

I ÈRE JOURNEE DE RELEXION ETHIQUE

Jeudi 24 janvier 2013

ALLIANCE MALADIES RARES -96 RUE DIDOT – 75014 PARIS

« Accompagnement des associations
dans l'annonce du diagnostic
et dans l'écoute »



Avertissement

Les textes reproduits dans ces actes sont basés sur la retranscription des interventions et des débats de la Journée de réflexion éthique.

09h30

Accueil

10h00

Introduction

Viviane Viollet – Présidente Alliance Maladies Rares

10h15

« Qu'est-ce qu'une annonce légalement éthique ? »

Catherine Avanzini, membre de la commission Ethique

10h30 à 11h30

Annonce du diagnostic : expériences de médecins généticiens

Pr Sylvie Odent et Dr Laurent Pasquier, « Centre de Référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs » à Rennes

11h30 à 12h30

Discussion avec la salle

Modératrice : Ginette Volf, membre de la commission Ethique

12h30 à 14h00

Déjeuner

14h00

« Qu'est-ce qu'une écoute éthique ? »

Bernadette Roussille, membre de la commission Ethique

14h20

Expériences des écoutants de Maladies Rares Info Services

Dr Christine Vicard, médecin-écoutant

15h50 à 15h20

Témoignage d'une écoutante

Mireille Clément, Association Française contre l'amylose

15h20 à 16h00

Discussion avec la salle

Modératrice : Jeannine Finet, membre de la commission Ethique

17h00

Conclusion

Viviane Viollet, Présidente Alliance Maladies Rares



Viviane Viollet,
Présidente de l'Alliance Maladies Rares

Dans nos associations, nous sommes les porte-paroles de nos malades et nous devons être force de proposition. Depuis 2010, il existe à l'Alliance Maladies Rares des groupes de travail et des commissions pour partager nos connaissances et nos réflexions. C'est ainsi qu'est née la Commission Ethique. Nous devons aller dans du concret et du vécu. Le concret, c'est **le parcours d'une personne atteinte de Maladie rare et le sujet d'actualité, c'est la loi de bioéthique.**

L'éthique, c'est tout au long de la vie du malade, la vie d'une personne, la vie d'un citoyen. Dans ce parcours de vie si particulier, aujourd'hui, nous avons choisi le **thème de l'« Annonce ».**

La majorité des personnes atteintes de maladie chronique, évolutive connaît l'errance du diagnostic et vit un parcours du combattant, comme certains d'entre nous. **Il est important de parler de l'annonce du diagnostic, du cheminement vers le diagnostic et de voir ensemble comment l'on vit ce moment d'annonce du diagnostic et la période « après » cette annonce du diagnostic.**

C'est toute la problématique de « l'accompagnement ». Il est question de cet accompagnement lorsque le malade sait ce qu'il a, sait contre quoi il doit se battre, sait pourquoi il est comme cela. Il n'est pas une maladie, il doit vivre avec sa maladie ! Souvent, il se rapproche des associations et là, **c'est nous, c'est vous, les associations qui avons (avez) un rôle d'accompagnement dans cette période d'annonce du diagnostic.**

Catherine Avanzini amènera une réflexion concernant l'annonce du diagnostic et la loi éthique.

Car nous avons réfléchi : Qu'est-ce qu'une annonce éthique ?

On a tous l'expérience particulière de notre annonce. Autrefois, ça se passait « comme-ci, comme-ça », mais à ce jour, qu'est-ce qu'une « annonce » éthique ? Qu'est-ce qu'une « écoute » éthique ?

Cette journée s'adresse à vous dans un esprit d'échanges et de partage. Toute question est bonne à poser. Si vous n'avez pas le temps de poser votre question parce que nous avons un programme serré, sachez que vous avez un document à votre disposition dans cette salle pour poser vos questions ou si vous voulez revenir sur un sujet, notez-le parce que nous reviendrons dessus à la Commission éthique. A la fin de cette journée, si vous pensez à d'autres thèmes sur le « parcours de vie » que vous voudriez voir abordés, notez-les sur cette page également car nous continuerons à organiser des journées de réflexion.

C'est une synergie entre vous et l'Alliance. D'ailleurs, vous êtes l'Alliance ! C'est important de partager vos expériences au sein de vos associations et également entre associations. On parle de transversalité aujourd'hui. Par exemple, certains d'entre vous se sont rassemblés pour créer une équipe d'écouter commune à trois associations membres de l'Alliance. Ces expériences sont intéressantes.

Je vais passer la parole à Catherine Avanzini pour l'accompagnement des associations dans l'annonce du diagnostic. La modératrice, pour des raisons de santé, Ginette (Volf) ne peut pas être parmi nous et nous avons une petite pensée pour elle ce matin. La modération sera assurée par d'autres membres de la commission éthique.

« Qu'est ce qu'une annonce légalement éthique ? ».

Télécharger la présentation Powerpoint



Catherine Avanzini,
Membre de la commission éthique

En introduction, je voudrais préciser **que nous allons parler beaucoup de la première annonce de la maladie**, mais dans les maladies chroniques, en fin de compte, il n'y a pas qu'une annonce, **il y a souvent une succession d'annonces** qui, dans la plupart des cas, ne sont pas de bonnes annonces mais « des annonces de mauvaises nouvelles ». Au mieux, cela peut être « votre état est stable » ! Il ne faut donc pas oublier que l'annonce n'est pas unique.

Nous aborderons la loi de bioéthique du 7 juillet 2011¹ à travers deux situations où les associations de patients sont explicitement mentionnées :

- A. L'examen des caractéristiques génétiques**
- B. Le diagnostic prénatal**

Quelles sont les conséquences de cette mention des associations dans l'accompagnement de l'annonce du diagnostic ?

A. L'examen des caractéristiques génétiques

D'emblée, on constate que préalablement à l'Examen des caractéristiques génétiques, la loi peut avoir un impact sur la décision de la personne.

Aa) - Avant que l'examen ne soit réalisé, le médecin « prescripteur »

(reste à savoir qui il est, on sait que c'est celui qui prescrit l'examen mais est-ce le médecin du centre de référence ? Le médecin traitant ? Le médecin spécialiste ?)

- **va mettre en garde le patient en l'informant que si l'anomalie génétique diagnostiquée est grave et s'il y a des mesures de prévention (y compris le conseil génétique qui fait partie des mesures de prévention) ou de soins, le fait de ne pas informer les membres de sa famille potentiellement concernés pourrait leur faire courir des risques.**

Ab) - Ainsi, le prescripteur commence à rédiger, avec le patient, un document écrit dans lequel ils vont réfléchir aux modalités de transmission de l'information à la famille potentiellement concernée ; c'est le résultat de l'examen qui dira si l'obligation d'informer la famille existe ou non.

¹ A la date du 24 janvier 2013, le décret prévu n'est pas encore paru.

« Qu'est ce qu'une annonce légalement éthique ? ».

Ac) - Une fois l'examen réalisé, on peut se trouver face à 4 situations :

- ▶ soit l'examen confirme le diagnostic d'anomalie génétique grave avec deux possibilités :
 - 1- il existe des mesures de prévention ou de soins
 - 2- il n'existe pas de mesures de prévention ou de soins.
- ▶ l'examen montre que l'anomalie génétique n'est pas susceptible d'entraîner une maladie grave, et là aussi, il existe deux autres situations :
 - 1- il existe des mesures de prévention et de soins,
 - 2- il n'existe pas de mesure de prévention et de soins.

J'ai souligné ces 4 hypothèses parce que la loi ne « s'intéresse » qu'aux deux premières hypothèses :

- **La première situation est la confirmation de l'anomalie génétique grave :** ici, la loi va formaliser ce que nous avons appelé **une annonce légalement éthique**. Cela veut dire que le médecin prescripteur va rédiger un document pour le transmettre au patient.

