

Secret médical et génétique

La génétique: une histoire de famille

Le secret médical et la diffusion de l'information

Savoir et accepter de lever les secrets

Prédiction et information: la question du temps

Pourquoi les gens ne veulent pas parler?

Pourquoi cette difficulté à informer les apparentés?

Le secret médical n'est pas une fin, mais un moyen de mieux protéger les intérêts des patients

Pouvoir mûrir quand il n'y a pas d'urgence

Une violence potentielle de dire l'indicible

Les limites de la chirurgie prophylactique

Le «choix» entre une vie de délabrement et une vie sentinelle

Quand la génétique fait perdre ses nuances à la psychiatrie

De l'impossibilité à faire, à la responsabilité de dire

L'avant et l'après-test: de l'importance d'anticiper le résultat

Les gènes du patient parlent à sa place

Prédiction génétique et responsabilité face aux facteurs d'environnement

La question du secret médical dans le monde du travail

Prédiction, décisions thérapeutiques et insertion professionnelle

Quand le secret d'un individu devient celui d'un halo d'individus

La génétique: une histoire de famille

Pr Marie-Louise Briard

En génétique médicale, le spécialiste est souvent en porte-à-faux vis-à-vis du secret médical. Le généticien clinicien peut parfois se demander s'il fait exactement ce qu'il doit faire. Il peut facilement être dans une situation qui pourrait le conduire à ne pas respecter le secret médical.

Plusieurs situations peuvent illustrer ces difficultés.

Tout d'abord, au moment où est posé le diagnostic d'une maladie génétique. Associer les deux mots «génétique» et «maladie» prend une consonance particulière par le simple fait que souvent débute une histoire de famille. Dès ce moment, la relation habituelle patient/médecin ne peut continuer sur ce mode comme auparavant puisque d'autres personnes de la famille peuvent être concernées.

Prenons l'exemple d'une maladie génétique dont le diagnostic est porté alors qu'il n'y a pas d'antécédents pour la maladie. A priori, cet acte n'est pas différent de celui de faire le diagnostic d'une maladie plus fréquemment rencontrée, avec une particularité cependant : en raison de la rareté de la maladie, la quête du diagnostic peut être longue ce qui isole encore plus le malade et sa famille. Une fois déterminée l'origine génétique de la maladie, il devient possible d'apprécier le risque génétique encouru par d'autres membres de la famille. Il est donc logique de s'intéresser à leur état de santé, d'autant plus que d'autres personnes peuvent déjà vivre le même problème, mais chez elles, aucun diagnostic n'a été retenu malgré les symptômes. En réalité, elles sont affectées par la même maladie que celle qui touche le patient que le médecin a en face de lui. On peut dès lors se poser des questions : que faire de cette information? Va-t-on souligner le problème en disant «Oui, vous avez cette maladie, mais nous la soupçonnons aussi chez votre père, votre cousin, sa mère... en raison de ce que vous venez de nous indiquer à leur sujet»? Comment aborder ce problème ? Faut-il l'évoquer devant des tiers? Tout dépend en fait des implications pour chaque personne concernée.

Un enfant présente des difficultés et l'on recherche une origine à sa maladie. On lui fait un caryotype, et l'on trouve une anomalie qui peut être héritée d'un de ses parents. Il est logique de leur demander de réaliser aussi un caryotype. Lorsqu'ils viennent en chercher le résultat, ils sont ensemble et nous savons que l'un d'eux est porteur d'une anomalie chromosomique équilibrée. Allons-nous rendre les résultats à tous les deux concomitamment alors que l'un seulement à l'anomalie ? Individuellement et faire sortir l'un d'entre eux, et lequel ? Ce sont des questions qui se posent à tout moment.

Un autre problème, aussi important, peut être souligné. Il a trait à l'établissement du dossier médical quand il s'agit d'une maladie génétique. Certaines informations sont recueillies à propos

de plusieurs membres de la famille. Doivent-elles être consignées dans le dossier personnel du malade ? On peut aussi disposer de résultats d'examen génétiques concernant diverses personnes de la famille. Où en conserver les résultats ? L'arbre généalogique qui est établi avec des données personnelles à chaque membre de la famille est essentiel pour le généticien. Peut-on continuer à l'établir et à le laisser dans le dossier d'un malade si l'on considère que celui-ci (ou ses parents si c'est un enfant) peut demander la copie de son dossier ? Par ailleurs, nous voyons transiter les résultats de tests génétiques par fax, au niveau d'un secrétariat qui n'est pas nécessairement un lieu bien protégé. Le secret médical peut ainsi être bafoué à tout moment par simple négligence.

Une autre question importante doit être évoquée : elle a trait au conseil génétique. Un couple vient demander s'il encourt un risque d'avoir un autre enfant atteint. Pour répondre, il est important d'obtenir, de confrères qui l'ont pris en charge, son dossier médical. S'il est logique de faire cette demande quand elle concerne le malade lui-même, cela est beaucoup plus délicat quand il convient d'obtenir des informations pour répondre à un couple ayant un neveu atteint (ou un cousin) et qui se pose la même question pour ses propres enfants, nés ou à naître. Le secret médical peut-il dans ce dernier cas être considéré comme un secret partagé entre les médecins de celui-ci et le généticien, qui n'est pas le médecin du malade et qui de plus ne le connaît pas ? Nous avons besoin pour le conseil génétique de disposer de ces informations. Mais avons-nous le droit de les demander directement à des confrères ?

Le généticien ne peut pas faire un conseil génétique de qualité sans diagnostic exact. Il est donc nécessaire que, dans certaines situations, il demande à examiner la personne malade quand la certitude du diagnostic n'est pas acquise. Il doit avoir confirmation de ce diagnostic. L'un de nos collègues a eu des problèmes judiciaires, il y a quelques années, car il avait accepté le diagnostic de maladie de Little (une infirmité motrice cérébrale, qui peut se manifester après la naissance à la suite d'un accouchement difficile ou d'une prématurité) porté chez un homme qui s'interrogeait sur le risque encouru par sa descendance. Dans ce cas, il n'y a pas de risque pour un enfant à naître. Il s'agissait en réalité d'une paraplégie spastique génétique, transmissible de parent à l'enfant et de ce fait il avait une probabilité de 1/2 d'avoir un enfant atteint. Son enfant était atteint. Le généticien aurait dû mettre en doute le diagnostic qu'il avait accepté à tort comme exact.

Autre exemple : la personne malade ou supposée porteuse du gène muté est décédée. A-t-on le droit d'accéder à son dossier ? Le cas est-il différent de celui d'une personne vivante ? Qui a droit de demander la communication du dossier médical d'une personne qui ne peut plus donner son accord afin de répondre à une demande de conseil génétique d'un tiers ? Ses descendants directs, ses ascendants ? Le généticien ? Sans des éléments médicaux corrects, nous ne pouvons absolument pas faire de conseil génétique.

Au moment du diagnostic, comme au moment du conseil génétique, à tout moment on doit se poser la question de savoir si, sur le plan déontologique, le problème des maladies génétiques est toujours abordé dans de bonnes conditions.

On pourrait de la même façon aborder la question des tests génétiques. Quand une personne consulte pour faire un test, il est important de disposer d'un diagnostic exact mais il est aussi indispensable de connaître l'altération génétique chez la personne atteinte, surtout si le gène impliqué peut être affecté par des altérations multiples. Le problème est évidemment plus délicat quand plusieurs gènes peuvent être impliqués. Comment obtenir ces éléments d'informations ? Le laboratoire qui a fait l'examen est-il habilité à donner le résultat du test à un médecin qui le demande mais n'a pas prescrit l'examen ? Non, selon la loi. Le médecin prescripteur peut-il porter ce résultat à la connaissance d'un autre médecin ?

On peut constater qu'il est parfois trop facile d'avoir communication du résultat d'un test réalisé chez une personne atteinte ou dans sa famille proche. Pour la mucoviscidose, par exemple, quand un apparenté veut savoir s'il est porteur on pourra plus facilement lui répondre par oui ou par non si l'on connaît l'anomalie génétique qui existe dans sa famille. Si l'on doit par contre la rechercher chez l'apparenté sans le savoir, les choses seront beaucoup plus compliquées : l'absence des mutations les plus fréquemment recherchées ne permet pas d'affirmer qu'il n'est pas hétérozygote. Si l'on est tenté d'obtenir directement ce résultat d'un laboratoire, va-t-il répondre à cette demande ? Avons-nous raison de la faire ? Sur le plan légal, on ne peut accéder à ce résultat. La personne qui a eu le test peut en revanche en communiquer les données si elle le souhaite.

Il est aussi important de soulever la question de la découverte d'une fausse paternité. Chaque fois que l'on fait un test génétique, il faut prendre les mesures adéquates pour éviter une erreur qui risque d'être fatale. Les biologistes connaissent les pièges d'une étude génétique pour une maladie notamment liée à l'X. Une fausse paternité peut être découverte. Cela arrive. Que va-t-on faire de cette information ?

Un autre point doit aussi être abordé : celui de la recherche. Proposer à des personnes de participer à des projets de recherche peut conduire à bouleverser toute une famille dès lors que l'on dit à ses membres : «Nous vous proposons de participer à la recherche que nous menons sur la maladie qui existe dans votre famille, mais il va falloir faire des examens». Certaines personnes peuvent s'avérer atteintes et l'apprendre alors qu'elles ne demandaient rien. D'où l'importance de l'entretien médical préalable à tout examen clinique, paraclinique ou moléculaire afin que celui-ci ne soit mis en œuvre que chez une personne ayant mesuré les conséquences d'un résultat, même obtenu dans le cadre d'un programme de recherche. Elle peut aussi souhaiter que les résultats la concernant ne soient pas divulgués.

Le secret médical et la diffusion de l'information

En génétique clinique, la diffusion de l'information dans la famille pose à n'en pas douter des problèmes très importants sur le plan du secret médical. Tout le monde s'accorde à penser que seule la personne (ou ses parents) par laquelle le généticien a connu la famille peut servir de messenger pour engager une personne à risque à rencontrer un généticien. Mais cette personne n'est pas nécessairement compliante à accomplir la mission qui lui est donnée. Quand ont été identifiées dans une famille certaines personnes à risque d'être atteintes à leur tour ou de transmettre la maladie à leurs enfants, que faire ?

Le même dilemme se rencontre en cas de sida. Même s'il est de l'intérêt d'une personne qu'elle soit informée, en raison d'une surveillance particulière à mettre en œuvre ou d'un diagnostic prénatal disponible à réaliser quand elle aura un projet d'enfant, il n'est pas toujours simple d'aller dire à des personnes de sa famille «Ça m'est arrivé à moi, et ça peut t'arriver aussi». L'information transmise n'est pas acceptée facilement et cette incrédulité est mal supportée par la personne qui assume déjà personnellement un drame. De quels moyens disposent les professionnels pour y faire face ? Le médecin doit-il s'en mêler ?

