de celui-ci ; ce qui a pu être associé à une meilleure adaptation [17]. À l'inverse, les sujets qui expriment peu ou pas de réactions seraient plus susceptibles de recourir à des mécanismes de défense de type déni ou évitement, ce qui aurait pour effet de mettre à distance les conséquences émotionnelles à court terme. La question se pose alors des conséquences de ces mêmes mécanismes en cas d'effraction due à l'apparition de la maladie, reposant alors la question de l'impact de ces tests, qui finalement pourrait se révéler à chaque examen de surveillance.

Dans la perspective d'une anticipation des résultats ou de leurs conséquences, les recherches en oncogénétique tendent à montrer que la détresse préalable au test est un des meilleurs prédicteurs des réponses émotionnelles à l'issue de celle-ci [18], sachant que la prévalence des troubles anxieux et dépressifs est plus importante qu'en population générale, comme nous l'avons évoqué plus haut. Ainsi, certains chercheurs ont utilisé une mesure des pensées intrusives, entendues comme révélatrices d'un état anxieux sous-jacent, en tant que prédicteurs des issues aux dépistages génétiques. Ces variables sont liées à la détresse émotionnelle et peuvent être prédites par le recours au style de coping centré sur la recherche d'information ; style impliqué dans la surestimation des risques perçus, connus pour engendrer une détresse émotionnelle plus importante [32]. Cependant, à l'instar de ce que nous observons dans les différentes recherches d'impact, Meiser [30] ne retrouve pas d'interaction entre le style « haut moniteur » (stratégie dirigée vers la recherche d'information) et le fait d'être porteur de la mutation sur la détresse alors que les patients qui adoptent ce style de stratégie d'ajustement sont souvent perçus comme plus vulnérables.

Le statut génétique n'est donc pas considéré comme un prédicteur unique des réponses émotionnelles. Plusieurs facteurs semblent impliqués dans la modulation ou la médiation de ces réponses :

- Certains sujets se trouvent dans un état d'alerte lié au risque d'être porteur et anticipent un résultat défavorable, en tant que stratégie défensive préalable à l'annonce réelle (fonction d'atténuation).

- Les stratégies d'ajustement ou de coping (coping évitant, émotionnel vs coping actif, centré sur le problème), peu étudiées, peuvent s'interposer pour minimiser l'impact réel des résultats.

- Le type de protocole de dépistage génétique va influencer les réponses affectives des sujets qui y participent.

- Les motivations qui poussent l'individu à se soumettre à ces tests devraient être plus souvent considérées puisque les attentes préalables peuvent minorer la détresse lorsque les résultats permettent de les satisfaire.

Ces différentes études posent ainsi la question des consultations, de ce qui doit être abordé et comment.

En effet, l'objectif du conseil génétique n'est pas de délivrer une information médicale *stricto sensu*. Il s'agit d'apporter cette même information dans le respect des représentations, des défenses et du vécu du sujet qui consulte. Il s'agit de s'assurer, autant que faire ce peut, que la transmission du statut génétique n'aura pas plus de conséquences délétères que celles déjà augurées par la perspective d'être malade.

Quels protocoles de consultations ?

Les recherches menées ces dernières années dans le champ de l'oncogénétique et les pratiques cliniques (clinique

médicale et clinique psychologique) posent toujours la question du déroulement des dépistages génétiques. En effet, les procédures varient d'un centre à l'autre, allant du prélèvement à l'issue de la rencontre informative, à l'instauration d'un délai de réflexion, voire à la consultation psychologique obligatoire.

Compte tenu de la diversité des situations et des individus, il nous semble difficile de trancher en la faveur d'un protocole ou d'un nombre de consultations à fixer...

Néanmoins, en ce qui concerne notre expérience clinique, il nous apparaît indispensable de proposer un délai de réflexion, afin que le sujet puisse se dégager de l'autorité médicale, de la désirabilité sociale, ou encore de son engagement initial (cf. les travaux de Joule et Beauvois). Ce délai peut faciliter l'appropriation de la démarche, notamment par le fait que le sujet est replacé au centre de ce processus en devenant le seul « décideur » (du moins en dehors du regard ou de la pression médicale implicite¹ ou inconsciente).

Certains chercheurs ont ainsi tenté d'évaluer un certain nombre de procédures que nous nous proposons de décrire ici.

Généralement, les modèles de consultation sont fondés sur ceux qui s'adressent aux dépistages génétiques des maladies de Huntington [17,28] et qui prévoient plusieurs consultations préalables, ainsi que d'autres rencontres à l'issue du test avec suivi psychologique (le lecteur intéressé par le vécu d'un patient inscrit dans un dépistage prédictif de la maladie de Huntington peut consulter le livre de Jean Barema, *Le Test*, paru en 2002).