Ce document contiendra un résumé de l'information médicale, rédigé de façon loyale, claire, devra être signé par le médecin et remis au malade contre une attestation de celui-ci. On voit que c'est vraiment très réglementé avec beaucoup de formalisme. **C'est aussi à ce moment**, c'est pour cela que nous l'avons ciblé, **que le médecin va informer la personne de l'existence d'associations de patients qui seraient susceptibles de l'aider dans la compréhension de sa maladie, dans son cheminement avec la maladie et de lui apporter des conseils, des réponses.**

Là, il y a une précision à apporter. Le médecin informe le malade de l'existence des associations de patients mais il remet un **document écrit uniquement sur les associations de patients agréées !** Il peut parler de toutes les associations même si elles ne sont pas agréées.

Discussion sur l'agrément des associations dans la salle :

Catherine : La loi du 4 mars 2002 crée un dispositif d'agrément des associations qui assurent la représentation des personnes malades et des usagers du système de santé .

Salle : Beaucoup de nos associations de patients ne le sont pas !

Catherine : Vous avez raison. C'est pourquoi, j'ai fait la distinction. Effectivement, dans la loi, ce sont les associations agréées dont il est question, mais quand il parle, le médecin peut citer les autres associations.

Salle : Si on n'a pas de Centre de Référence ?

Catherine : Ce sont 2 choses différentes. L'association est agréée par une Commission nationale d'agrément. Elle doit remplir un dossier de demande d'agrément (national ou local) et au vu de l'activité qu'elle exerce pour défendre les droits des

usagers du système de Santé, le dossier est accepté ou non. Il y a eu des associations de bénévoles qui visitaient les malades dans des services de soins palliatifs qui ont demandé l'agrément mais qui ne l'ont pas obtenu car elles ne faisaient pas de la défense des usagers. Il y a beaucoup d'associations agréées qui défendent les droits des usagers du système de santé (et non uniquement les patients). Ainsi des associations familiales ou des associations de défense des consommateurs peuvent être agréées et siéger dans les Conseils d'Administration d'un établissement de santé ou dans des instances hospitalières ou de Santé Publique.

Médecin dans la salle : C'est un peu théorique au niveau des médecins. Car honnêtement je ne sais pas qui est agréé ou pas ! Donc on donne le nom des associations que l'on connaît, qu'on trouve par exemple sur Orphanet, mais savoir si elles sont agréées ou non, je ne suis pas sûr qu'il y ait beaucoup de professionnels qui le sachent.

Catherine : La Commission Nationale d'agrément publie tous les ans un répertoire des associations qui ont été agréées. L'agrément est une sorte de validation sur l'activité de l'association car c'est le tra-



« Qu'est ce qu'une annonce légalement éthique ? ».

vail des trois dernières années dans la défense des droits des malades et des usagers qui est contrôlé, de même que l'indépendance de l'association dans ses ressources. Il faut montrer que l'association a une certaine représentativité etc.

Jeannine : Le Centre de Référence travaille souvent avec des associations concernées par la maladie pour laquelle il a été labellisé donc les spécialistes ont tendance à parler des associations en rapport avec le Centre de Référence !

Catherine : Effectivement, ils parlent des associations qu'ils connaissent.

Bernadette : En fait, ce qui compte, c'est que l'on donne le nom d'associations compétentes sur la pathologie concernée, qu'elles soient agréées ou non, parce que ce qui importe en l'occurrence, c'est leur capacité d'écoute et pas leur capacité de représenter les usagers.

Catherine : les médecins ne devraient pas trop se troubler autour de ce problème parce les choses vont se mettre en place doucement. Il est dit « associations agréées » parce que c'est une validation mais ce n'est pas parce qu'une association est très active dans la représentation des usagers qu'elle est pertinente pour écouter et conseiller.

Marie-Christine : le problème se posera si par hasard, pour une raison ou une autre, on est poursuivi !

Si par exemple une personne que nous avons écoutée et qui n'est pas contente de la manière dont nous l'avons écoutée, porte plainte.

Catherine : Je ne crois pas qu'une personne puisse porter plainte pour un défaut d'écoute, et si c'était le cas, je ne crois pas que cette plainte aboutirait mais on est de plus en plus confronté à ce genre de problème maintenant.

L'idée, pour avancer, c'est que les médecins parlent de ce qu'ils connaissent, ils peuvent parler de toutes les associations, y compris celles des Centres de Référence dont ils connaissent les responsables et la qualité du travail. Mais à partir du moment où ils remettent un document écrit, celui-ci doit mentionner les associations agréées.

Médecin dans la Salle : Est-ce que cela implique que l'on n'aurait pas le droit de donner des papiers sur les associations qui ne sont pas agréées ? Nous avons des documents donnés par les associations.

Catherine : Personne ne peut savoir exactement ce qui est « dit » pendant la consultation entre le médecin et le patient et de toute façon, le patient peut se procurer la documentation auprès de l'association également.

Jeannine : Je voudrais simplement dire que nous sommes dans une « Introduction » et on voit déjà le nombre de questions qui sont posées. Avançons donc un peu.

Suite de l'intervention :

Pour l'annonce légalement éthique, il faut compléter éventuellement le document qu'on avait vu initialement et qui avait été établi préalablement à l'examen. Eventuellement, parce que ce document qui concerne les modalités d'information de la famille, ne sera utilisé que dans l'**hypothèse où** l'anomalie génétique est grave **et** (le « et » est important) qu'il y a des mesures de prévention ou de soins. Dans ce cas, la personne est tenue d'informer les membres de sa famille qui sont potentiellement concernés. Ainsi naît une **obligation** d'information.

Cette information à la parentèle peut être faite soit directement et personnellement, soit par l'intermédiaire d'un médecin. On va donc trouver les 4 hypothèses suivantes :

- **Soit l'hypothèse 1 :** la personne connaît son diagnostic parce qu'elle a souhaité le connaître et elle accepte de prévenir sa famille.
- **Soit l'hypothèse 2 :** le patient connaît son diagnostic mais ne veut pas prévenir lui-même sa famille. Il peut charger le médecin de le faire.
- **Soit l'hypothèse 3 (que l'on ne rencontre pas si rarement que cela) :** au dernier moment, la personne qui a fait les examens ne va pas chercher les résultats. Elle hésite et ne veut pas connaître son diagnostic. Dans ce cas, le patient qui refuse de connaître son diagnostic ne peut pas prévenir personnellement sa famille mais il peut accepter que sa famille soit prévenue, donc on retourne à la deuxième hypothèse : le patient peut demander à son médecin de le faire pour lui.
- **Soit l'hypothèse 4 :** le patient refuse de connaître son diagnostic et ne veut pas que sa famille soit prévenue. Là, on ne sait pas ce qu'il faut faire, il y a un vide.

« Qu'est ce qu'une annonce légalement éthique ? ».

Ainsi, le médecin prescripteur devra annoncer le diagnostic à la famille dans les hypothèses 2 et 3 :

- ▶ le patient connaît son diagnostic mais ne veut pas informer lui-même sa famille,
- ▶ le patient ne veut pas connaître son diagnostic, donc ne peut pas informer sa famille mais il accepte que sa famille soit prévenue.

A ce niveau, la procédure devient « lourde » pour les médecins car il y a beaucoup de formalisme dans cette loi. En effet, dans ce cas, le patient demande par écrit au médecin prescripteur d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés. Donc il va communiquer, selon le premier document préalablement établi sur les modalités de transmission, les coordonnées des membres de sa famille.