Je me souviens de consultants, mais aussi d'associations de malades et de familles disant «C'est à vous de prendre votre téléphone et d'informer ma tante, mon cousin. D'ailleurs je vais vous donner leurs coordonnées. Moi, je ne veux pas leur en parler. Mais vous n'avez qu'à leur écrire, leur téléphoner...» Il est évident que le médecin ne peut faire une telle démarche. Mais doit-il contacter, s'il connaît son nom, le médecin d'une ou de plusieurs personnes de la famille ? Pour ma part, je pense que le secret devrait pouvoir être partagé entre ces deux médecins, même quand celui qui cherche à informer une personne ne la connaît pas. En effet, le second qui devient détenteur de l'information peut l'utiliser pour son patient au mieux, en fonction des circonstances, au moment approprié, à la demande de son malade (ou avec son autorisation). En revanche, je ne chercherai pas à faire partager un secret médical à une personne qui ne demande rien, même sur l'insistance de la personne à qui appartient ce secret.

Beaucoup d'autres thèmes de réflexion pourraient être développés autour du secret médical et la génétique médicale.

Je voudrais, pour terminer, rapporter une histoire que l'une de mes amies et collègues, membre du groupe Miramion «Ethique et Génétique», m'a soumise un jour. Une jeune femme enceinte vient en consultation en disant «Une de mes cousines a deux enfants ayant la maladie X et une de mes tantes a un enfant retardé pour une cause que j'ignore». Comme il y a une seule consultation de génétique dans la ville où elle travaille, il est logique que notre collègue ait le dossier de ces personnes. Elle connaissait donc les deux diagnostics, y compris celui qu'ignorait la jeune femme qui était venue la voir. Devait-elle pour autant se servir de cette information ? Elle s'en est servie, mais sans dire évidemment qu'elle savait à propos de la seconde maladie. Elle a fait les examens appropriés avec d'autres sans faire part de son doute à propos de la maladie. La

jeune femme avait une mutation instable caractéristique de la maladie affectant son cousin ce qui signifiait que l'enfant qu'elle attendait pouvait développer la maladie à son tour ; un diagnostic prénatal a pu lui être proposé. Notre collègue devait-elle rendre le résultat à sa consultante en disant qu'elle avait fait faire les recherches nécessaires parce qu'elle savait ?

Une autre histoire nous a été racontée par une autre généticienne, membre de ce groupe Miramion. Une jeune femme a eu un enfant atteint d'une maladie de Steinert congénitale, affection qu'elle lui a transmise. Elle refuse que ce diagnostic soit porté à la connaissance de son mari. Comme la mère, ce père a le droit de connaître la maladie qui affecte leur enfant. Mais il est vrai que c'est la mère qui avait transmis la maladie. Nous avons beaucoup discuté à propos de ce qu'il fallait faire : le père avait-il le droit de savoir ce qu'on lui refusait ? Que lui répondre s'il posait une question ? Il faut souligner qu'une fois porté le diagnostic chez l'enfant, un test génétique permet de dire quel parent est atteint. Il suffit de le réaliser pour savoir que la mère était atteinte.

Savoir et accepter de lever les secrets

Je voudrais terminer en soulevant une question particulièrement délicate. Je me souviens d'un petit garçon atteint d'un syndrome de l'X fragile dont la mère était nécessairement porteuse de la mutation en raison de la transmission génétique. Quand nous avons essayé d'aller plus loin dans la famille, puisque cette femme pouvait avoir hérité l'anomalie génétique aussi bien de son père que de sa mère, elle nous a dit qu'il n'était pas question qu'elle en parle aux grands-parents de son fils. On peut comprendre qu'elle veuille protéger ses parents, en raison de leur âge, et ne soit pas prête à dire ou à laisser entendre «C'est toi, c'est à cause de toi que ton petit-fils est atteint». Mais une telle attitude conduit, soit à laisser dans l'ignorance des personnes à risque, soit à informer les deux familles en inquiétant des personnes qui ne sont pas à risque et demandent inutilement des examens génétiques qui ne peuvent être que normaux.

Je terminerai sur ces exemples qui montrent bien les différentes situations auxquelles peuvent être confrontés les généticiens cliniciens dans leur pratique au quotidien.

Pr Marc Jeanpierre

Nous avons étudié plus de 20 000 personnes. Il est vrai que le généticien est obligé, lorsqu'il étudie une famille, de briser des secrets, et ce de plus en plus puisque nous faisons maintenant de la génétique en prénatal, en particulier autour du cancer. D'une manière très concrète, quand un généticien va interroger une femme enceinte, il va lui demander s'il y a, du côté du père ou de la mère, des maladies génétiques. Donc, même si c'est bien entendu dans son intérêt, il est indiscret. Il est d'emblée obligé de s'intéresser à la pathologie des autres membres de la famille. Et quelquefois il a des surprises: des gens sont décrits comme handicapés sans que nous sachions pourquoi.

L'une des facettes de la question revenant souvent dans le débat est celle des paternités, mais le vrai problème se pose bien davantage à l'égard des membres proches de la famille. La question est très simple: normalement, un résultat doit être transmis au malade qui est concerné. Mais le conjoint est également concerné puisqu'il risque d'avoir des enfants malades, donc il y a déjà là une ambiguïté terrible. Des demandes de résultats d'examen de conjoint nous sont souvent faites et cela est difficile à gérer. Il ne faut pas refuser, même si c'est délicat. Nous ne sommes pas là pour briser les couples, leur raconter qu'ils vont avoir des enfants handicapés si l'on ne fait rien. Nous sommes là pour mettre en évidence quantité de problèmes, mais pas des problèmes imaginaires. La question est donc plutôt celle de la gestion de l'information par rapport aux personnes proches.

Il y a d'autres cas pour lesquels un problème de secret médical se pose, en particulier dans les hôpitaux des armées, puisque l'hôpital est ici à la fois centre de traitement et employeur. Or, ils nous demandent des résultats en plusieurs exemplaires, ce qui n'est pas logique et a attiré notre attention: un résultat est rendu au malade. Une fois rendu, il n'est pas nécessaire de lui rendre une deuxième fois. Dans le cas qui nous occupe, il faut en rendre pour l'administration, etc. Nous avons donc refusé. Refusé de lever l'anonymat (ce qu'ils n'apprécient pas du tout). Nous avons suivi la logique qui, au regard de la loi, veut que l'on rende le résultat au malade par l'intermédiaire d'un médecin, mais pas à l'administration (je signale d'ailleurs qu'il y a des circonstances où l'on rend des tests génétiques à l'employeur).

Toutes les maladies ne sont pas équivalentes. Certaines, parce qu'elles sont graves ou que les résultats sont difficiles à interpréter, posent plus de problèmes que d'autres. On diagnostique des myopathies chez des gens qui sont, par exemple, pilotes de chasse. À 35 ans, ils ont déjà une grande expérience de pilote, mais ont quand même une myopathie. C'est donc une information très délicate, et le vrai risque d'un point de vue éthique est de la transmettre à des gens qui ne vont pas être capable ou vont mal l'interpréter. On voit cela non pas avec les tests qui permettent de valider une maladie, mais avec ceux qui sont des «marqueurs associés à», en particulier pour les problèmes de coagulation. Si vous allongez les variantes, vous avez 70 % de la population qui peut être concerné.

Emmanuel Hirsch

Quand vous dites que vous résistez, est-ce face à des demandes de plus en plus pressantes ou pas?

Pr Marc Jeanpierre

Pas forcément. Pour la famille, c'est assez facile, il y a un moyen très simple consistant à dire qu'elle peut être reçue quand elle le désire. Et si l'on reçoit les gens, il est beaucoup plus facile de leur expliquer qu'il est de l'intérêt des personnes en cause de ne pas sur-interpréter les résultats. Quand on est reçu par quelqu'un de compétent, les risques sont donc considérablement réduits. Il est assez facile également, lorsque les gens réclament des résultats par courrier, de dire que l'on n'a pas le droit de leur transmettre. Le même problème se pose pour les tests chez les mineurs asymptomatiques: nous répondons que nous n'avons pas le droit, et cela résout le problème.

Pr Marie-Louise Briard

Le secret médical d'un enfant vis-à-vis de ses parents est un vrai problème : les parents peuvent-ils tout réclamer s'ils estiment qu'ils ont le droit de savoir ?

Pr Marc Jeanpierre

Ce sont des situations qui se gèrent au niveau psychologique. Prenons un exemple. Le père a une myopathie assez bénigne, mais qui est très variable d'une personne à l'autre. Sa femme l'a donc épousé à une époque où il n'était pratiquement pas atteint, sans rien connaître à la myopathie et sans s'apercevoir que la maladie allait se dégrader. Ensuite ils ont eu un enfant, et maintenant il a une myopathie comme son père. Mais la mère, dans cette histoire, a épousé un myopathe, est mère d'un enfant myopathe, et aimerait donc savoir un peu ce qui se passe. Eh bien la loi ne lui accorde pas ce droit de savoir car elle n'est pas malade.

Prédiction et information: la question du temps

Madame Marcela Garguilo

Il y a une spécificité du secret en génétique par rapport au secret médical en général. Deux choses importantes sont à penser. Tout d'abord la génétique produit en elle-même une rupture dans le temps: à travers la génétique, nous pouvons en effet prévoir des événements. Si la prévision est donc une fonction de la génétique, l'information est un outil fondamental. Le généticien, qui ne peut pas guérir, peut informer. Et quand il informe, il peut prévenir des événements.

Toutefois, si le généticien a envie d'informer, il ne rencontre pas toujours ce désir chez le patient, et c'est mon deuxième point. Je travaille dans une consultation de génétique depuis très longtemps, et je vois les patients après la consultation. Les généticiens sont des professionnels, des pédagogues, qui prennent beaucoup de temps. Pourtant, quand les patients sortent de la consultation et que je leur demande ce qu'ils ont compris, je m'aperçois qu'ils n'ont pas toujours bien intégré l'information. Pourquoi? D'une part, car il y a un moment de sidération au moment où l'on apprend le diagnostic, mais aussi parce que le généticien va dessiner l'arbre généalogique. Or la famille fantasmatique, la famille interne des personnes, ne correspond pas à l'arbre généalogique du généticien.

Il faut donc un temps pour assimiler l'information. C'est ainsi que certaines personnes ne vont revenir que 5 ans après, quand quelque chose se sera passé, une compréhension se sera construite. Il y a donc une dimension subjective importante dans la compréhension de l'information.

Le problème qui me touche le plus, en tant que psychologue, est celui des personnes qui ne veulent pas informer leur parenté. Il y a ainsi parfois, entre la personne qui vient consulter et sa famille, une situation de conflit, ou une situation de dilemme, car ce qui est bien pour elle ne l'est pas forcément pour les autres. Ce qui revient à dire que si elle pense à elle, elle préfère ne pas en parler, et si elle pense aux autres elle devrait au contraire en parler. Il y a une tension entre les liens communs et des valeurs plus universelles: penser être solidaire, penser au bien pour les autres.