Compte tenu des demandes qui sont importantes, Aktan-Collan *et al.* [2] ont proposé un protocole bref consistant en une consultation informative, un délai de réflexion de deux semaines et une consultation de rendu de résultat. Ce protocole a été évalué sur 271 personnes consultant dans le cadre d'un diagnostic prédictif des cancers colorectaux héréditaires non polyposiques (HNPCC). 88 % des répondants ont estimé qu'il y avait peu de changements à apporter à cette procédure et 10 % suggèrent qu'une information écrite serait utile. 89 % des sujets considèrent que la consultation préalable est très utile ou utile, surtout les femmes ayant un bas niveau d'éducation. 53 % des sujets ont indiqué qu'ils auraient probablement utilisé un soutien psychologique au cours du protocole, principalement les femmes ayant des enfants. 27 % des sujets auraient aimé un soutien avant la prise de décision (période de réflexion) et 87 % au moment de la phase de découverte des résultats (52 % des femmes et 35 % des hommes).

Les résultats de cette étude suggèrent également que la rencontre avec un psychologue devrait être proposée en tant que partie intégrante des dépistages génétiques. Les

auteurs pointent l'importance de l'évocation des conséquences psychologiques possibles du résultat, ce qui semble aider à l'ajustement ultérieur. Cette évocation est susceptible d'être facilitée par la non-directivité au cours de l'entretien afin de permettre le libre échange et de décentrer la consultation du discours rationnel quant au dépistage [15]. Ainsi, les différents scénarios de résultats possibles peuvent être appréhendés de façon à permettre au sujet d'envisager les conséquences éventuelles (autant que faire ce peut), d'aborder les difficultés qui se présenteront (pas toujours en rapport avec un résultat défavorable comme nous avons pu l'observer), ainsi que les croyances, l'expérience personnelle, les émotions et les motivations qui sont associées à cette démarche. Dans cette perspective, il nous semble également utile d'aborder la possibilité de ne pas opter pour le dépistage.

Les consultations de génétique impliquent ainsi d'aider les familles à faire face aux conséquences émotionnelles, psychologiques, médicales, sociales et familiales et pas seulement à la transmission d'une information médicale complexe. À ce titre, les consultations psychologiques ont toute leur place. Néanmoins, la mise à disposition de ces dernières reste encore souvent tributaire de la nature de la pathologie en cause. En effet, les représentations médicales des pathologies tiennent une place prépondérante dans l'attribution d'une signification psychologique douloureuse. Pourtant, du point de vue du patient et de ses propres modèles, nous savons que plus que la nature de la pathologie, ce sont les attributions, les significations et les représentations personnelles qu'il se forge qui sont déterminantes [29]. Lorsque ces consultations sont intégrées au processus de dépistage, elles se dotent des objectifs suivants :

- Proposer un soutien émotionnel individuel
- Faciliter la prise de décision quant à la réalisation du test
- Discuter de la communication familiale afin de relever les difficultés éventuelles face à la transmission de l'information, les conflits
- Réfléchir aux conséquences d'un test positif ET négatif sur le plan psychologique, sur les relations conjugales, les projets familiaux, la surveillance médicale et sa fréquence (en termes de vécu possible).

Les travaux entrepris quant à la compréhension des mécanismes en jeu dans l'apparition d'émotions difficiles ont ouvert la voie à des tentatives de prise en charge principalement cognitive (ce qui n'exclut pas, bien sûr, l'intérêt d'autres approches conceptuelles). Les patientes issues de familles à risque de cancers du sein, et qui ont participé à un entraînement à la résolution de problèmes, ont éprouvé une réduction plus importante de l'anxiété relative au cancer ; contrairement à celles qui ont été orientées vers des consultations plus généralistes. Ces résultats nous semblent intéressants dans la mesure où il est maintenant admis qu'une détresse élevée interfère avec la surveillance thérapeutique [8,22]. En effet, cette même population, dont l'anxiété spécifique au cancer était élevée, a montré une augmentation

¹Nous ne signifions pas évidemment qu'il y a pression médicale, mais l'interaction, l'information, le poids du « que va-t-il penser », « je ne peux pas différer ou refuser le prélèvement », sont autant de facteurs implicites qui peuvent influencer le comportement du sujet. À cela s'ajoutent bien sûr la pression familiale, les pactes fraternels...

de l'adhésion au comportement d'auto-examen du sein, contrairement à la population qui n'y participait pas [4].

Conclusion

L'impact des dépistages génétiques sur le bien-être psychologique est loin d'être clairement délimité.

En effet, si certaines études mettent en évidence un effet négatif du statut génétique sur la détresse, d'autres montrent le contraire, et, ce, quelle que soit la pathologie familiale (cancer du côlon, du sein et de l'ovaire...).