Le médecin (*on ne précise pas quel médecin, on pense que c'est le médecin prescripteur*) « **porte à la connaissance** » (*on ne sait pas comment*). Est-ce qu'il va convoquer tout le monde et tous les réunir ? Va-t-il leur dire « Attention ! » dans la famille, on a détecté l'existence d'une anomalie génétique grave ! Ou bien va-t-il envoyer un courrier ? (*Pour les patients, j'ai envie de dire « Bonjour la nouvelle ! »*).

Pour la personne qui reçoit l'information : on ne lui dit pas de quelle maladie il est question, ni quelle est la personne de la famille qui est malade. On ne dit pas « C'est votre cousin Paul qui ne va pas bien. ». Cela fait un peu sourire car, dans les familles, on sait souvent qui va régulièrement à l'hôpital. Tout cela est source d'angoisse pour la personne destinataire du courrier. On ne lui dit pas quels sont les risques liés à cette anomalie génétique, les conséquences en termes de qualité de vie. C'est juste une information à caractère médical. On a détecté une anomalie génétique grave, voilà...

Discussion avec la salle :

Dans la salle : C'est très vague.

Dans la salle : Il n'y a pas eu de consultation génétique avant donc le médecin ne peut pas s'engager !
Catherine : Nous, association, on se met à la place de la personne qui reçoit cette information, c'est notre position, on n'est pas à la place du médecin prescripteur.

Dans la salle : On est à nouveau dans le souci du soin sans s'occuper de la personne. Je suis venue aujourd'hui car je voulais savoir justement comment on allait parler de l'annonce du diagnostic dans la famille. Il me semblait que le premier souci était qu'il fallait s'occuper de la personne et de son entourage et je vois, qu'à nouveau, on a une loi où on s'occupe du soin - très bien, on s'est couvert, on sait qu'on va soigner le malade, on va éventuellement soigner les membres de la famille. Tout va bien du point de vu médical, il n'y a pas de souci, mais au niveau de l'annonce, de l'accompagnement, on est complètement dans l'erreur, on est à nouveau dans « je nie la personne ! », je ne vois que le malade.

C'est le sentiment que j'ai en entendant cela. Je suis désolée. Ça me choque !

Médecin dans la salle : Il faut réaliser que cette éventualité dans la pratique est assez marginale parce qu'heureusement, il y a quand même pas mal de malades qui en parlent naturellement à leur

famille. Il n'y a pas toute cette procédure. Les gens viennent en consultation tout à fait naturellement parce que leur cousin Paul leur a dit que ce serait mieux qu'ils aillent se faire dépister. Là, c'est seulement dans le cas où la personne ne veut pas elle-même, informer sa famille et ce n'est pas si fréquent que cela.

Jeannine : Au niveau des associations il y a des remontées de personnes disant « J'ai essayé de prévenir mon beau-frère ou ma belle-sœur mais ils ne veulent pas entendre. » Ils l'ont fait mais sans résultat et c'est pour cela qu'on a fait cet après-midi une partie sur l'« écoute » pour les associations. Car comment gérer cela ?

Catherine : En effet, pourquoi avons-nous présenté « l'annonce » le matin puis « l'écoute » l'après-midi, c'est parce que, dans ces deux situations, les associations de patients sont concernées. Elles sont appelées à accompagner les patients après l'annonce du diagnostic : la personne malade ou le proche concernée ou encore la famille au sens large, à qui l'on a dit qu'il existait des associations de patients, va se tourner vers elles. Les associations de patients, elles, seront alors dans une démarche d'écoute. L'écoute des associations est en quelque sorte le pendant de l'annonce du diagnostic par le médecin prescripteur. C'est pour cela qu'on a mis en parallèle les deux démarches en se disant que l'une répond à l'autre. Par expérience on sait que

l'annonce se prend en pleine figure ! Je suis contente d'entendre que c'est effectivement marginal mais pour en avoir parlé avec d'autres associations, je ne sais pas si c'est si marginal que cela. En plus, le premier qui annonce sa maladie donne l'impression que c'est contagieux ... C'est de sa faute à lui.

Marie Christine : Quand nous avons commencé à étudier cette loi, brusquement, pour la première fois, on parlait de donner un rôle à des associations et on s'est dit oui, mais nous ne sommes pas prêts. Il y a de petites associations et aucune formation. Nous allons avoir des tas de gens qui auront été diagnostiqués et à qui on aura dit « vous devriez vous rapprocher d'une association ». Il fallait réflé-

chir à la façon d'accueillir ces personnes qui allaient peut-être nous téléphoner. Nous n'avons aucune formation, si ce n'est notre compétence et notre bonne volonté pour aider ses gens. Le but de notre commission éthique était d'alerter nos associations en disant « Nous allons avoir un rôle peut-être un peu plus grand, c'est en train de se décider, on ne sait pas très bien ce que cela va être, mais soyons prêts ! »

Catherine : La loi est beaucoup plus large que cela, mais elle a été vue ici à travers le prisme des associations de patients que nous sommes.

Depuis la présentation du 24 janvier 2013, le Décret 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale a été publié au JORF du 22 juin 2013. Ainsi que l'Arrêté du 20 juin 2013 fixant le modèle de lettre adressée par le médecin aux membres de la famille potentiellement concernés en application de l'article R. 1131-20-2 du code de la santé publique (JORF du 22 juin 2013).

B. Le diagnostic prénatal

Lors du **diagnostic prénatal**, les examens sont faits avant ou pendant la grossesse, quand le risque d'une affection grave susceptible de modifier le déroulement de la grossesse est avéré. On peut orienter la personne vers un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal et sauf opposition de sa part, on va l'informer des suites qui pourraient être mises en œuvre par rapport à l'anomalie génétique et là encore, les associations de patients pourront être sollicitées pour accompagner le couple durant la grossesse et après la naissance de l'enfant.

La conséquence de ces dispositions sera que les associations de patients seront sollicitées et recevront des coups de téléphone. Il faut qu'elles soient averties et qu'elles se préparent. Il faudra qu'elles choisissent parmi leurs adhérents des « écoutants » et qu'elles les forment à une « écoute éthique ».

Mais qu'est-ce qu'une écoute éthique ? Qu'est-ce que cela veut dire « écouter les personnes éthiquement » ?

Cela veut dire que les écoutants vont devoir actualiser leurs connaissances dans plusieurs domaines, en particulier dans le domaine « médical ». Nous ne sommes pas des médecins (*il faut être attentif*) on ne peut pas tout savoir, on a une action indirecte, on est juste là pour accompagner et pour leur dire ce qu'il faut faire. (*Ce sera le thème développé cet après-midi.*) dans le domaine de la recherche, dans le domaine social, à l'école, dans les transports : les questions ne seront pas forcément ciblées sur la maladie. Cet accompagnement peut s'étendre à la vie, la qualité de la vie, à la vie de tous les jours : Comment vais-je à l'école ? Je prends l'avion et je suis sous oxygène, qu'est-ce que je fais ? Est-ce que je peux avoir une carte de stationnement pour handicapé ?

L'idée n'est pas de dire qu'il faut savoir tout faire, on est juste là pour vous dire « Attention ! Voilà ce qui peut

Discussion dans la salle :

Viviane : C'est juste de l'information, il s'agit de « Se remettre à jour constamment ». Peut-être sera-t-il nécessaire de rédiger des dépliants, des guides pour entretien téléphonique destinés à la personne qui aura un rôle d'« écoutante » avec les questions à poser, les mots à éviter comme par exemple « il faut que ».

« Qu'est ce qu'une annonce légalement éthique ? ».

arriver ».

Catherine :

En conclusion : quelles peuvent être les réactions du patient face à ces procédures ?

La Commission s'est interrogée sur sa réaction quand il entendra préalablement lors de l'examen : « Attendez, Monsieur ou Madame, vous faites un examen, mais si le résultat montre que vous avez une anomalie génétique grave et qu'il existe des mesures de prévention ou de soins à suivre, vous serez tenu (e) d'en informer votre famille »

Est-ce que cela ne va pas freiner les personnes ? On a l'impression qu'il y a un engrenage qui se met en route.