Je voudrais parler d'une des maladies qui m'ont tout particulièrement marqué. Dans la maladie de Huntington, les personnes peuvent demander un test présymptomatique à partir de l'âge de 18 ans. Si elles sont à risque, elles peuvent savoir si elles sont porteuses ou non du gène. Nous avons vu 500 personnes depuis 1993, et l'on a eu les cas de 10 jeunes venus nous voir alors que leurs parents, la mère ou le père à risque, ne voulaient pas connaître leur statut génétique. Là, le secret génétique va être brisé puisque, si l'enfant est porteur, cela veut dire que la mère ou le père est également porteur.

Nous avons eu beaucoup de chance jusque-là car parmi les 10 personnes rencontrées, aucune n'était porteuse. Cela dit, c'est une situation grave, et nous n'essayons pas de décourager les

gens de faire le test, mais de comprendre pourquoi le père ou la mère ne veut pas venir. Nous leur faisons surtout appréhender à l'avance quelle va être leur responsabilité. Pas seulement de savoir qu'il sont porteur ou non, mais d'avoir en soit ce savoir sur le statut génétique de la mère ou du père.

Pourquoi les gens ne veulent pas parler? Pourquoi cette difficulté à informer les apparentés?

Deux notions apparaissent lors des consultations génétiques, et dans n'importe quel type de pathologies: la honte et la culpabilité. Elles apparaissent très souvent. Un gros travail est à entreprendre sur ce point si l'on veut que l'information circule, et qu'une action de prévention se fasse au sein de la famille. Ce sont des notions qui peuvent être expliquées: pourquoi quelqu'un peut-il se sentir coupable d'avoir transmis un gène alors qu'il ne l'a pas choisi? Il y a des gens qui préfèrent ne pas parler à leur frère, à leur sœur ou à leurs enfants car ils ne supportent pas l'idée d'avoir transmis une maladie.

Cela pourrait peut-être faire partie d'un projet éducatif: apprendre aux personnes concernées que la culpabilité peut se transformer en responsabilité. Que le sentiment de responsabilité est davantage porteur et permet d'agir.

Madame Viviane Viollet

Mes réflexions en tant que mère d'enfants atteints du syndrome de l'X fragile et en tant que représentante associative s'appuieront sur les vécus des enfants et de leur famille pour aborder ce thème de la résistance au passage de l'information.

L'annonce du diagnostic X fragile provoque une véritable explosion. Il faut vivre l'annonce, l'entendre, la comprendre, découvrir la génétique et ses méthodes de transmission et, dans les mêmes temps, passer l'information de cette découverte de notre problématique au sein de notre famille parce que la maladie est héréditaire. Prendre conscience que l'enfant exprime une maladie transmise par la mère provoque un sentiment de culpabilité, de honte aussi : qu'avons-nous fait ? Notre procréation devient une procréation responsable : c'est héréditaire.

Il est alors réalisé que toute la famille pourrait être touchée. Toutes ces réflexions envahissantes et étourdissantes sont à gérer et c'est très difficile. Ce qui pourrait expliquer le passage ou le non-passage des informations au sein d'une même famille. Informer les autres membres de la famille est nécessaire puisque le généticien ne peut le faire, à cause du secret médical, mais c'est au risque de passer pour l'annonceur de cette mauvaise nouvelle qui vient tout chambouler.

Passer l'information est très important et nous prenons conscience de notre arbre généalogique qui peut être également un arbre à histoires familiales, avec des découvertes de non-dits, de problèmes divers, etc.

Découvrir l'existence du X fragile apporte des problèmes, peut en résoudre d'autres, en aplanir certains.

D'autres familles sont confrontées à un refus de savoir : «tais-toi, je ne veux pas que tu me dises ce qu'a ton fils.» Les couples qui ne veulent ou ne peuvent pas faire passer l'information dans leur famille, soit par refus de dire ou refus d'entendre, sont dans une souffrance énorme et font souvent appel à notre association pour parler de leurs angoisses. Nous vivons alors le partage des confidences. Bien sûr le secret médical est ici un véritable problème : comment faire passer une information qui rencontre déjà tant de résistance ? Comment pouvons-nous aider à un niveau associatif ? Nous recevons d'abord cette surcharge émotionnelle puis nous cherchons des solutions. Certains grands-parents réalisent que leurs petits-enfants ont des problèmes et nous appellent en disant qu'ils suspectent un problème mental, qu'ils ne savent pas comment faire pour savoir ce qu'il a et aider leurs enfants. Cette situation est délicate, nous ne pouvons rien dire et conseillons de contacter un généticien avec les parents de l'enfant.

Je m'étonne lorsque j'entends qu'il est préférable de faire les tests génétiques chez les personnes asymptomatiques une fois la majorité acquise. Dans le cas du syndrome X fragile, la fratrie est à risque, ce qui peut créer des angoisses bien avant les «18 ans». Plusieurs jeunes filles n'ont aucun signe extérieur du syndrome X fragile, mais risquent néanmoins d'être porteuses de la maladie, d'avoir des enfants handicapés mentaux. Elles désirent connaître leur statut de sujet à risque ou non, et cela devient pour elles un problème d'identité tel qu'avant même leur majorité elles se brisent psychologiquement, ne peuvent plus aller à l'école, etc. Inconsciemment, elles se croient «handicapées» car elles ne connaissent pas leur réalité. Là aussi, je crois qu'il faut être vigilant et répondre à leurs questions.

Je voudrais revenir à la question du passage de l'information à la famille : Comment la dire ? Quoi dire ? Est-ce le moment ? Comment est-ce perçu ? Cette annonce est une telle catastrophe qu'il y a un réel besoin de soutien de la part du généticien comme d'autres professionnels ayant pris en charge l'enfant dans un esprit pluridisciplinaire. Un réel besoin d'informations, non seulement orales mais aussi écrites, est ressenti. Ces deux formes d'informations sont indispensables car il est très difficile, au moment de l'annonce, de percevoir clairement tout ce que l'on vous dit. Un diagnostic précoce et une prise en charge précoce aident l'enfant atteint du syndrome X fragile à accéder à son autonomie, à s'intégrer.

Avec recul et tout le respect dû aux professionnels, j'aimerais apporter ici un exemple de situation quant aux partages de confidences.

Une mère dit à un médecin psychiatre que son fils exprime le syndrome X fragile. Ce médecin lui répond alors qu'il ne voit plus pourquoi il continuerait de s'occuper de lui car ce diagnostic est tout autre que celui qu'il envisage et que cela changera, voir annulera toute la prise en charge. Affolée, la mère appelle l'association car l'enfant était heureux de rencontrer ce spécialiste.

Le partage de confidences était fait dans l'intérêt de l'enfant, mais le résultat ne correspondait pas à celui espéré. Après plusieurs échanges et notre intervention associative, la prise en charge de l'enfant a été reprise. L'aide psychiatrique et l'aide génétique étaient essentielles pour cette famille. Ceci montre bien à quel point le passage d'informations n'est pas chose facile.

Le secret médical n'est pas une fin, mais un moyen de mieux protéger les intérêts des patients

Pr. Bernard Hoerni

Secret médical ne veut pas dire secret du médecin mais de la médecine. Autrement dit les secrets médicaux sont des secrets qui apparaissent et qui doivent être préservés, à priori, à l'occasion d'une intervention médicale, pour protéger les intérêts du patient. Être confronté aux intérêts de plusieurs personnes en même temps est un peu particulier en génétique : il y a les probants ou les proposants - le père ou la mère -, ou l'époux associé - les apparentés -; il y a aussi l'intérêt d'enfants qui peuvent être virtuels, et qui éventuellement ne viendront jamais au monde parce que leurs intérêts ont été considérés contraires à leur apparition.

Pour juger de ces intérêts multiples, et éventuellement contradictoires, divergents, nous sommes remplis d'incertitudes. Devant une personne que nous allons tester, nous ne savons pas à l'avance si elle va être positive ou non. Il y a des incertitudes sur les probabilités d'apparition. Cela va-t-il apparaître un peu, à 10 %, à 40 %, à 80 %? Sous une forme plus ou moins grave? On ne le sait pas toujours selon les maladies génétiques. Et dans quels délais cela va-t-il apparaître? À trente ans? À quatre-vingts ans? La personne va-t-elle décéder avant même que cela n'apparaisse?

Il y a également des incertitudes sur les conséquences pratiques objectives que cela aura - je pense au cancer du sein pour lequel on ne sait pas tout à fait à quoi sert de déceler des choses qu'on ne comprend pas très bien -, comme sur les conséquences psychologiques. On peut être négatif et se trouver complètement déstabilisé par la perturbation qu'aura entraînée la suspicion.

Protéger ou ne pas protéger le secret médical, dans l'intérêt de toutes ces personnes, me paraît donc d'une certaine manière un peu diabolique, car les problèmes sont multiples. Sans parler des oppositions dans les familles (on les connaît par le biais du Sida, quand, par exemple, des enfants sont positifs et que la mère refuse de le dire au père car elle ne veut pas qu'il sache qu'elle est positive, que c'est elle qui l'a transmis).

Quand nous avons affaire à la personne elle-même, il est sûr que l'on n'a pas grand-chose à lui cacher, mais peut-être ne doit-on pas forcément tout lui dire. Je pense à l'exemple du testicule féminisant. Il s'agit d'un homme génétique, qui est une superbe femme. Elle est stérile parce qu'elle n'a pas d'ovaires mais des testicules qui lui ont donné anormalement cet aspect féminin. Elle ne peut pas avoir d'enfants, et je pense qu'il faut qu'elle le sache. Mais est-ce la peine de lui

dire qu'elle est un homme? À quoi cela servirait-il ? Et puis n'est-ce pas notre définition arbitraire que XY est un homme? Oui, dans 999 000 cas sur 1 000 000 XY est un homme, et puis une fois il y a une femme qui est XY.

Dans ces cas de stérilité, nous avons l'habitude de dire qu'il ne faut pas nécessairement transmettre l'information au compagnon. Peut-être davantage encore pour le sida que dans les affaires de génétique, il faut éventuellement recommander de le dire au compagnon, dire que c'est leur responsabilité, mais que l'on peut simplement les aider à le dire ensemble quand c'est trop difficile à annoncer seul. Je ne pense pas tellement à des hommes et femmes, à des compagnons partenaires sexuels, mais à des enfants de parents, puisque nous avons dit qu'en principe on ne teste pas les enfants avant leur majorité si ça n'a pas de conséquence thérapeutique (c'est un accord à peu près général, même si, je crois, ce n'est pas tout à fait la loi). Si un enfant qui n'est pas encore testé à sa majorité le demande alors, et que nous découvrons une anomalie, il peut avoir besoin de partager ce secret personnel avec quelqu'un. Cela peut être sa grande sœur, ou son grand frère, un ami ou une amie, pas forcément ses parents. À partir de la majorité, les parents n'ont plus l'autorité parentale leur permettant d'être informés de l'état de santé de leurs enfants.