Le manque de consistance constaté dans les différentes études concernant l'impact du statut génétique interpelle à plus d'un titre. En effet, les dépistages génétiques des cancers héréditaires ne sont pas neutres en termes d'implications et imposent aux sujets qui s'y soumettent d'affronter une réalité qu'ils côtoient depuis longtemps auprès des proches atteints de la maladie familiale. Cette réalité est celle qui leur fait dire que cela pourrait leur arriver, qu'il y a quelque chose dans la famille qui pourrait les affecter.

Si les résultats des études sont contradictoires, c'est qu'ils intéressent un domaine impliquant une grande diversité, avec des procédures de prise en charge variées et des protocoles de recherche pas toujours transposables.

En effet, la question des caractéristiques des sujets impliqués dans les dépistages génétiques a été soulevée pour pointer soit un biais d'auto-sélection, qui consiste à dire que ces sujets ont des capacités d'ajustement psychologique importantes ayant facilité leur démarche. Cela sous-tend que les sujets « vulnérables » usent de stratégies évitantes et sont donc sous-représentés dans la plupart des études. Néanmoins, cela explique, en partie, le manque d'impact des résultats génétiques mais pas les effets constatés dans certaines études. Les temps de mesures nous semblent également pertinents à prendre en compte dans l'étude des réactions émotionnelles. En effet, une évaluation qui succède à la restitution des résultats engendrera vraisemblablement une élévation des mesures d'anxiété, et donc des résultats dissonants avec les études réalisées avec plus de recul dans le temps.

Il y a donc là matière à réfléchir pour tenter de comprendre les mécanismes à l'œuvre au cours des consultations et à l'issue des résultats. En ce qui nous concerne, il est indéniable que les consultations de génétique, ou plus justement l'inscription dans cette démarche largement antérieure à la prise de rendez-vous effective, s'apparentent à un processus dynamique nécessitant des ajustements constants. Envisagées de manière linéaire, ou figées dans le temps, les recherches en oncogénétique ne fourniront qu'une vue partielle d'un déroulement complexe, fait d'interactions et de rétroactions contributives de la gestion des affects que ne manquent pas de provoquer ces pratiques diagnostiques.

Remerciements : nous adressons nos remerciements au Dr Lejeune qui a bien voulu relire cet article et nous faire part de ses commentaires.

Références

1. Aktan-Collan K, Mecklin JP, Jarvinen H, *et al.* (2000a) Predictive genetic testing for hereditary non-polyposis colorectal cancer: uptake and long-term satisfaction. *Int J Cancer* 89 (1): 44-50
2. Aktan-Collan K, Mecklin JP, de La Chapelle A, *et al.* (2000b) Evaluation of a counselling protocol for predictive genetic testing for hereditary non-polyposis colorectal cancer. *J Med Genet* 37 (2): 108-113
3. Aktan-Collan K, Haukkala A, Mecklin JP, *et al.* (2001) Psychological consequences of predictive genetic testing for hereditary non-polyposis colorectal cancer (HNPCC): a prospective follow-up study. *Int J Cancer* 93 (4): 608-611
4. Audrain J, Rimer B, Cella D, *et al.* (1999) The impact of a brief coping skills intervention on adherence to breast self-examination among first-degree relatives of newly diagnosed breast cancer patients. *Psychooncology* 8 (3): 220-229
5. Barema P (2002) Le test: Lattès
6. Batt M, Trognon A, Luporsi E, *et al.* (2005) Appropriation subjective des probabilités en oncogénétique. *Rev Francoph Psycho-Oncologie* 4: 285-287
7. Bosompra K, Flynn BS, Ashikaga T, *et al.* (2000) Likelihood of undergoing genetic testing for cancer risk: a population-based study. *Prev Med* 30 (2): 155-166
8. Brain K, Norman P, Gray J, *et al.* (1999) Anxiety and adherence to breast self-examination in women with a family history of breast cancer. *Psychosom Med* 61 (2): 181-187
9. Claes E, Denayer L, Evers-Kiebooms G, *et al.* (2004) Predictive testing for hereditary nonpolyposis colorectal cancer: motivation, illness representations and short-term psychological impact. *Patient Educ Couns* 55 (2): 265-274
10. Claes E, Denayer L, Evers-Kiebooms G, *et al.* (2005) Predictive testing for hereditary nonpolyposis colorectal cancer: subjective perception regarding colorectal and endometrial cancer, distress, and health-related behavior at one year post-test. *Genet Test* 9 (1): 54-65
11. Claes E, Evers-Kiebooms G, Denayer L, *et al.* (2005) Predictive genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: psychological distress and illness representations 1 year following disclosure. *J Genet Couns* 14 (5): 349-363
12. Codori AM, Petersen GM, Miglioretti DL, *et al.* (1999) Attitudes toward colon cancer gene testing: factors predicting test uptake. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev* 8 (4 Pt 2): 345-351
13. Croyle RT, Lerman C (1993) Interest in genetic testing for colon cancer susceptibility: cognitive and emotional correlates. *Prev Med* 22 (2): 284-292
14. Croyle RT, Smith KR, Botkin JR, *et al.* (1997) Psychological responses to BRCA1 mutation testing: preliminary findings. *Health Psychol* 16 (1): 63-72
15. Cummings S (2000) The genetic testing process: how much counseling is needed? *J Clin Oncol* 18 (21 Suppl): 60S-64S
16. Decruyenaere M (il n'y a pas d'appel de note), Evers-Kiebooms G, Denayer L, *et al.* (2000) Predictive testing for hereditary breast and ovarian cancer: a psychological framework for pre-test counselling. *Eur J Hum Genet* 8 (2): 130-136
17. DudokdeWit AC, Tibben A, Duivenvoorden HJ, *et al.* (1997) Psychological distress in applicants for predictive DNA testing for autosomal dominant, heritable, late onset disorders. The Rotterdam/Leiden Genetics Workgroup. *J Med Genet* 34 (5): 382-390
18. DudokdeWit AC, Tibben A, Duivenvoorden HJ, *et al.* (1998) Predicting adaptation to presymptomatic DNA testing for late onset disorders: who will experience distress? Rotterdam Leiden Genetics Workgroup. *J Med Genet* 35 (9): 745-754
19. Esplen MJ, Madlensky L, Butler K, *et al.* (2001) Motivations and psychosocial impact of genetic testing for HNPCC. *Am J Med Genet* 103 (1): 9-15
20. Fantini C, Pedinielli JL, Manouvrier S (sous presse) Étude de la vulnérabilité psychologique des sujets inscrits à un dépistage génétique des cancers colorectaux héréditaires. *L'encéphale*.
21. Feissel-Leibovici A (2001) Le gène et son génie : Patient, médecin, psychanalyste face à l'hérédité et au cancer. *Erès*
22. Franco K, Belinson J, Casey G, *et al.* (2000) Adjustment to perceived ovarian cancer risk. *Psychooncology* 9 (5): 411-417