Par ailleurs, quelle est la démarche pour les autres diagnostics ? Lorsque la maladie n'est pas grave mais qu'il y a des mesures de prévention à suivre, pourquoi ne pas informer également la famille ? Par exemple, une personne avec des troubles de la coagulation (facteur V Leiden) devrait être avertie des risques quand elle voyage en avion, si elle est prend la pilule...

Pour finir je dirais :

- ▶ Quid si la personne refuse de prévenir sa famille et qu'après les risques se réalisent ?
- ▶ Quid de l'intervention du médecin qui doit prévenir la famille, combien de temps cela va-t-il lui prendre ?
- ▶ Quid pour les associations ? On connaît la loi sur la représentation des usagers, mais on n'a pas les moyens, notamment financiers, de toujours l'appliquer.

Mais par cette nouvelle loi, une fois que le diagnostic est posé et qu'il l'est dans les conditions dont on vient de parler, l'obligation d'informer la famille est née !

Avant de poursuivre cette discussion nous pensons qu'il serait bien d'écouter l'expérience des médecins généticiens sur l'annonce.

« Annonce de diagnostic : expériences de médecins généticiens. »

Télécharger la présentation Powerpoint du Pr Odent



Pr Sylvie Odent et Dr Laurent Pasquier,

Centre de référence national maladies rares « anomalies du développement - syndromes malformatifs » à Rennes.

Professeur Sylvie Odent : Je vous remercie pour cette invitation et j'ai également une petite pensée pour Ginette Volf avec laquelle nous avons un vrai partenariat en région. Je suis émue d'avoir été choisie pour parler de ce sujet difficile. Je ne pouvais pas venir sans Laurent Pasquier qui est mon principal collaborateur. On travaille ensemble depuis très longtemps et il a une double compétence en médecine et en droit, puisqu'il a fait, l'année dernière, un master de droit éthique. Donc, quand j'ai été sollicitée, j'ai tout de suite pensé que je devais venir avec un allié.

Je vais juste planter le décor et Laurent vous parlera de façon plus formelle de la loi. J'ai repris, pour m'amuser, le sens du mot éthique : qu'est-ce que ça veut dire « éthique ? ». Il faut rappeler que ce mot vient du grec et que ça concerne aussi le lieu de vie, les habitudes, les mœurs, l'état de l'âme et en fait, à la base, c'est une discipline philosophique pratique et normative qui est un peu proche de la morale, mais avec ce côté contexte de vie. Ici, on s'intéresse à la bioéthique qui est un domaine de l'éthique très sensible puisqu'il touche au vivant, à la biologie. Finalement, je ne sais pas si on peut résumer cela comme ça, mais peut-être que pour vous, comme pour nous, l'éthique, c'est agir au mieux (*c'est pas scientifique...*) Pour moi, l'éthique, c'est ça ! On pourra en reparler. Tout cela pour vous dire aussi que ce travail d'éthique : comment agir au mieux et comment annoncer le moins mal possible (*Mon ancien maître disait : la moins mauvaise des solutions*), c'est un travail « d'équipe » en réalité !

Pour la suite de l'exposé, nous nous baserons sur une série de diapos

- Voilà l'équipe de génétique de Rennes. C'est une équipe avec des médecins plus ou moins spécialisés. On a un Centre de Référence des anomalies du développement.



Nous sommes plusieurs à beaucoup nous investir et il y a également des onco-généticiens, des conseillers en génétique et des partenaires qui sont au moins aussi importants que nous. Moi, je peux partir, mais si les secrétaires s'en vont, le service s'écroule ! Il y a l'infirmière coordinatrice, la diététicienne pour les maladies métaboliques, la psychologue qui accompagne, la neuropsychiatre qui fait les bilans de compétence, l'assistante sociale qui accompagne les gens, les secrétaires, les cadres. L'annonce et la prise en charge, c'est tout ce monde-là. Ce n'est pas un seul médecin avec un patient. Il y a aussi les associations, assez nombreuses.

- Nous avons en charge le Centre de référence Maladies Rares qui concerne les anomalies du développement et les syndromes malformatifs. On travaille avec 6 sites associés, en partenariat avec les autres Centres de Référence sur cette thématique ainsi qu'avec des Centres de Référence sur les déficiences intellectuelles. On est extrêmement proche dans notre pratique et notre façon d'avancer dans les protocoles. C'est du travail d'équipe en réseau.



On a un service de génétique qui est complètement polyvalent. D'une consultation à l'autre, on ne sait jamais ce qui va nous « tomber dessus ». C'est vraiment très vaste et rien que pour les anomalies du développement, il y a 3000 maladies parmi lesquelles certaines sont des maladies orphelines et parmi les orphelines il n'y a que 2 ou 3 patients en France. Il y a aussi beaucoup de

« Annonce de diagnostic : expériences de médecins généticiens. »

maladies sans nom : j'ai vu que vous aviez un représentant des malades isolés parce que finalement, nous, nous avons aussi à annoncer des maladies sans nom, ce qui n'est pas forcément plus confortable ! On parle toujours de l'annonce du diagnostic mais c'est aussi annoncer que, pour l'instant, on n'a pas de diagnostic.

Je me suis aussi demandé pourquoi je me retrouvais là aujourd'hui ? Et j'ai trouvé, car, en effet, nous avons eu un échange extrêmement enrichissant, en 2010, au cours de la réunion EUROPLAN. J'avais découvert beaucoup de personnes qui sont présentes aujourd'hui et j'avais beaucoup appris ce jour-là. C'est à ce moment que j'ai eu le déclic de la « formation par les malades ». J'ai compris aussi qu'il fallait vraiment que les médecins acceptent que le malade en sache plus qu'eux : son vécu, l'évolution et la gravité de la maladie, tout le côté vie avec la maladie, il n'y a que le malade qui connaît cela vraiment. Améliorer l'annonce du diagnostic, la prise en charge, ça passe par le travail avec les associations de malades. Nous avons eu également des échanges sur le fait d'essayer de travailler au plus près des malades et des professionnels qui sont concernés, essayer de développer des consultations avancées. Cette philosophie que j'ai proposée, n'est pas partagée par tout le monde et (*Madame Viollet peut en témoigner*) au Ministère, nous avons eu des discussions un peu chaudes sur les Centres de Référence multi-sites. C'est un modèle qui pour nos thématiques en tout cas, est extrêmement approprié.

Viviane : Il faut tenir bon !

Sylvie : Je suis du genre assez obstiné mais il est vrai que c'est assez dur.

Il y a aussi cette notion que nous avons partagée ce jour-là : vous aviez beaucoup parlé de ce consentement qui vous faisait peur. Et c'est vrai que j'avais dit qu'effectivement, pour nous, la signature d'un consentement (*qui est très long et que les gens ne lisent pas d'un coup*), c'était plus la signature d'un « contrat d'accompagnement » avec le malade. En fait, c'est voir à ce moment-là comment on va gérer la suite en sachant que pour une même maladie, on peut avoir des annonces très différentes, selon le contexte médical, familial, le moment de la vie. Laurent vous parlera tout à l'heure de l'annonce

de la trisomie 21 par exemple, ce n'est pas du tout la même chose que d'annoncer à quelqu'un qu'il est porteur d'une mutation pour la Chorée de Huntington. Il faut s'adapter au contexte.

Je voulais vous faire part de cette anecdote : cette semaine, j'ai vu une maman qui me reparlait de l'annonce du diagnostic de trisomie 21 chez son petit garçon qu'elle avait très mal vécue. Mais surtout, le médecin lui avait dit d'emblée que « comme son mari était très dépressif, qu'il avait des problèmes psychiatriques et des troubles obsessionnels, ça allait faire un sur-handicap pour son enfant ».