Le plus important est naturellement d'informer le patient d'une maladie génétiquement transmissible avec toutes les conséquences potentielles plus ou moins certaines, afin qu'il puisse prendre ses responsabilités pour avoir des enfants, ou prendre des précautions de diagnostic prénatal. Cela permet parfois, quand on a des précisions suffisantes, d'avoir des enfants normaux au lieu de ne pas en avoir par précaution ou parce que l'on a simplement l'impression qu'une «tare» plane sur la famille.

Cependant, cela devient très compliqué quand les autres membres de la famille rentrent en jeu. Ils sont en jeu car la maladie que l'on détecte chez le proposant peut avoir des conséquences pour d'autres apparentés, qu'en principe nous ne pouvons joindre autrement que par le proposant lui-même, lequel peut s'opposer à ce que nous le fassions. Là, je crois qu'il faut agir selon l'enjeu. Si c'est très important pour une sœur de trouver un gène de cancer du sein qui n'a pas beaucoup d'intérêt, on ne va pas pour autant la pousser à dire «il faut tester votre sœur». Dans d'autres cas, l'enjeu est vraiment très important et l'on va faire pression tout en s'efforçant quand même de respecter la volonté du proposant, et tout en sachant – ce qui est un avantage en génétique - qu'il n'y a pas d'urgence.

Pouvoir mûrir quand il n'y a pas d'urgence

Quelqu'un revient parfois cinq ans après. C'est très important de pouvoir prendre un mois, deux mois ou six ans pour permettre à chacun de mûrir. Quand un adolescent de 18 ans tombe des nues en apprenant qu'il est sous le coup d'une éventuelle «malédiction familiale», et qu'il décide ou non de se faire tester, je ne pense que vous vous jetiez sur lui parce que son grand-père à

une maladie de Huntington. Vous lui en parlez un peu, vous réfléchissez, d'autant plus qu'à 18 ans le diagnostic de cette maladie n'est pas très important puisqu'elle se manifeste vers 40-45 ans. On n'est pas à trois jours près ou à trois mois près. L'intérêt est donc plutôt d'essayer d'approcher les parents. En principe donc, on ne peut le faire qu'avec l'accord du proposant, dont le secret risque alors d'être révélé. Or il n'a peut-être pas envie de le révéler. Aussi, dans des cas d'enjeu très important, on court-circuite le malade, mais sans du tout révéler son secret, en essayant d'atteindre, non pas la parenté, mais le médecin de la parenté (si c'est possible, bien entendu). Dire à un médecin «voilà, nous avons des raisons de penser que la personne que vous suivez a peut-être un gène dont il serait intéressant d'avoir connaissance car cela peut avoir des conséquences très importantes pour lui, pour sa descendance ou je ne sais quoi. Voilà le genre d'anomalie dont il s'agit, à vous de jouer pour le chercher ou non, en fonction des circonstances».

Le contact personnel est donc difficile à éviter. C'est toutefois un renseignement, un résultat, que l'on ne donne pas à n'importe qui, bien entendu, que l'on doit transmettre par écrit et non par téléphone (nous avons eu de fâcheuses expériences en ce domaine).

Il faut aussi savoir que certains résultats peuvent n'avoir de conséquences que des décennies plus tard. Aussi, quand on détecte chez un patient de 20 ans des gènes de la maladie d'Alzheimer qu'il ne développera que dans soixante ans, est-il vraiment utile de le lui dire dans l'état actuel des connaissances ? Nous proposons plutôt qu'il y ait là aussi une espèce de code, de secret quelque part. Que l'on puisse garder cette information dans un dossier pour que vers l'âge de soixante ans la mémoire de cette anomalie ne soit pas perdue.

Nous avons pour l'instant des problèmes avec la question des transmissions directes de dossiers. Il y a des choses que l'on ne pourra pas transmettre facilement, en particulier concernant les tiers. Il faudra donc faire des dossiers doubles (je ne sais pas exactement quelles seront les solutions retenues lors de la discussion des droits des malades et de l'accès au dossier médical, et si les choses vont changer par rapport à la situation actuelle qui, si elle marchait bien, ne serait pas si peu satisfaisante que cela).

Ce matin, au Conseil de l'Ordre, nous parlions de la question des archives. Je crois qu'il faut garder 100 ou 150 ansles dossiers concernant les maladies génétiques : c'est très important et tellement intéressant pour eux et leurs familles. C'est toute la vie des malades.

Il y a des malades – on en a eu l'expérience – qui demandent que l'on détruise leur dossier. Or nous le faisons un peu vite. Et 2 ou 3 ans plus tard, quand le malade a un problème et demande où est son dossier, et que nous l'informons du fait qu'il avait demandé qu'on le détruise, il répond que nous n'aurions pas dû.

Nous n'avons effectivement pas le droit de détruire les dossiers, nous avons le devoir de les garder. Nous pourrions les mettre sous scellés, dire que le malade a demandé que son dossier soit détruit. Mais dans 40 ou 50 ans, si cela pouvait avoir un intérêt pour faire un diagnostic utile à un petit enfant, on se posera peut-être alors la question, on interrogera une commission d'éthique pour savoir si l'on peut aller contre la volonté exprimée 40 ou 50 ans plus tôt.

Enfin, l'intérêt du proposant peut être de passer, pour vérifier certains diagnostics, par le test de proches. On peut cependant se poser des questions sur l'activisme de certains proches qui vont mettre leur famille à feu et à sang. Nous n'avons pas le droit, ni nous médecins, ni d'autres soignants, ni les biologistes de contacter les autres membres de la famille. On peut d'ailleurs ne pas les connaître si le proposant ne nous les indique pas, même dans des petites villes. Quoi qu'il en soit le proposant n'est peut-être pas le plus apte à contacter les autres membres de sa famille.

Il devrait y avoir moyen, par l'intermédiaire des médecins traitants, de prendre connaissance de l'état de santé des gens en questions, avec naturellement les informations suffisamment nécessaires pour ne pas faire preuve d'incompétence à cause d'informations irresponsables. Vous vous souvenez de ce qui avait été dit: il vaut mieux, dans des cas difficiles, transmettre tout cela à un généticien compétent, plutôt que d'envisager des opérations risquées qui pourraient mal se terminer.

Beaucoup d'intérêt pour une personne donc, beaucoup de personnes avec beaucoup d'intérêts pour chacune d'entre elles, mais il reste que le médecin est quand même absolument attaché au respect du secret pour une personne en particulier. Et si celle-ci refuse de donner les noms de sa famille, si elle refuse que l'on révèle son secret d'une manière ou d'une autre, on peut difficilement aller contre, même si on doit alors tout faire pour la convaincre si l'enjeu est important. Cela est inscrit dans le code de déontologie, mais vise surtout le sida: dans certains cas de diagnostic grave, on peut le taire (si c'est une contamination infectieuse plutôt que génétique), mais par assimilation, on peut considérer qu'il y a des secrets qu'il faut absolument dire pour que d'autres, éventuellement, en profitent. Malgré tout, si cette personne, dans l'immédiat en tout cas, refuse, on doit respecter son secret.

Pr Didier Sicard

Il y a des situations, on l'a vu, qui sont presque binaires. Concernant la recherche en génétique, je suis frappé de voir que les gènes de prédisposition fascinent les chercheurs. Les cardiologues, par exemple, sont fascinés par la mort subite, par l'aspect génétique de la mort subite. Mort subite qui peut arriver à 18 ans ou à 90.

Comment peut-on faire de la recherche génétique sur un gène de prédisposition dont on est absolument certain que l'information n'est pas recevable? Comment dire à quelqu'un qu'il est porteur d'un gène dont on ne sait pas s'il le tuera à 18 ou 90 ans, mais que l'on veut le protéger d'un risque incalculable! Au fond, on se heurte à un problème de limites, et ces limites sont en contradiction avec la gourmandise éthique. La recherche, dans ce domaine, n'a-t-elle pas besoin de temps?

Pr Marie-Louise Briard

Il y a évidemment un problème à propos des recherches qui peuvent être menées sur le plan génétique. Les cardiomyopathies sont un bon exemple. Il s'est passé exactement le même phénomène que pour la maladie de Huntington : les résultats de recherches n'ont pas été communiqués d'emblée aux personnes qui avaient participé à l'étude et qui ne demandaient rien. Les familles ont cependant reçu une lettre indiquant que les personnes à risque de la famille pouvaient savoir si elles étaient porteuses ou non et qu'elles pouvaient consulter à ce sujet. Des précautions doivent être prises pour réaliser ces tests génétiques dans de bonnes conditions. Les personnes asymptomatiques mais à risque de développer la maladie qui veulent connaître leur statut génétique doivent adhérer à un protocole faisant intervenir une équipe pluridisciplinaire. Des entrevues avec les professionnels leur permettent de décider si elles veulent savoir ou ne pas savoir ; il existe une consultation pluridisciplinaire de prise en charge de ces tests présymptomatiques des plus compétentes à la Pitié-Salpêtrière. Très peu de personnes ont fait la démarche de consulter à ce propos : elles n'avaient pas envie de savoir. Dans leur famille, il y a des personnes qui savent qu'elles sont réellement exposées à décéder subitement. Mais elles-mêmes n'ont pas envie de savoir.

Madame Marcela Garguilo

Pour les cardiomyopathies, des cardiologues étaient très surpris de constater que six mois après avoir envoyé des lettres disant «grâce à vous nous avons découvert le gène, nous pouvons maintenant répondre, si vous souhaitez connaître votre carte génétique venez nous voir», seules deux ou trois personnes étaient venues les voir.

Nous ne répondons pas systématiquement à la demande de quelqu'un qui veut savoir s'il est porteur. Il y a d'abord une consultation avec un cardiologue, puis avec un généticien et un psychologue. Ce n'est qu'après un temps de réflexion que les gens reviennent pour faire des prélèvements.

Une violence potentielle de dire l'indicible

Pr Didier Sicard

Quand les cardiologues se demandent s'ils vont installer un défibrillateur, ils se placent en position de prévention. Au fond, la médecine dit «moi je sais. Vous, vous ne voulez pas savoir, mais je garde cela dans mes dossiers, je travaille dans mon laboratoire, je travaille pour la science». A un moment donné, cette position va déboucher sur une attitude préventive, mais

cela va être difficile car la médecine va être confrontée, sous une allure de médecine préventive, à une violence potentielle de dire l'indicible. Or il y a une limite. On ne peut pas, malgré tous les psychologues du monde, malgré la générosité des uns ou des autres, prédire un avenir de myocardiopathie à quelqu'un dans un avenir aussi indéterminé.

Pr Marie-Louise Briard

Dans ce cas, tout repose sur la clinique. Soit la personne veut connaître réellement son statut génétique et c'est son choix. Cela est évidemment plus intéressant quant il existe une mesure préventive. Soit il lui est dit «Il faut vous faire suivre parce que vous êtes plus exposé en raison de vos antécédents mais nous ignorons si vous êtes réellement exposé. Voyez régulièrement votre cardiologue». De toute façon, il faut être conscient que l'on peut rarement mener une action en amont.