23. Glanz K, Grove J, Lerman C, *et al.* (1999) Correlates of intentions to obtain genetic counseling and colorectal cancer gene testing among at-risk relatives from three ethnic groups. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev* 8 (4 Pt 2): 329-336
24. Joule RV, Beauvois JL (2002) *Petit traité de manipulation à l'usage des honnêtes gens*. Presses universitaires de Grenoble
25. Kash KM, Holland JC, Halper MS, *et al.* (1992) Psychological distress and surveillance behaviors of women with a family history of breast cancer. *J Natl Cancer Inst* 84 (1): 24-30
26. Lerman C, Seay J, Balslem A, *et al.* (1995) Interest in genetic testing among first-degree relatives of breast cancer patients. *Am J Med Genet* 57 (3): 385-392
27. Lerman C, Croyle RT (1996) Emotional and behavioral responses to genetic testing for susceptibility to cancer. *Oncology (Williston Park)* 10 (2): 191-195, 199; discussion 200-192
28. Lerman C, Hughes C, Trock BJ, *et al.* (1999) Genetic testing in families with hereditary nonpolyposis colon cancer. *Jama*, 281(17): 1618-1622
29. Leventhal H, Benyamini Y, Brownlee S, *et al.* (1998) Illness representations: theoretical foundations. In W.J.A. Petrie K.J (Ed.), *Perceptions of health and illness. Current research and applications*: Harwood academic publishers
30. Meiser B, Butow P, Friedlander M., *et al.* (2002) Psychological impact of genetic testing in women from high-risk breast cancer families. *Eur J Cancer* 38 (15): 2025-2031
31. Michie S, Bobrow M, Marteau TM (2001) Predictive genetic testing in children and adults: a study of emotional impact. *J Med Genet* 38 (8): 519-526
32. Miller SM (1995) Monitoring versus blunting styles of coping with cancer influence the information patients want and need about their disease. Implications for cancer screening and management. *Cancer* 76 (2): 167-177
33. Murakami Y, Okamura H, Sugano K, *et al.* (2004) Psychologic distress after disclosure of genetic test results regarding hereditary nonpolyposis colorectal carcinoma. *Cancer* 101 (2): 395-403
34. Pedinielli, J.L. (1999). Les "théories" personnelles des patients. *Pratiques Psychologiques*, 4: 53-62.
35. Peterson SK, Watts BG, Koehly LM, *et al* (2003) How families communicate about HNPCC genetic testing: findings from a qualitative study. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 119 (1): 78-86
36. Vernon SW, Gritz ER, Peterson SK, *et al.* (1997) Correlates of psychologic distress in colorectal cancer patients undergoing genetic testing for hereditary colon cancer. *Health Psychol* 16 (1): 73-86