Le lendemain, je tombe sur un article intitulé : Est-ce que la dépression est inscrite dans nos gènes ? En fouillant un peu dans la littérature, il y a des articles très sérieux parus au cours de l'année 2003 qui parlaient du gène de susceptibilité à la dépression mais il n'y a jamais eu de suite. Il y a une grosse confusion, je pense, aussi bien chez les malades que chez les médecins, entre diagnostic et facteur de susceptibilité.

De plus, il y a l'environnement qui intervient. C'est clair que quand on vit dans une famille où tout le monde est dépressif, on est un petit peu plus à risque. Mais ce n'est pas pour cela que c'est génétique. Bref, tout cela pour dire que ce n'était pas forcément judicieux, alors qu'on venait d'annoncer à cette maman qu'elle avait un enfant avec une trisomie 21, de lui dire qu'elle n'avait vraiment pas de chance car cet enfant serait, en plus, dépressif.

- Nous faisons signer un formulaire de consentement par nos malades quand on leur fait un examen pour étudier leurs caractéristiques génétiques. C'est pour vous dire que, même aussi bien fait qu'il soit (*on a lu et relu ce consentement ; on l'a fait lire par un juriste*), c'est quand même très compliqué et c'est là que la notion de contrat d'accompagnement du malade est importante.

- **Le protocole de diagnostic pré-symptomatique** est très codifié. C'est un « modèle » mais il n'est pas applicable à toutes les situations. Le protocole tel qu'il a été fait est constitué d'une information des patients avec un entretien avec les différents professionnels et notamment les spécialistes de la maladie. Le délai de réflexion est d'un minimum de 8 jours, mais en pratique il est souvent de plusieurs semaines.



« Annonce de diagnostic : expériences de médecins généticiens. »

Ensuite :



► soit le malade, ou la personne non malade car là, c'est plutôt une personne non malade, entre dans le processus avec le consentement éclairé et la prise de sang pour l'analyse génétique ; mais elle a encore le droit d'abandonner ou de ne pas savoir et elle sera quand même suivie régulièrement (*ce n'est pas parce que l'on décide de ne pas faire un test génétique qu'on doit être abandonné.*)
► soit, elle décide d'aller jusqu'au bout et donc il y a effectivement l'accompagnement pour l'annonce et le suivi. Le maître mot, c'est « **l'accompagnement** » !

- Vous savez que maintenant, sur Internet, vous avez une offre de test génétique en accès libre. Ce ne sont pas des labos français qui proposent ces tests car c'est illégal en France, mais il y en a en Espagne et aux USA. Vous trouverez quand vous tapez sur Google : « tests génétiques en accès libre », des sites qui ont l'air très sérieux. Vous demandez votre diagnostic de maladie héréditaire et vous envoyez une petite goutte de sang ou un peu de salive sur un buvard et c'est bon.

- C'est l'opposé de ce que l'on veut faire car c'est le prototype du non accompagnement d'une personne qui est seule avec ses résultats. C'est déjà difficile quand les personnes sont en face du professionnel mais seul. (*les personnes ne le réalisent pas au moment où elles le font.*) Il y a une autonomie de la personne plus importante, c'est vrai. Il n'y a plus de paternalisme médical, certes, mais attention aussi à la dérive de la démission des professionnels qui ne sont plus dans le coup et risquent de ne plus accompagner leurs malades.

Il y a également le problème des tests chez les mineurs qui risquent d'être banalisés. Je vous rappelle qu'on n'a pas le droit de faire un test génétique chez un mineur s'il n'y a pas de bénéfice direct. C'est ça la loi.

- Pas de test génétique sans utilité clinique - Pas de test génétique sans suivi médical individualisé. Il est complètement illusoire d'interdire les tests en accès libre parce que Internet, c'est universel. Mais c'est important d'avoir une veille permanente - (*l'Agence de la biomédecine a commencé à le faire*) - et d'informer le public sur les dangers de cette génétique « récréative » et commerciale (*expression empruntée à Ségolène Aymé et très appropriée.*)

Voilà, je vous remercie, c'était juste une introduction que Laurent va vous développer.

Discussion dans la salle :

Jacques : Je fais partie des membres fondateurs de l'Alliance et je suis aussi président de MRIS (*qui interviendra cet après-midi*). Madame Odent, je voudrais réagir sur votre intervention



: quand vous parlez d'éthique, vous en parlez avec des mots qui touchent. Vous avez dit « en fait, l'éthique, c'est comment agir au mieux », c'est votre définition. On est aujourd'hui sur un thème majeur qui est l'annonce du diagnostic avec les dégâts que cela peut faire. Alors, au risque de vous ennuyer, je ne peux pas ne pas vous raconter ce qui s'est passé le 14 mars 1999 aux Etats Généraux de la Santé. Une dame arrive vers 10 heures le matin, belle comme le jour

« Belle comme cela, ça doit être une journaliste... elle n'a droit qu'au bonheur... ». En fait, elle est montée à la tribune et elle a raconté qu'avec son mari, ils ont eu un enfant et ça fait 2 ans qu'ils galèrent de médecin en médecin (*dont certains disent à la maman : Amour fusionnel... enfin, vous connaissez tout cela.*) Finalement, ils tombent sur un neuropsychiatre qui prend l'enfant dans son cabinet. Pendant plus d'une heure, les parents attendent dans le couloir. Puis le médecin sort et leur dit textuellement : « Madame, Monsieur, votre enfant a le syndrome d'Aicardi, il fera entre 10 et 12 crises d'épilepsie par jour et ça risque d'être mortel à terme... ». Et il est parti ! Elle racontait : « La foudre nous est tombé dessus. On est resté pétrifié pendant une heure ou deux » et si j'avais une phrase pour terminer cette anecdote, ce serait « Plus jamais ça ! ».

« Annonce de diagnostic : expériences de médecins généticiens. »

Télécharger la présentation Powerpoint du Dr Pasquier



Laurent Pasquier : Merci pour ce témoignage. J'espère que je vais vous montrer que ce n'est pas ce qu'on fait habituellement ni ce que font la plupart des collègues qui sont soit généticiens soit non généticiens.

Evidemment, c'est toujours important d'avoir ce genre de retour.

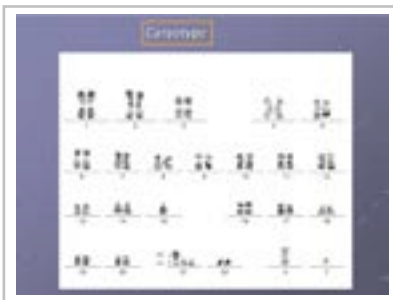
Je remercie l'Alliance Maladies Rares de m'avoir invité. Je suis content de pouvoir échanger avec des associations de patients. Finalement les contacts ne sont pas toujours si fréquents et c'est une occasion qu'il faut savoir saisir. Rapidement, parce qu'avant de vous parler de l'annonce, je pense que c'est important de vous montrer dans quelles conditions, elle va se faire : qu'est-ce qui va amener

l'annonce ? Notamment, en génétique, c'est le fameux examen des caractéristiques génétiques (ECG) et, on en a déjà parlé, dans quelles circonstances va-t-il se situer ? Dans quelle évolution ? Dans quelles perspectives ? Dans quelle dynamique, finalement, se situe-t-il ? Pour le médecin et pour le patient. On va voir que l'enjeu est bien différent selon la situation.