Pr Marc Jeanpierre

Il y a la cardiomyopathie, mais il y a des signes plus violents. Je voudrais vous rapporter une histoire qui s'est passée à Port-Royal. Il s'agit d'un bébé mort subitement en salle de naissance sans aucune cause, et alors que tout s'était bien passé. Les réanimateurs sont venus, mais ils n'ont pas pu le réanimer. Ce n'était jamais arrivé, mais il y avait forcément une cause. Une enquête a donc été menée et nous avons effectivement appris que le grand-père de la femme qui venait de perdre son bébé était décédé subitement à 33 ans. Le simple interrogatoire a mis en évidence une forme familiale de risque de mort subite.

Tout cela est délicat, et il n'est pas très agréable de dire à quelqu'un qui vient de perdre son enfant qu'elle risque en plus de mourir n'importe quand. Cependant, dans ce genre de syndrome, en dehors même du traitement, nous pouvons donner des conseils simples: il y a par exemple des médicaments nocifs. On peut tuer les gens simplement en les traitant avec des médicaments inadaptés.

Il y a donc diverses formes en génétique, certaines par exemple pour lesquelles les gens vont réagir à un bruit et mourir subitement. Cela dépend du gène en cause. C'est hétérogène, ce ne sont pas les mêmes anneaux, il n'y a pas de traitement potentiel, mais il y a des formes qui sont plutôt sensibles au bruit: une sonnette, un bruit violent peut entraîner le décès immédiat d'une personne.

Pr. Herbert Geschwind

C'est quand même un problème de probabilité. Le risque qu'une personne meurt des suites d'un infarctus du myocarde subit à l'âge ou il est convenu de penser qu'il apparaît le plus fréquemment est quand même infiniment plus grand que celui de mourir d'un trouble du rythme induit par une cardiomyopathie, connue ou inconnue, en tout cas nettement moins fréquente. Ce qui pose le problème de la prévention, le problème du principe de précaution qui m'intéresse et m'intrigue de plus en plus: faut-il implanter des défibrillateurs en grande série pour éviter une mort subite par fibrillation ventriculaire, par tachycardie ventriculaire à la suite de n'importe quoi, d'un match de tennis, d'un stress, d'une émotion, d'un repas copieux ?

On sait effectivement que dans certaines familles il y a des personnes qui ont fait des morts subites, même si on ne sait pas très bien comment car à l'époque où ces faits se sont déroulés, cette pathologie n'était pas tellement diagnostiquée. Je vous rappelle qu'il y a des gens qui font tout simplement des syncopes vagales, et qu'une syncope vagale, en principe, est un phénomène bénin si on le traite très rapidement, mais il est vrai que l'on peut mourir sur cœur sain des suites d'une syncope vagale si les manœuvres de ressuscitation ne sont pas faites immédiatement. Cela veut-il dire que lorsque l'on va chez le dentiste, il faut aussi implanter un défibrillateur? Jusqu'où faut-il aller, en fonction du passé, pour prévoir l'avenir?

Pr Didier Sicard

L'argument thérapeutique ne me paraît pas forcément un argument éthique. Mettre en avant la finalité thérapeutique potentielle comme un encouragement à dire, méconnaît les conséquences négatives de cette potentialité. La médecine ne peut pas considérer qu'une attitude de prévention potentielle la décharge du poids de dire.

Pr Emmanuel Hirsch

Quel est le rapport entre la génétique dont vous parlez et la thérapeutique: est-ce un acte médical ou est-ce autre chose? L'une des confusions ne vient-elle pas du fait que l'on assimile au médical un certain nombre de données qui ne relèvent plus spécifiquement de ce que l'on aurait pu appeler le médical?

Pr Marc Jeanpierre

Il est très rare qu'un diagnostic génétique puisse déboucher sur un traitement spécifique. Ceci étant, pour les canaux – suivant le canal, vous aurez, bien entendu, un traitement - c'est un des rares exemples où la connaissance du gène et de la mutation peut aider à définir un traitement.

Les limites de la chirurgie prophylactique

Dr Edwige Boursstyn

Nous sommes conduits, en cancérologie, à proposer des chirurgies prophylactiques dont nous ne savons pas encore la qualité des résultats. Nous ne connaissons donc pas la prédictivité. La possibilité d'avoir le cancer, entre tel et tel âge, est la seule réponse que donnent les généticiens. En tant que chirurgien, et de plus en plus, on nous pousse à faire de la chirurgie prophylactique. Or cette chirurgie est extrêmement mutilante puisqu'il s'agit pour les femmes de faire une mastectomie (on dit actuellement qu'il faut le faire avant trente ans si l'on veut que ce soit utile), et une mastectomie bilatérale (avant quarante ans), sur un risque potentiel de cancer qui n'est pas un risque de 100 %. Une chirurgie dont nous ne savons pas non plus évaluer la mise à l'abri de la maladie puisque l'on sait que les femmes mastectomisées ont un risque de développer un cancer du sein après intervention de 5 % (les études ne sont pas plus anciennes que de 10 ou 15 ans), et encore plus pour le cancer de l'ovaire. L'argument thérapeutique que l'on nous donne nous force donc de plus en plus à nous orienter vers des thérapeutiques qui vont complètement bouleverser la vie, mutiler ces personnes. Quelle va être la qualité de vie d'une femme qui n'a plus ses deux seins, qui n'a plus d'ovaires ? Que va-t-il lui arriver le jour où, à 33 ans, elle va vouloir souscrire un emprunt ? Le médecin de l'assurance va savoir que cette mastectomie est forcément liée à un cancer. En plus de sa vie personnelle et des retentissements psychologiques, sa vie dans la société sera complètement troublée.

Ces mesures thérapeutiques de médecine de prédiction, puis de médecine de prophylaxie, de chirurgie prophylactique, nous posent, en tant que onco-généticiens, des questions. Nous allons faire cela chez une femme de trente ans, or si dans 5 ou 10 ans un médicament sort sur le marché, elle sera toujours sans ses deux seins et sans ses deux ovaires.

Notre information est forcément influencée par ce que l'on ressent. Je n'ai jamais pu proposer à une femme une mastectomie prophylactique. Je ne suis peut-être pas une femme de progrès, mais pour l'instant je m'y refuse. Progrès, modernité: ce sont des termes que l'on peut discuter, mais les conséquences et notre absence de connaissances justifient que l'on s'abstienne.

Nous savons aussi qu'il y a des dérives dans le domaine de la procréation chez les femmes ayant un cancer du sein. Je crois que les onco-généticiens et les cancérologues ont fait une expertise publiée à l'INSERM, essayant d'établir que les consultations et les conséquences

soient à peu près standardisées. Devant cette standardisation se pose aussi une question quant à nos croyances. Les comportementalistes disent que la question des croyances est erronée, et donc que cela se travaille, mais il est vrai que nous allons avoir un comportement, une attitude particulière vis-à-vis de ces femmes. Il est vrai qu'en tant que femme – et les autres chirurgiens le disent – nous sommes plus souples dans l'ovariectomie prophylactique, parce que cela se voit moins. Or quand on regarde le travail d'André Heman sur les conséquences psychologiques de l'ovariectomie prophylactique, on voit qu'elles sont tout aussi importantes.

Pr Marie-Louise Briard

Si l'on estime qu'en proposant d'informer une famille, l'objectif est que la seule personne qui ne se posait pas de questions sur son avenir, entraînée dans une démarche qu'elle ne peut contrôler, en arrive à prendre une décision radicale, cela pose à n'en pas douter de vraies questions d'ordre éthique. Il en va de même dans les familles où il y a eu des morts subites : ses membres savent qu'ils sont exposés à décéder brutalement, s'ils ont perdu un père ou une grand-mère. Mais ont-ils pour autant envie de savoir qu'ils ont hérité de l'anomalie génétique qui en est responsable ? Bien souvent ils n'ont pas envie de savoir.

On pourrait longtemps débattre à propos des maladies pour lesquelles il est recommandé de faire un test afin de porter un diagnostic présymptomatique. Je rappelle qu'en matière de tests génétiques, la loi précise qu'ils ne peuvent être prescrits et réalisés que dans l'intérêt du patient. Il faut donc se poser la question du réel intérêt des personnes à risque d'une famille quand on souhaite les informer de l'existence d'un test. Soulignons cependant que la vision des professionnels peut différer de celle des familles concernées.

Il y a un intérêt par exemple à faire le dépistage à la naissance de la phénylcétonurie ou de l'hypothyroïdie chez tous les nouveau-nés parce que l'on sait très bien qu'en les traitant on va éviter chez eux un retard mental. Mais pour beaucoup d'autres pathologies, l'intérêt n'est pas aussi évident pour l'enfant et on ne saurait retenir comme intérêt le simple fait de pouvoir informer quelques couples du risque encouru par leurs enfants. Ce ne saurait être le but d'un dépistage chez le nouveau-né. Celui-ci doit en tirer un bénéfice direct. De même dans la pratique de la génétique médicale il me semble qu'il ne faut chercher à transmettre une information que si celle-ci est utile pour celui ou celle que l'on cherche à toucher.

Le «choix» entre une vie de délabrement et une vie sentinelle

Pr Herbert Geschwind

Aura-t-on le choix entre une vie de délabrement et une vie sentinelle? Nous avons eu l'exemple du délabrement physique, et de l'autre côté la possibilité de se faire éventuellement protéger par des systèmes sentinelles, du style *pacemaker*, défibrillateur, etc. Quelles en sont les conséquences sur la société, sur l'individu et sur l'environnement, la famille? Quel est le résultat sur le psychisme, sur l'activité, sur l'état mental des personnes que de se sentir «protégé» par quelque chose, une sentinelle qui veille sur la personne et la met «à l'abri de la mort»?

Madame Marcela Garguilo

Une collègue qui travaille dans le service du professeur Consoli connaît très bien les problèmes des personnes portant un défibrillateur. En effet, psychologiquement ces gens-là ne vont pas bien. Il y a aussi l'autre modèle, qui ne relève pas de la génétique, c'est la maladie de Parkinson. Monsieur Debray connaissait un patient qui a bénéficié de cette technique opératoire: on implante des électrodes, le malade guérit, va très bien sur le plan moteur, mais pas très bien psychologiquement.

Pr Robert Zittoun

Les questions graves soulevées par la génétique ne lui sont pas spécifiques. Le problème est d'être très en avance sur le temps et d'avoir la capacité de prévoir, avec une certaine marge d'incertitude et selon certaines probabilités, très longtemps à l'avance, des choses mauvaises. Cela nous ramène aux oracles antiques, nous sommes vraiment là dans la prédiction. Elle est scientifique mais ramène à cette démarche qui a existé de tout temps. La question est de savoir ce que l'on peut faire de cette prédiction. Dans la mythologie toujours, les gens essayaient d'échapper au sort.

