

Vendredi 27 mars 2009
Maladies génétiques :
Comment aider les patients à informer leur famille d'un risque génétique ?

Journée « ateliers de réflexion »
Amphithéâtre HE 1 de l'hôpital d'enfants de la Timone

Description :

Journée « ateliers de réflexion » à l'hôpital de la Timone à Marseille :

Sous l'égide :

- du Département de Génétique Médicale (AP-HM)
- de l'Espace Ethique Méditerranéen (AP-HM)
- du Département d'Oncogénétique de l'Institut Paoli-Calmettes (IPC)
- de l'Association Française des Conseillers en Génétique (AFCG)

Journée de formation du master de Conseil en Génétique et Médecine Prédictive (Université de la Méditerranée)

La manifestation s'est déroulée sous la forme

- d'une série de conférences introductives :
 - Problématique éthique générale concernant l'information aux familles – Historique de la mise en place de la loi
 - Analyse de différents cas pratiques à propos d'exemples
- d'ateliers de réflexion : le but de ces ateliers était d'arriver, au terme de la journée, à proposer et à réaliser un support d'aide à la diffusion de l'information familiale.

Thèmes retenus et problématiques / Public ayant participé aux débats /

Experts sollicités :

Cette journée a été organisée autour des enjeux éthiques de l'information familiale dans le cadre des maladies héréditaires. La tension éthique entre l'obligation de respecter le secret professionnel vis-à-vis des sujets atteints de maladies génétiques et le devoir de venir en aide à leurs apparentés ont été analysés au regard du texte de loi de bioéthique de 2004 et dans la perspective de la révision de cette loi.

Elle réunissait des professionnels (généticiens, conseillers en génétique, psychologues, étudiants, médecins spécialistes du sud de la France, membres de la Fédération Française de Génétique Humaine et de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française) et des représentants d'associations de patients et de familles confrontés à des maladies génétiques à caractère familial (Associations Xtraordinaire, Vaincre La Mucoviscidose, Vaincre les Maladies Lysosomiales, Association Française contre la Myopathie, Le Goéland)

Public : 200 personnes

Principales opinions évoquées, argumentaires, interrogations, suggestions

Compte rendu rédigé par Anne-Sophie Lapointe.
Association (Vaincre les Maladies Lysosomiales)

Problématique :

Il existe un conflit de valeurs entre le devoir de confidentialité et le devoir d'information vis-à-vis de la famille.

1. La loi et ses contraintes.

En cas de diagnostic d'une maladie génétique, ce qui prévaut est le fameux devoir de confidentialité : le médecin doit le secret au patient et ne peut en aucun cas prévenir les membres de sa famille, même si le risque encouru par ceux-ci est grand.

Par contre les médecins ont, bien sûr, un devoir d'information vis-à-vis des patients diagnostiqués et ils doivent bien insister sur le danger que leur silence fait encourir aux membres de la famille potentiellement à risque (si la famille n'est pas mise au courant).

Comme on peut le voir, les médecins sont très démunis ; c'était le but de cette journée que de faire progresser la réflexion, en espérant que les conclusions seront prises en compte pour la révision de la loi de bioéthique.

L'une des propositions de la journée a été d'étudier la possibilité d'une levée du secret médical si la personne donne son accord : ainsi le médecin pourrait aider à informer ou prévenir directement la famille. Bien sûr, cette exception à la règle du secret ne résoudrait pas les situations où la personne ne donnerait pas son autorisation. Mais certains pourraient être soulagés de ne pas avoir à être les messagers de mauvaises nouvelles.

2. Pourquoi l'information ne passe-t-elle pas ?

En fait l'information est diversement transmise pour des raisons d'ordre pratique et psychologique : l'information est complexe, l'annonce est un choc, les liens familiaux peuvent être distendus, certains apparentés peuvent faire la sourde oreille. De plus cette information peut être mal faite, inadaptée ou mal comprise.

Les questions sont donc de savoir : Pourquoi informer ? Comment informer ?
Quand informer ?

Pour les personnes touchées par une maladie génétique (ou les parents d'un enfant atteint), il faut savoir quelle information est adaptée et surtout à qui la transmettre.

Ces personnes ont aussi le droit de ne pas savoir, se pose alors le problème du reste de la famille qui, de ce fait, risque d'être privée du droit de savoir.

Il y a également un risque de perte d'information : par exemple pour des hétérozygotes pour une maladie autosomique récessive (exemple : la mucoviscidose) un bébé peut être diagnostiqué porteur de la maladie et une génération plus tard l'information aura été oubliée...

3. Des pistes pour améliorer cette information.

Maintenant essayons de voir quelles pistes ont été données pour aider les familles afin de mieux transmettre l'information du risque génétique.

Les médecins ont bien insisté sur l'importance de la relation de confiance afin qu'un dialogue approfondi et sincère puisse avoir lieu.

Il y a beaucoup de choses à faire au moment de l'annonce du diagnostic, les médecins et les familles ont pu dire l'importance d'avoir plusieurs rendez-vous avec l'équipe de génétique et de pouvoir s'appuyer sur des équipes pluridisciplinaires. Les psychologues de ces services ont été citées plusieurs fois, elles peuvent aider les familles à appréhender la façon dont elles vont transmettre l'information, par le biais de jeux de rôle par exemple.

Il serait possible aussi de créer des documents sous forme de lettre que le service remettrait à la personne afin qu'elle puisse transmettre l'information plus facilement à ses proches en ayant un support écrit.

Il semble important également de cibler les médecins traitants afin qu'ils soient eux aussi des soutiens pour les familles diagnostiquées.

Et, plusieurs fois citées par les organisateurs, les associations qui viennent informer les familles et les soutenir jouent un rôle précieux.

Une partie de la réflexion a pu s'élaborer et se partager en groupes plus petits avec les médecins, les étudiants et les représentants des associations. On pouvait y sentir une réelle écoute et une volonté commune d'avancer vers un même but : une meilleure prise en charge des familles et de leurs besoins.