- Il y a 7000 maladies rares et pour la grande majorité d'entre elles, elles sont en totalité ou pour une part, liées à une anomalie génétique. Pour nous, l'examen fondamental est l'**Examen des Caractéristiques Génétiques d'une personne ou ECG** pour simplifier. Cet examen devient un élément clé de la décision médicale soit en termes de conseil génétique pour cette personne ou pour la famille, soit en termes de thérapeutique. On verra quelles sont les ressources thérapeutiques qu'il faut adapter en fonction de ce résultat.

- Cet ECG s'inscrit dans une pratique qui se diversifie énormément, et notamment depuis une dizaine d'années, on a vu des évolutions majeures. On va voir ces différences :

1er élément : d'un point de vue des techniques et des connaissances scientifiques, on a des capacités d'analyse



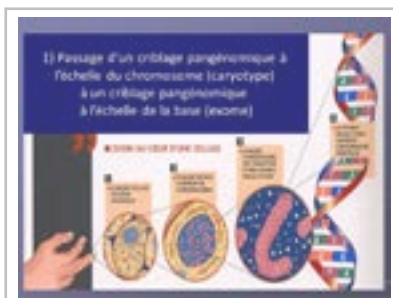
du patrimoine génétique qui ont véritablement explosé ces dernières années. Et là où, avant on pouvait faire simplement un diagnostic de maladie à chromosomes, maintenant, on peut faire assez facilement un diagnostic de la base A G T C, une par une, sur l'ensemble du patrimoine génétique.

- On est passé du caryotype où il y a 3 chromosomes 21 à une analyse du chromosome lui-même, au détail de chromosome. J'explique cela au patient de la façon suivante, car c'est un peu scientifique, je compare le patrimoine génétique à une bibliothèque. Il peut y avoir 46 livres, comme les 46 chromosomes. En faisant une photographie de cette bibliothèque, on va pouvoir

compter le nombre de livres et voir s'il y en a un de plus ou un de moins. Par contre, cela ne vous dit pas si, à l'intérieur de chacun des livres, il y a une page en plus ou une page en moins voire même à l'intérieur de chaque page, si dans tous les mots qui s'y inscrivent, il y a une faute d'orthographe ou pas. Parfois dans les maladies rares, c'est bien simplement une faute d'orthographe qui est responsable de la maladie. Cette image que je donne au patient permet de comprendre les différents examens qu'on sera amené à proposer. Les techniques permettent de mettre en évidence des remaniements et des anomalies de plus en plus fines.

- Mais le contre coup c'est « Est-ce que ces variations qu'on observe, sont en lien avec la maladie ou pas ? » Dans

un certain nombre de cas, on en a des exemples, la variation génétique n'est pas associée à la maladie qu'on peut observer. C'est donc probablement le reflet du fait que notre patrimoine génétique a une certaine souplesse, une certaine tolérance, mais ça complique les interprétations et également le lien qu'on peut faire entre ce que l'on observe dans la génétique et les symptômes du patient.



2e élément : Une même maladie peut être reliée à différents gènes. C'est une difficulté supplémentaire pour les médecins. Une anomalie génétique, ou un même gène peut être à l'origine de différents symptômes, c'est ce qu'on

« Annonce de diagnostic : expériences de médecins généticiens. »

appelle l'**hétérogénéité phénotypique**. Par exemple, on sait qu'une maladie génétique qui est présente dès notre conception, peut ne s'exprimer qu'à l'âge de 5 ans ou 10 ou 30 ou 60 ans... Il y a aussi cette notion que Madame Odent a déjà abordée, c'est la notion de maladie multi-génétique ou multi-factorielle, c'est-à-dire que sur le fond génétique d'une histoire familiale un peu « pré-disposante », on va pouvoir suspecter un, deux ou trois éléments supplémentaires qui vont pouvoir être à l'origine de la maladie.

- Au début des années 2000, lorsqu'une personne venait nous voir avec un symptôme génétique, on examinait son patrimoine génétique et on trouvait une mutation et le médecin était content parce que c'était une information qui confirmait son diagnostic. Il allait pouvoir retranscrire cela à la famille et ensuite s'inscrire dans une prise en charge. Alors que maintenant, en 2013, le médecin est un peu moins satisfait dans la mesure où il n'a pas identifié une seule anomalie mais probablement une multitude d'anomalies chez une même personne, ce qui complique l'interprétation, avec le rôle respectif de chacune de ces anomalies. Retranscrire ces explications aux personnes est d'autant plus difficile. Mais les généticiens, pour vous rassurer, ne réduisent pas l'individu à ses gènes. Cette personne-là s'inscrit dans une histoire environnementale et on se construit à la fois par ses gènes et par ce que l'on reçoit de son environnement.

Il y a également une évolution génétique très importante avec l'apparition des thérapies. Il y a eu quelques succès et d'autres sont en développement. Nous suivons cela de près, bien évidemment. C'est en décryptant les anomalies, en menant ce travail scientifique que les équipes de recherche peuvent identifier un mécanisme physiopathologique et du coup, donner des clés pour d'autres propositions de traitement. L'apparition d'un traitement efficace dans certaines maladies génétiques, va pouvoir changer les enjeux de l'ECG (Examen des caractéristiques Génétiques d'une personne) et cela n'aura sans doute pas le même poids que s'il n'y a pas de traitement.

J'ai pris l'exemple de l'X fragile parce que nous participons à cette étude actuellement. Quand on étudie

Code civil	Articles 16-17 à 18
Code pénal	Articles 226-25 à 4-81
Code de la santé publique - partie spéciale	Articles L.1110-1 à 7 (présumptions) Articles L.1143-1 (consentement) Articles L.1143-2 (suivi génomique)
Code de la santé publique - partie générale	Articles R.1110-1 à R.1110-20
Convention sur les droits de l'Homme et la Biodiversité du Conseil de l'Europe (Oviedo)	Décret n° 2012-893 du 5 juillet 2012 Articles 11 à 14 <small>(www.conseil-urope.fr/fr/Convention-de-Oviedo)</small>
Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la Biodiversité relatif aux tests génétiques à des fins médicales	Signé par la France le 17 décembre 2010 <small>(www.conseil-urope.fr/fr/Convention-de-Oviedo)</small>

toute la physiopathologie de cette maladie, qui est à l'origine d'une déficience intellectuelle chez les garçons notamment, en décryptant les mécanismes génétiques, on peut trouver des antagonistes spécifiques qui n'améliorent pas la totalité des symptômes de l'enfant, mais au moins diminuent l'anxiété et l'hyperactivité, ce qui peut être, en tout cas, une piste intéressante.

- Et puis, il y a l'**évolution du cadre réglementaire**. J'ai résumé un peu tous les textes de lois qui concernent l'ECG, il y en a un bon nombre ! Il y a très peu de médecins qui connaissent cette législation et pour autant, tout médecin peut être amené à prescrire un ECG.

- Chaque médecin doit se poser la question de son activité elle-même. Pour tout acte médical quel qu'il soit, on ne le répète pas suffisamment en Faculté de médecine (échographie, fibroscopie, prise de sang hormonale), il faut 3 conditions cumulativement réunies, et si elles ne sont pas cumulativement réunies, en théorie, le médecin n'est pas à même de prescrire ou de réaliser cet examen !

Ces 3 conditions sont :

1° Il faut qu'il y ait **une nécessité médicale**. On comprend bien que si la personne ne se plaint de rien, a priori il n'y a pas de raison de lui prescrire des examens, soit pour le patient lui-même, mais également, éventuellement, dans des cas limites, pour autrui. Et c'est là où on peut inscrire le patient dans une histoire familiale : il n'est pas tout seul.

2° La deuxième condition importante, c'est **le consentement**, après avoir reçu l'information. Ça c'est absolument inévitable.

3° La troisième condition, c'est **la raison proportionnée**. On ne va pas, si on se casse une jambe, plâtrer du pied jusqu'à la tête. On ne plâtre que la jambe cassée. Ceci c'est vrai pour tous les médecins.