Je voudrais faire part d'une histoire qui s'est déroulée tout à l'heure: la mère d'une jeune patiente était extrêmement désespérée et agressive à l'égard du corps médical car les médecins n'avaient pas, au moment où cela avait été découvert, annoncé à sa fille le début d'une rechute de leucémie pourtant constaté lors d'un examen cytogénétique. L'annonce n'a été faite que quelques mois après. Que dire? Je pense que nous avons eu raison, et je continuerai à le faire: ne pas annoncer à l'avance quand cette annonce serait inutile, car nous n'avons rien à proposer de sérieux. Il y a donc un secret redoutable mais que je vais garder pour moi.

Bernard Hoerni soulevait un problème évidemment difficile: secret pour moi, mais où et dans quel dossier, et dans quel dossier double, à une époque où l'on se retrouve pratiquement sous la contrainte de tout dire, de donner une information sur tout? On sent bien cette pression sociale: il y a une obligation de dire et une obligation de prouver que l'on donne bien l'information. Toute une mécanique sociale s'est mise en branle par rapport aux vérités que la médecine, par ses différentes méthodes, est capable de mettre en évidence, qui peuvent avoir un intérêt pour le futur, et qu'elle est sommée, finalement, d'annoncer sur-le-champ. Certes, la génétique fait surgir toutes ces problématiques en force, avec tout ce que vous avez dit sur les écarts de norme, les familles, etc., mais la question dépasse la génétique.

Pr Bernard Hoerni

La Cour de Cassation reconnaît très bien que l'on peut retenir une information si l'on estime qu'elle sera plus nuisible qu'utile. Nous allons mettre en acte les modalités pratiques d'inclusion de l'information, et d'inclusion dans le dossier de la preuve qu'elle a été fournie. Donc les réserves évoquées sont vraies, mais je crains qu'elles ne soient pas suivies.

Le secret médical, ce n'est pas si simple, et je voudrais à mon tour raconter une histoire de ma consultation d'aujourd'hui. Un patient m'a demandé de fournir un certificat médical donnant son diagnostic au Conseil de l'ordre. Pourquoi? Parce que le Conseil de l'ordre l'exige pour des questions de possibilité de remplacement en cas d'arrêt maladie. Autrement dit, il y a les principes, et il y a la réalité, les pratiques sociales qui malheureusement sont souvent des entorses graves aux principes éthiques ou même déontologiques.

Ma dernière remarque concerne la question de dire ou ne pas dire à la jeune fille mineure de 16 ans qui veut savoir. C'est sur ce point que le principe d'autonomie devrait être mis en avant avec force. On a récemment beaucoup dit sur la possibilité et le droit des mineurs à recevoir des informations et de participer aux décisions concernant leur propre traitement de médecine.

Quand la génétique fait perdre ses nuances à la psychiatrie

Pr Quentin Debray

En psychiatrie, nous ne rencontrons pas actuellement trop de difficultés puisqu'il y a peu de maladies pour lesquelles une cause génétique est reconnue de façon précise et scientifique. Bien sûr, il y a des cas d'aberrations chromosomiques ou des anomalies cytogénétiques, rares, et guère toujours diagnostiquées. Mais pour la majorité des troubles, on ne trouvera que, çà et là, des agrégations familiales, ou statistiques, qui ne pourront pas déboucher sur des mesures particulières. Néanmoins, nous sommes très sollicités par les familles ; la génétique comme la

psychiatrie est un domaine explosif, cela fait deux domaines sensibles qui multiplient leur pouvoir angoissant. Vous savez que la psychopathologie est souvent fort subtile dans notre métier, avec un examen nuancé des facteurs et des influences qui ont pu générer l'affection. À l'inverse, dès que la génétique entre en scène, les discussions s'alourdissent, avec la loi du tout en rien, la désignation violente d'une tare, le poids écrasant d'une fatalité. Je vais vous présenter trois types de situation, trois exemples. La première situation est dramatique. Une famille que j'ai bien connue, un couple et ses trois fils. Les deux premiers garçons ont déclaré jeune une schizophrénie grave qui a entraîné un suicide vers 20 - 25 ans. Schizophrénies dures, agressives. Le troisième fils est bien portant, marié, des enfants. Nous avons suivi ces parents, nous les suivons encore, ils étaient extrêmement traumatisés. Quand la génétique débarque en psychiatrie, cela peut être extrêmement dramatique. Deuxième type de situation : la présence de plusieurs cas d'affections psychiatriques au sein d'une famille amène une régression psychologique où les uns et les autres s'agressent et se dénoncent ; on règle des comptes, on accuse l'autre branche d'avoir transmis la «tare» en ignorant désormais tous les facteurs d'environnement. Je pense à un homme d'une cinquantaine d'années maniaco-dépressif, travaillant beaucoup, bien équilibré par le lithium, dont la mère s'est autrefois suicidée. La sœur de cet homme a souffert de troubles dépressifs. L'épouse de cet homme est anxieuse et sensible, toujours à l'affût de la moindre décompensation de son époux. Le couple a plusieurs enfants dont une fille qui présente une névrose obsessionnelle caractéristique. Régulièrement, la mère veut me faire dire que la névrose de la jeune fille est héritée du père, que le père est responsable, coupable de cette affection. Or je n'en sais strictement rien. Il n'y a aucune preuve. On essaie de m'extirper cela de façon grossière et caricaturale. Par contre, j'ai bien l'impression que les disputes et les dénonciations, l'anxiété constante de la mère, ses attitudes de revendications n'arrangent guère la pathologie de la jeune fille. Je pense qu'il serait préférable de se calmer. En définitive, la présence et la mise à jour du facteur génétique compliquent et aggravent ici la situation familiale. Parallèlement, nous savons qu'un trouble qui est peut-être lié à un facteur génétique, comme la psychose maniaco-dépressive, peut réagir de façon satisfaisante à un traitement par le lithium ; il ne faut donc pas systématiquement dramatiser.

J'ai donc l'impression que le public est mal informé, et que notre connaissance imprécise des déterminismes ne fait que renforcer l'anxiété et l'incertitude des patients et de leurs familles: nous parlons de risques, de probabilités, de statistiques, par exemple en ce qui concerne les perspectives d'évolution à long terme d'une maladie chronique, schizophrénie ou dépression récurrente. En définitive, assez souvent, je préfère ne pas évoquer le domaine génétique. Quand on me pose des questions, j'essaie d'informer mes patients.

Dans un troisième type de situation, nous avons affaire à des personnes raisonnables et cultivées. L'un des parents est maniaco-dépressif ou souffre de dépressions récurrentes. Le couple a plusieurs enfants et se pose la question d'une prévention des troubles. Nous tombons en général d'accord pour exercer une certaine vigilance et s'apprêter à traiter leur progéniture à la moindre alerte, mais sans générer ici une obsession du risque suspendu comme une épée de

Damoclès. Il faut sans cesse rappeler que les hérédités, s'ils elles existent, ne se transmettent pas à 100 %. Je dirai donc : pas trop de secret et pas trop d'information, afin d'éviter des obsessions supplémentaires.

Pr Marc Jeanpierre

À propos de psychiatrie et de génétique, je voudrais faire remarquer que si vous avez un défaut congénital dont le risque de récurrence est de 5 %, on n'hésitera jamais à vous le dire, en expliquant que vous n'avez pas de risque mais qu'il est quand même préférable que vous le sachiez. Le risque de récurrence de la schizophrénie, lui, est de 10 %. Or quand vous comparez une liste des malformations congénitales à une liste des maladies psychiatriques avec leur risque respectif de récurrence, celui-ci est toujours plus élevé pour les maladies psychiatriques, mais il n'est jamais présenté de manière génétique.

Vous avez raison de parler du lithium car dans l'esprit des gens maladie génétique signifie maladie incurable, alors qu'en réalité c'est tout ce que l'on traite.

Pr Quentin Debray

En psychiatrie, cela est vécu différemment car nous avons tellement parlé des neurotransmetteurs, de la psychiatrie biologique, des traitements psychotropes, que finalement, pour certaines personnes, le facteur génétique est plutôt compris comme un espoir thérapeutique.

Pr Marc Jeanpierre

Ce n'est pas mono factoriel, il n'y aura jamais de gène de la schizophrénie. On ne peut pas prévoir l'avenir, mais il n'y a pas un gène en cause. Ce sont plutôt plusieurs gènes «qui contribuent à».

Pr Quentin Debray

Je crois qu'il faut être extrêmement prudent car il existe un certain contingent de schizophrénies lié à des aberrations chromosomiques, et des théories totalement non génétiques, c'est pourquoi je considère que nous sommes dans le flou, même s'il y a une grosse fréquence familiale.

Pr Marc Jeanpierre

Je voudrais citer une anecdote plutôt intéressante. Il s'agit d'une expérience de psychologie qui a été faite par un collègue généticien de Sao Paulo auprès d'étudiants en médecine avant et après les cours de génétique, pour voir s'ils modifieraient leur comportement par rapport à la maladie d'Alzheimer. Or, si 40 à 50 % d'entre eux voulaient bien être testés auparavant, lorsqu'on les a convoqués pour les tester, aucun n'est venu. Donc aucun n'a voulu savoir.

De l'impossibilité à faire, à la responsabilité de dire

Jean Wils

Je voudrais réagir à ce qu'a dit Robert Zittoun, notamment au fait de garder un secret pour soi et de ne pas donner l'information. Je suis très gêné par cette façon de faire car vous êtes parti du principe que comme vous ne pouviez rien faire, vous n'aviez pas à transmettre l'information. Votre argument est donc thérapeutique. Mais pourquoi cette personne ne pourrait-elle rien faire de ce que vous lui dites ? Faire quelque chose de ce que l'on dit doit-il toujours être de l'ordre du thérapeutique ? Cela ne peut-il se situer ailleurs ? A-t-on le droit finalement de décider de ce qui est bon pour l'autre ?

Pr Bernard Hoerni

L'intéressé lui-même est très mal placé pour pouvoir juger d'une chose que les médecins ont du mal à gérer, et dont on ne sait pas la nature, avec toutes les incertitudes que nous avons. Il m'est arrivé de me poser cette question: si j'avais – chose que l'on voit à l'usage – à annoncer à quelqu'un qu'il a quelque chose qui menace sa vie dans les six mois – des métastases inapparentes autrement que sur des radios pour quelqu'un qui va très bien – je sais que, dans l'ensemble, cela serait toxique. Cela ne veut pas dire que ce ne sera pas utile pour quelqu'un en particulier, mais même à la personne considérée, on ne peut pas matériellement dire «voulez-vous savoir que vous avez quelque chose dont la connaissance ne mène à rien?» Je serais incapable de répondre à ce genre de question. Même en comprenant médicalement ce à quoi cela correspond, je ne sais pas si je voudrais apprendre que dans six mois je vais faire un cancer du pancréas, en supposant qu'aujourd'hui on puisse me faire un test.

Pr Herbert Geschwind

L'argument thérapeutique n'est pas forcément le seul. Une information de ce type peut changer le projet de vie. Comment vit-on les derniers mois de sa vie quand on sait ce qui se passe?