« Annonce de diagnostic : expériences de médecins généticiens. »

Mais, dans le cas particulier des ECG, le législateur a voulu ajouter des **conditions supplémentaires**.

Quelles sont-elles ?

Ce sont celles qui ont été écrites dès 2004 dans le Code civil et qui précisent que l'ECG des personnes ne doit être entrepris qu'à des fins médicales ou scientifiques et qu'il faut un consentement écrit et validé.

Cette loi a été utile car la loi a souvent une fonction de protection. Dans le cas présent c'est la protection des patients et c'est fondamental !

- Elle dispose aussi que nul ne doit faire l'objet de discrimination à partir de ses caractéristiques génétiques. C'est à rappeler à l'ensemble de notre société et aux personnes qui la constituent.

Le Code pénal prévoit également que les personnes qui y contreviennent encourent des amendes, voire de l'emprisonnement.

- Ce sont des éléments importants dans la démarche de la personne qui sollicite un ECG.

Seul, le médecin prescripteur est habilité à communiquer le résultat à la personne. Ce n'est pas un autre médecin, c'est bien le médecin à qui le patient a fait part de ses symptômes et qui a prescrit l'examen, qui doit rendre le résultat à la personne. C'est très important en termes d'accompagnement de la personne.

- D'autres décrets ont vraiment précisé les conditions de réalisation de cet ECG. Notamment, il faut qu'il soit le fait d'une profession médicale mais on ne dit pas, dans la loi, qu'il faut une compétence en génétique. Finalement, tout médecin peut, généticien ou non, être amené à prescrire un ECG donc, tout médecin devrait être au courant de tous les articles de loi ! Il y a un travail de sensibilisation et de formation à faire pour tous les médecins, même les généticiens. Pour les patients asymptomatiques, comme l'a dit Madame Odent, il y a vraiment une procédure spécifique. L'ECG est interdit chez les mineurs sauf s'il y a des mesures de prévention.

La loi du 7 juillet 2011, effectivement, a un peu bousculé les pratiques qu'on avait jusqu'à maintenant. Ses nouvelles conditions d'exercice n'ont pas encore été intégrées par les généticiens. La loi est assez récente et le décret d'application n'est pas encore sorti.

C'est vrai que c'est un peu compliqué et on se demande comment on va mettre toutes ces dispositions en pratique. Mais, comme vous l'avez souligné ce matin, effectivement, il faut préalablement à l'ECG, informer les patients des conséquences que cela pourra avoir pour lui et sa famille.

J'ai souligné – anomalies génétiques graves - parce qu'on peut se poser la question : « Qu'est-ce qu'une anomalie génétique grave ? ». Nous avons sans doute une perception et une définition un peu différente et la réglementation

ne décrit pas ce qu'est une anomalie génétique grave. On n'a pas de précision et on ne va pas lister les maladies qui seraient graves par rapport à celles qui ne seraient pas graves. A chacun de se poser la question, sans doute, avec le patient.

- Je faisais allusion à ce que vous avez dit, c'est-à-dire à **l'implication des associations** de patients dans la démarche de l'annonce et le texte de loi exact est : « Lors de l'annonce du diagnostic le médecin informe la personne de l'existence d'une ou plusieurs associations ». Le temps présent, en

droit, vaut obligation ! Il doit le faire et ensuite, si le patient le demande, il lui remet la liste des associations « agréées ». Mais pour l'information sur les associations existantes, le médecin doit le faire. C'est ce qu'on fait déjà en génétique. Le rôle des associations est donc bien mentionné.

- « **La personne est tenue d'informer** », là aussi le temps présent oblige le patient à une information qu'il pourra diffuser à sa famille.

- La responsabilité civile du patient serait engagée, pour la première fois, dans un texte de loi. Je ne sais pas si cela est souhaitable ou pas, je retranscris les conclusions des discussions que j'ai eues avec d'autres collègues ou des personnes de droit. Il pourrait y avoir des contentieux avec d'autres personnes de la famille qui n'auraient pas pu bénéficier de l'information à laquelle elles pouvaient prétendre sur la base d'une « perte de chance » effectivement. Ensuite, « **demander au médecin d'informer la famille à la place du patient lui-même** » : là, vous l'avez déjà dit ce matin, il y a probablement une rupture, même partielle, du secret médical. Les familles ne sont quand même pas immenses : même si on ne mentionne ni le nom de la famille, ni du patient, ni du lieu où il habite, ne serait-ce que de recevoir une lettre intitulée du CHU de Rennes, on peut penser que le patient habite soit Rennes, soit dans les environs. Il est facile ensuite pour la famille de faire des rapprochements avec telle ou telle personne.



«Annonce de diagnostic : expériences de médecins généticiens.»

Il y a donc un risque de rupture du secret médical qui n'est pas négligeable car c'est tout de même le fondement de la relation de confiance qui existe entre le patient et son médecin et je pense qu'il ne faut pas le négliger. Mais le législateur a fait son choix et c'est un peu en rupture avec ce qu'on pouvait voir jusqu'à présent. Il y avait des conditions dans lesquelles on pouvait rompre le secret médical mais c'était pour le bénéfice d'une population toute entière, là, c'est pour le bénéfice de quelques personnes de la famille et c'est un peu différent.

Quels sont les différents problèmes soulevés par la loi ?

► Qu'est-ce qu'une anomalie génétique grave ?

Jusqu'à quel degré de génération on va pouvoir transmettre cette information familiale ? On va d'abord penser aux frères et sœurs de la patiente ou du patient. On va pouvoir informer aussi les oncles et tantes, les cousins et les cousines et pourquoi pas le 1er degré, le 2e degré, le 4e degré ? Où s'arrêter et jusqu'où la responsabilité du patient ou du médecin est-elle engagée ? Ça n'est évidemment pas réglé.

► Que fait-on figurer au document de demande de consentement ?

Je rebondis sur ce que Madame Odent a constaté. On va faire signer, plusieurs documents au patient, préalablement à l'ECG, au moment de la prise de sang, pour le consentement, au moment de la remise des résultats, au moment des modalités de l'information à la parentèle. Il y a au moins 4 documents, dans une démarche de génétique, qui sont prévus par la loi ! Qu'est-ce qu'on fait derrière ? Est-ce que ça veut dire que pour le patient ça va contribuer à sa formation ? On peut imaginer qu'il a d'autres inquiétudes dans sa tête.

► Une autre problématique : les nouvelles techniques de génétique :

Elles peuvent nous révéler des anomalies pour lesquelles le patient n'avait pas forcément consenti initialement et pas forcément en rapport avec les symptômes en question. Là, c'est un gros souci pour les généticiens puisque, avec nos techniques d'études, le génome peut être étudié dans sa totalité. Cela n'est pas non plus réglé !

Le Conseil d'Etat s'est positionné dans le cas de la diffusion à la parentèle. Il avait recommandé que, pour toutes les maladies génétiques, cela passe par une prescription de généticien et non par un médecin spécialiste. Les décrets d'application sont toujours en attente et on comprend pourquoi, parce que c'est difficile !

- Pour nous, **en génétique, à Rennes**, nous nous sommes repositionnés en nous demandant quelle est notre spécificité ? Les médecins généticiens ne revendiquent pas la prescription de tous les examens génétiques mais notre plus-value est la suivante : **on va aider au diagnostic précis de la maladie !**

L'annonce du diagnostic prend donc toute son importance, notamment en génétique. Mais bien sûr, le diagnostic précis va permettre d'arrêter les autres investigations parfois douloureuses et embêtantes. Le diagnostic précis va pouvoir donner quelques informations prudentes sur l'évolution. Les généticiens ne sont pas là pour enfermer les enfants dans un diagnostic et ne plus permettre un espoir ou une évolution différente. Encore une fois, le généticien est bien placé pour montrer qu'il y a justement une grande hétérogénéité dans l'évolution des maladies et dans les causes génétiques.