L'avant et l'après-test: de l'importance d'anticiper le résultat

Pr Marie-Louise Briard

Quand on envisage de réaliser un test génétique présymptomatique, il vaut mieux se poser la question avant. Il faut anticiper, savoir au préalable ce que l'on a envie de faire et ce qu'on attend du test. Je n'ai pas bien compris l'exemple donné par Monsieur Zittoun. S'il s'agissait de surveiller par un caryotype une jeune fille qui avait déjà eu une leucémie, elle devait (mais aussi ses parents) avoir conscience de l'objectif de cet examen : savoir si elle débutait une rechute. Quel que soit le critère examiné, qu'il soit génétique ou non, se pose la question de la découverte d'un indice de rechute. Doit-on le rechercher ? Si on le trouve, faut-il le dire ou ne pas le dire ? Dans le cas que vous avez évoqué, la difficulté était importante puisque vous pouviez découvrir que d'ici quelques mois cette jeune fille allait faire une rechute, elle pouvait aussi reprocher d'avoir fait un tel contrôle sans qu'elle soit informée du résultat. Ces examens génétiques, faits dans le cadre d'une surveillance, ne sont pas de la même essence qu'un test génétique réalisé dans le but d'améliorer le conseil génétique ou de savoir si une personne asymptomatique est réellement exposée. Faire un test génétique chez une personne qui n'est pas symptomatique pour connaître éventuellement son avenir suppose d'y avoir pensé avant de réaliser le prélèvement. Nous avons toujours le temps de faire une prise de sang. Malheureusement, beaucoup de prescriptions de tests génétiques sont faites trop rapidement, sans que le candidat au test se soit réellement demandé ce qu'il fera du résultat. Les conséquences sont variables selon la pathologie. Le candidat au test doit s'interroger quand le résultat attendu ne peut que lui indiquer la multiplication par deux ou par trois d'un risque qui au départ n'est pas très important. Quand il y a demande d'un tel test, il faut vraiment l'encadrer.

Pour les maladies psychiatriques, je ne vois pas quel test fiable nous pourrions proposer. Il m'est arrivé de constater en consultation génétique des antécédents de maladies psychiatriques et même d'avoir des demandes pour ce motif. J'ai toujours tenté d'être rassurante à ce sujet car les facteurs de susceptibilité génétique sont mal définis.

Dès qu'un test est envisagé, il faut néanmoins réfléchir avec le consultant à l'après test.

Alain Koskas

Notre échange me fait penser aux premiers pas de la thérapie familiale: nous pensions qu'en établissant un génogramme sérieux, nous allions pouvoir lever les secrets et permettre d'éviter des répétitions multi-générationnelles. Chacune des cinq générations qui étaient là, faisait son génogramme. Mais sans se demander pourquoi nous mettions en œuvre ce génogramme à un moment donné, pourquoi cette demande de lever le secret, sans anticiper non plus la question de faire vivre les résultats de cette recherche. Nous avons donc effectivement un certain nombre de

réponses, de répétitions qui s'affichaient sur des tableaux, montrant que certains d'entre nous risquaient gros, pour eux, leurs enfants et leurs petits-enfants. Certaines générations étaient très menacées, la place de second ou de troisième devenant terrible dans certaines familles, et nous vivions avec cette certitude que le génogramme affiché allait prédire l'avenir. Or nous avons constaté que les répétitions multi-générationnelles, particulièrement en médecine psychosomatique, se répétaient quand même, bien que le secret ait été éventé. Avec le temps, nous nous sommes rendu compte que c'était le secret, au niveau du réel, qui était éventé, et non la famille fantasmatique. Cette famille, à qui la projection permettait de rendre la vérité patrimoine familial, n'était pas abordée. Tout le travail des années suivantes a justement permis de faire en sorte que les réalités se transforment petit à petit, et dès l'origine, en patrimoine familial, pour que celui qui a été demandeur en fasse quelque chose, fasse en sorte que la famille entière se retrouve avec ce patrimoine nouveau.

Comment faire pour imaginer, dès le début, un protocole qui permette de faire quelque chose du secret, des secrets ? Tant pour le demandeur que pour la parenté ?

Les gènes du patient parlent à sa place

Michel Baur

On semble découvrir que la génétique casserait quelque chose dans la relation médecin-malade. Si l'on considère que la maladie est psychosomatique, la parole est quelque chose d'important, or, les patients sont déjà partiellement dépossédés de cette parole. Et pas seulement à cause de la génétique. Si l'exercice médical des siècles passés, faute de mieux, consistait à écouter les patients, le caractère «scientifique» de la médecine d'aujourd'hui consiste, d'abord, à n'examiner que des radiographies, des images, des examens, des résultats de laboratoires pour décider du diagnostic et du traitement. La parole du patient sur sa maladie restant plutôt secondaire. Ce n'est donc pas un problème tellement nouveau: on connaît déjà, sans la génétique, le malade virtuel.

La nouveauté avec la génétique tient au fait que les gènes du patient parlent à sa place. On l'écoutait peu avant et c'est maintenant son corps qui parle pour lui. Comment concevoir la relation d'un médecin et d'un patient sur une parole qui n'existe plus?

Si l'on ne prend pas la précaution, pour le patient, de lui restituer sa propre parole, c'est-à-dire la façon d'appréhender ce que son corps dit mais qu'il ne peut exprimer avec des mots, on remet gravement en question, sur un plan éthique et philosophique, la relation médecin-malade en lui donnant une dimension de démiurge.

La santé fait partie des droits de l'homme, elle est un droit inaliénable. À ce titre, la génétique interroge sur des problématiques nouvelles et la conception du droit à la santé. Il n'est pas éthique de dire et de prédire si l'on ne sait pas soigner ce que l'on découvre. Or, la tentation du

chercheur est souvent grande d'annoncer une possibilité thérapeutique pour conforter l'obtention de crédits ou l'augmentation de ses moyens. Si l'on a le traitement, ou l'acte préventif, il n'est pas éthique de l'afficher si, en matière de santé publique, nous ne sommes pas capables de le généraliser pour tous, faute d'un financement suffisant.

La génétique peut être également dérangeante en matière de santé publique dans la mesure où, de par son contenu, elle constitue pour la collectivité un fort impact émotionnel et philosophique interrogeant sur le sort des hommes et leur condition humaine. Comme d'autres spécialités médicales, elle constitue une «surveillance» qui peut accaparer beaucoup d'actions de santé publique aux motifs d'un bien être général. Les «vérités» génétiques peuvent renforcer et écraser l'équilibre entre les concepts de santé publique et la façon individuelle d'appréhender et de gérer sa propre santé. La génétique peut être le fondement d'actions collectives de santé relevant «du meilleur des mondes» vidant encore un peu plus la nécessaire capacité individuelle à savoir se prendre en charge.

Prédiction génétique et responsabilité face aux facteurs d'environnement

Pr Laurent Beaugerie

Je voudrais faire un commentaire sur la balance génétique et environnement, et sur le tout génétique qui a été évoqué. En gastro-entérologie, on dit que l'intestin est l'interface entre le soi et le non soi. Or que caractérise le mieux le soi sinon le génome? Si l'on prend une maladie chronique comme la maladie de Crohn, par exemple, une maladie pluri-factorielle (comme finalement la plupart des maladies – une maladie purement génétique est quelque chose d'assez marginal en termes statistiques), nous savons maintenant qu'il y a des gènes de susceptibilité et des facteurs d'environnement. Mais pour le grand public, pour les familles de patients, le fait d'avoir le gène de susceptibilité a un poids considérable. «J'ai un grand-oncle qui a la maladie. Quelle est la chance que je la transmette à mon enfant?» est une question récurrente. Or le tabac, ce facteur d'environnement dont on sait qu'il augmente les chances d'avoir la maladie de Crohn et aggrave son évolution, pèse davantage. C'est un élément vis-à-vis duquel le malade pourrait se conduire en responsable. Ce qui est génétique le désresponsabilise: il est victime en quelque sorte de son arbre généalogique. Il faut donc rétablir les justes valeurs des choses, les relativiser.

Le patrimoine génétique, auquel on ne touche pas, est le dernier sanctuaire du secret médical: il faut demander l'autorisation pour savoir quel est son patrimoine génétique. Il y a par ailleurs, dans l'intestin de l'homme, plus de bactéries que de cellules qui ont son patrimoine génétique, et si l'on est près de connaître tout le patrimoine génétique humain, nous ne savons à peu près rien de la composition de cette flore intestinale. Pourtant, c'est peut-être elle, en modifiant l'environnement – tout ce que l'on mange, le tabac, etc. – qui sera le plus susceptible d'agir sur le

pronostique des maladies. La frontière entre la génétique et l'environnement n'est donc pas si évidente qu'on peut l'imaginer actuellement. Le troisième millénaire sera peut-être davantage marqué par l'influence du non soi que par l'envie d'aller encore plus loin dans les recherches génétiques.

Pr Marc Jeanpierre

Juste un point extrêmement important concernant la parole: s'il y a un caractère essentiel dans la consultation de génétique, c'est qu'elle dure très longtemps. Elle est l'endroit même où il faut beaucoup de temps pour métaboliser l'information, ce qui ne peut se faire que très progressivement.

Pr Marie-Louise Briard

La consultation de génétique est le moment où les personnes peuvent trouver une écoute attentive. Le consultant peut y parler de ses problèmes mais aussi de ceux de sa famille. Même s'ils ne sont pas assez nombreux dans nos consultations, les psychologues ont une place très importante car la consultation de génétique est toujours un moment difficile.

Je voudrais aborder le problème des maladies génétiques graves. Quand on évoque les tests génétiques on parle beaucoup plus souvent des maladies multifactorielles, notamment des cancers pour lesquels, à y bien regarder, il y a peu de cas réellement génétiquement déterminés. La génétique concerne en première intention ces nombreuses maladies rares mendéliennes ou chromosomiques, souvent très graves, ne relevant pas malheureusement de thérapeutiques qui permettraient d'y faire échec. Chaque fois, elles soulèvent problèmes et difficultés.

Quand, dans une famille, une femme ne souhaite pas dire à sa soeur que son fils a une myopathie de Duchenne, et que peut-être elle-même est exposée à donner naissance à un enfant atteint, cela me pose des questions. Que doit faire le généticien sachant que cette soeur pourrait prendre la décision de faire un diagnostic prénatal et éventuellement une interruption de grossesse ?

Je suis confrontée aux mêmes interrogations quand on vient me dire : «Ai-je un risque d'avoir un enfant qui ait cette maladie grave dont est atteinte telle(s) personne(s) de la famille ?» Je n'ai pas moyen de répondre si je n'ai pas accès au dossier du malade. Comment faire pour accéder aux informations sans passer au-dessus du secret médical ? C'est vrai que l'on parle beaucoup trop des tests génétiques alors que la pratique de la génétique médicale au quotidien ne se réduit pas nécessairement à la question de faire ou de ne pas faire un test. Il y a beaucoup plus dans une consultation de génétique : aider à l'acceptation d'une situation défavorable, contribuer à la prise en charge du malade, etc.

Nos contemporains ont à l'égard de la génétique, un certain nombre de fantasmes. Mais allons-nous personnellement pour autant chercher à connaître toutes nos prédispositions génétiques à développer des maladies ? Non, car ce serait sans doute insupportable. Quand j'ai des appels à AlloGènes pour une psychose maniaco-dépressive ou une sclérose en plaques je ne peux qu'indiquer l'existence de facteurs génétiques dont le poids est mal connu. Ce qui est important, c'est l'existence de tests génétiques pour les vraies maladies génétiques.

La question du secret médical dans le monde du travail

Dr Claude-Michèle Poissonnet

Je voudrais aborder la question du secret médical dans le monde du travail, et rappeler la dualité de la fonction de médecin du travail. Selon l'instruction du 1^{er} juillet 1970, le rôle du médecin du travail, exclusivement préventif, consiste à éviter toute altération de la santé des travailleurs du fait de leur travail, notamment en surveillant les conditions d'hygiène, les risques de contagion, et l'état de santé. L'action du médecin du travail est orientée de manière prioritaire vers les risques de santé éventuellement liés au travail. Elle est fondée sur la confrontation systématique et permanente des données de l'examen médical avec une connaissance approfondie des conditions et du poste de travail. Dans sa fonction première, ce médecin ne prend donc pas en charge un individu malade, mais un individu en théorie sain que l'on ne peut dissocier de son environnement professionnel. Et, paradoxalement, dans sa pratique quotidienne, il va être inévitablement confronté à des salariés malades, dont il faut reconnaître ou non l'aptitude à travailler. Le secret médical, en particulier dicté par les obligations du médecin du travail, concerne les constatations médicales, mais pas les éléments de fait nécessaires à l'employeur selon la nature des décisions à prendre. Sur le plan juridique, nous avons donc obligation de conserver le secret professionnel, c'est-à-dire tout ce qui est diagnostic ou traitement, et de communiquer le dossier médical au médecin choisi par le salarié ainsi qu'au médecin inspecteur du travail. De sorte que, selon la loi, aucun renseignement ne doit être porté sur la nature des affections. Il convient en revanche de faire mention des contre-indications, des recommandations concernant l'affectation éventuelle à certains postes de travail. Pour déterminer l'aptitude, le médecin du travail peut se servir d'examens complémentaires qui devront être fait dans le respect de l'anonymat. C'est le médecin du travail qui choisit l'organisme chargé de les pratiquer. Le médecin du travail doit s'assurer en particulier que la facture reçue par l'employeur ne comporte aucun détail concernant la nature des examens demandés, qui pourrait éventuellement faire déduire la pathologie du salarié (par exemple Gamma GT lors d'alcoolisme chronique d'un salarié). Cependant, le médecin du travail peut se trouver en conflit, dans certains cas, entre l'intérêt général et le respect du secret médical individuel. En effet, dans la loi française, d'après le décret n° 94-352 du 4 mai 1994, «lorsqu'il s'avère qu'un travailleur est atteint d'une infection

ou d'une maladie inscrite comme maladie professionnelle (...) et pouvant résulter d'une exposition à des agents biologiques ou des agents cancérogènes ou mutagènes (décret n° 2001-97 du 1^{er} février 2001), tout le personnel susceptible d'avoir été exposé sur le même lieu de travail doit faire l'objet d'un examen médical, assorti éventuellement d'examens complémentaires (articles R.231-65-3 et R.231-56-1 du code du travail). De ce fait, le principe de confidentialité ne peut être respecté dès lors que l'état de santé du salarié atteint révèle la présence d'un risque potentiel pour ses collègues et la nécessité de procéder, le cas échéant, chez ceux-ci à des tests de dépistage de la maladie. On peut imaginer que, lors de l'apparition de plusieurs cas de cancer dans une entreprise utilisant des produits reconnus comme cancérogènes, et ce, malgré le renforcement des mesures de sécurité auprès des salariés, il pourrait être envisagé de procéder à des examens complémentaires plus poussés, parmi lesquels des tests de susceptibilité génétique à ces produits s'ils existent. Ceci remettrait totalement en question l'obligation du secret médical individuel chez les personnes atteintes.

Bien que tenus au secret médical, nous sommes tout de même, en particulier sur la question de l'aptitude ou de l'inaptitude et sur les risques encourus par le salarié, souvent mis en porte-à-faux dans notre pratique quotidienne.

Dr Monique Veron

Il y a la protection du salarié, mais il y a aussi la protection de la collectivité. Vous aviez pris l'exemple d'un pilote d'avion qui avait une chorée de Huntington. Quel était le rôle du généticien? Devait-il prévenir le médecin du travail et protéger les gens qui allaient prendre l'avion, en se disant que peut-être le pilote allait devenir fou et poser quelques problèmes, ou ne rien dire et laisser le salarié travailler? Ce sont des questions extrêmement pratiques, même si effectivement cette dualité dans l'aptitude fait que l'on a d'un côté la protection du salarié, la protection de la collectivité, et en dernier ressort, dans une situation économique extrêmement tendue, la protection de l'emploi. Nous savons qu'à l'heure actuelle une inaptitude à un emploi débouche sur un licenciement. Et se retrouver licencié avec une maladie sérieuse et grave à 40 ou 50 ans signifie que l'on est inexorablement condamné à être Rmiste. Pour nous, ce sont des problèmes quotidiens difficiles à gérer.

Nous avons eu un agent atteint d'une cardiomyopathie très sévère et qui avait décidé de ne rien dire au médecin du travail. Il était brancardier et transportait des malades à longueur de journée. Le cardiologue qui avait découvert cette maladie m'a appelé et m'a dit «désolé, cet homme va mourir en transportant des malades, il faut le changer de poste». Nous avons donc aménagé le poste, protégé le salarié contre sa volonté pour éviter qu'il y ait mort subite sur le lieu de travail, et les choses se sont arrangées. Mais dans la rupture du secret médical entre le médecin traitant et le médecin du travail il aurait pu y avoir contestation de la part du salarié.

Je voudrais rebondir sur ce qui a été dit et qui m'a un peu choqué, la question du certificat médical avec le diagnostic. Si, nous, médecins du travail, exigeons d'un salarié qu'il nous fournisse un certificat médical avec un diagnostic, nous nous retrouverions au tribunal. Nous ne sommes pas assureurs, nous sommes médecins du travail. Nous avons en charge la protection de la santé du salarié, mais il y a un autre aspect de notre travail dont on parle moins. Si l'on n'a pas informé un salarié d'un risque, parce qu'effectivement il y a un certain nombre de pathologies à susceptibilité ou de prédiction dans la pathologie, le salarié peut se retourner contre nous en disant que nous ne l'avons pas informé. Et alors, que fait-on? Le faisons-nous licencier ou l'informons-nous ?

Prédiction, décisions thérapeutiques et insertion professionnelle

Quand vous parliez du cancer de la femme, vous évoquiez la mutilation et le risque psychologique. Parlons de l'insertion professionnelle: comment vais-je insérer une telle femme ? Une ovariectomie plus une mastectomie ne vont pas donner des résultats formidables au travail. Je ne parle pas de l'exclusion au travail, je parle de l'insertion au travail: comment vais-je faire travailler quelqu'un qui avait une possibilité de déclencher un cancer du sein peut être 25 ans plus tard, et qui entre temps aurait travaillé sans difficulté, alors qu'elle n'a plus désormais la possibilité de travailler normalement? Qu'allez vous faire avec une infirmière qui n'a plus de seins, qui va porter des malades tous les jours, qui va avoir des problèmes d'ostéoporose précoces, etc.? Cela voudra dire lui trouver un autre poste quand cela sera possible, or ce qui est possible dans la fonction publique ne l'est pas dans le secteur privé où un poste est fait pour un agent, et où celui qui ne peut pas le tenir ne garde pas son emploi.

Faut-il privilégier la possibilité de survenue, trente ou quarante ans plus tard, d'une maladie qui va laisser les gens travailler avec une possibilité d'insertion sociale réelle, ou doit-on prendre des mesures de prédiction vingt cinq ans plus tôt mais en les laissant sur la marge du travail, en les désocialisant, sans aucune possibilité d'insertion professionnelle? Dans des situations économiques extrêmement tendues, nous devons réfléchir aux actes que l'on entraîne. Que va vouloir un employeur? Un employé effectivement parfait, zéro défaut, qui pourra travailler, n'aura pas de retard ni de maladies, etc.

J'ai entendu bon nombre de directeurs du personnel dire «si on pouvait avoir des femmes stériles et ménopausées, on n'aurait plus de problèmes de grossesses». Face aux contraintes de santé publique, aux pressions économiques fortes, comment va-t-on utiliser ces renseignements génétiques à plus ou moins long terme? Pour le moment, nous sommes dans une situation encore neuve, où le secret médical résiste, où l'on va se défendre face aux contraintes et aux pressions, mais je ne suis pas sûr, quand aux Etats-Unis un certain nombre de sélections se font par la génétique, que nous puissions tenir longtemps, en Europe et en France, face à ce genre de difficultés.

Madame Viviane Viollet

Je suis très satisfaite de réaliser cette prise de conscience, tant par les professionnels que par les représentants associatifs, de cette nécessité du passage d'informations dans la famille, de la réalité du secret médical, et de l'aide efficace qui doit être apportée à tout individu ayant des difficultés.

Quand le secret d'un individu devient celui d'un halo d'individus

David Smadja

Je voudrais resituer le débat dans un contexte un peu plus large, le débat de société lié au problème du progrès scientifique à travers la génétique. En vous écoutant on voit que le devoir de secret, avec son sens philosophique profond, son sens éthique profond, pouvait dans un certain sens être modifié par des circonstances qui peuvent apparaître comme historiques, et qui sont liées au progrès scientifique. Comment une vérité morale éternelle, le devoir de secret qui est lié à l'activité même de la médecine, à son sens profond, authentique, peut être modifié par cela, par un progrès? On peut trouver cette modification en lisant Hans Jonas. Sa principale thèse soutient que les progrès dans la science, et particulièrement dans la médecine, modifient les conditions de l'agir humain. On ne peut plus penser l'éthique telle que nous la pensions auparavant, dans un entre deux, un rapport d'immédiateté entre deux êtres humains. C'est ce qui change, et cela correspond très exactement à ce qui a été dit. L'éthique doit être modifiée car les recherches et les découvertes médicales redéfinissent la personne humaine comme un sujet qui n'est plus un individu en tant que tel, mais un halo d'individus, un milieu d'individus. On voit bien à quel point cela est vrai à propos de la génétique. L'individu est devenu une sorte de carte de ce qu'il va être, de ce qu'il a été à travers ses ascendants, une sorte d'indice de son milieu familial. Il ne se suffit plus à lui-même. Jonas dit que l'on va devoir prendre la mesure de cette modification, et se protéger contre un certain nombre de dérives liées à cette modification possible d'un individu qui n'est plus considéré dans son authenticité propre. Si nous n'avons plus de rapport au malade qu'à travers cette carte génétique, nous perdons le véritable rapport à l'individu, l'immédiateté du rapport. C'est contre cela que Jonas s'élève.