- Bien sûr, on va pouvoir également participer à la prise en charge de cette personne en donnant des informations sur les traitements, en dépistant les malformations associées, en proposant une prise en charge multi-disciplinaire et puis aussi en proposant le soutien soit de la société soit par le biais de l'AFDPHE, (association française pour la prévention et le handicap de l'enfant) soit des associations de patients. Ensuite, le généticien va se préoccuper du conseil génétique c'est-à-dire du risque de récurrence pour d'autres membres de la famille. Il demande des indications familiales en accord avec le patient et il est possible de discuter du diagnostic prénatal et du diagnostic préimplantatoire.

- Et c'est là où on arrive finalement à une problématique de tous les jours : les situations d'une consultation à l'autre, dans une même matinée, peuvent être bien différentes. Moi, je vais surtout me préoccuper de cette problématique du diagnostic pour lequel le patient présente déjà des symptômes. C'est ce qu'on appelle un diagnostic symptomatique qui est à opposer au diagnostic pré-symptomatique pour lequel le patient ne présente pas encore de symptômes. C'est un peu notre spécificité en génétique. On ne trouve pas cela dans les autres spécificités médicales. C'est pour cela qu'on y est très sensible et très prudent aussi.

« Annonce de diagnostic : expériences de médecins généticiens. »

- Dans le cas de l'annonce diagnostique d'une maladie symptomatique, le gros de notre travail est de rencontrer les familles des enfants atteints de déficience intellectuelle parce que cette déficience est fréquente dans la population générale. Vous savez qu'en clinique, ça représente par définition 2 à 3 % de la population. Par contre, si la déficience est fréquente, les causes individuelles peuvent être extrêmement rares et on trouve des maladies géniques, chromosomiques ou encore d'autres causes. On peut penser qu'il y a un certain degré de gravité, s'il y a un retentissement sur l'autonomie de la personne, lorsque celle-ci arrivera à l'âge adulte.

► A quel moment voit-on ces patients dans le cadre d'une déficience intellectuelle ?

Pour ma part, je pense que ce n'est pas au généticien de faire l'annonce, même si cette annonce est distribuée dans le temps et même si cette annonce est progressive. Ce n'est pas au généticien de faire l'annonce de la présence de la déficience ou de la présence de handicap, parce que le généticien ne travaille pas tout seul et qu'il y a bien d'autres collègues pour le faire. Il faut que le généticien garde un peu ce pour quoi il a été formé et il ne peut pas prétendre remplacer un neuropsychiatre par exemple.

► A quel moment doit-on faire cette consultation ?

Certainement après la confirmation du diagnostic mais également, en fonction et selon le souhait des parents d'avancer dans la compréhension de la cause de la déficience. Ça, c'est important. Il y a des personnes qui ne veulent pas avancer dans cette démarche là et il faut le respecter.

- Si on veut prévoir un diagnostic prénatal, il faut l'envisager en amont d'un projet de grossesse, s'il devait y avoir un risque de récurrence. Je reprends l'exemple de l'X fragile pour illustrer le travail qui est fait en génétique. C'est une déficience intellectuelle héréditaire relativement fréquente et c'est une maladie qui touche les garçons essentiellement et qui peut être transmise par les femmes. Maintenant, grâce à l'observation des familles qu'on peut faire, on a trouvé d'autres problématiques associées. En pratique notre ressenti, lorsqu'on met un nom plus précis sur la déficience intellectuelle d'un enfant, au départ, est que c'est plutôt vécu comme un soulagement de la part des familles. C'est l'identification de la cause des symptômes. Ensuite, on va rebondir sur la prise en charge, sur la surveillance, sur les traitements. Tout de suite après, par contre, du fait de l'hérédité liée au chromosome X, les questions vont venir soit pour les autres enfants de la fratrie et notamment les garçons, plus jeunes s'il y en a, ou pour les autres garçons de la famille et notamment de la famille maternelle. C'est là où ça sera beaucoup plus difficile et anxiogène pour la maman.

Dans l'évolution de notre pratique autour de l'X fragile, notamment si les traitements sont efficaces, se posera peut-être la question du dépistage systématique à la naissance, comme on le fait pour d'autres maladies génétiques. Si on est capable de proposer un traitement utile, pourquoi ne pas le dépister dès la naissance ? En tout cas cette question va se poser et on imagine bien les conséquences anxiogènes que pourra susciter l'annonce, peu de temps après la naissance, d'un tel diagnostic.

- On parle de plus en plus du diagnostic pré-symptomatique.

Probablement que cette démarche diagnostique va augmenter dans les années à venir, du fait des nouvelles connaissances et des possibilités techniques qui sont maintenant accessibles. Initialement, cette démarche avait été faite surtout pour aider en oncologie, pour tout ce qui est facteur de risque, prédisposition à certains cancers (cf. du colon, du rein...) mais également était réalisée assez fréquemment en neurologie, pour ce qui concerne surtout les maladies dégénératives, et dans d'autres spécialités, comme la cardiologie.

- Je rejoins ce qui a été dit ce matin, il faut tenir compte de deux éléments extrêmement importants lorsqu'on veut éventuellement réaliser un diagnostic pré-symptomatique.

► Il faut se poser une première question :

« Est-ce que le facteur génétique, qu'on va pouvoir rechercher chez une personne, est un facteur d'apparition certaine de la maladie ? Ou bien est-ce un simple facteur de risque ? A lui seul, ce facteur de risque va-t-il engendrer automatiquement la maladie ? »

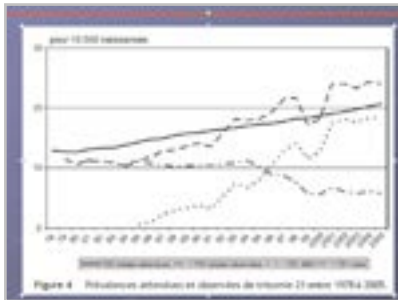
On ne sera pas maître de tous les éléments qui vont conduire à l'apparition de la maladie : ça, c'est un élément

« Annonce de diagnostic : expériences de médecins généticiens. »

absolument fondamental car on ne pourra pas avoir la même démarche par exemple pour la Chorée de Huntington, pour laquelle le facteur génétique est absolument certain dans la certitude de l'apparition de la maladie et, d'un autre côté pour la maladie d'Alzheimer pour laquelle le facteur génétique, à lui seul, ne suffit pas pour conduire à l'apparition de la maladie.

► L'autre question fondamentale pour le patient et pour le médecin est :

« Est-ce qu'il y a, pour cette maladie donnée, des mesures de soins et de prévention ? ».



Dans le cancer du côlon, par exemple, on peut, même si on est porteur, avoir un suivi spécifique avec des coloscopies faites par un spécialiste, qui permettent d'éviter l'apparition de la maladie ou de la prendre en charge de façon très précoce. Ce qui est différent pour d'autres maladies pour lesquelles on n'a pas de moyen de prévention ou de soins.

- C'est ce qui nous a conduit, à Rennes, à proposer toute une démarche autour de l'annonce de la trisomie 21 à la naissance. Parce que, on va le voir, c'est l'équivalent d'un diagnostic pré-symptomatique pour les parents.

- Rappel épidémiologique : l'âge moyen des mères qui ont leur premier enfant a augmenté – de 25 à 30 ans - et la trisomie 21 est en partie liée au fait que l'âge de la maman augmente. On s'attend donc à ce que le nombre d'enfants qui en soient atteints augmente. On observe l'inverse puisque notamment, en lien avec le dépistage prénatal, on observe une diminution du nombre de trisomie 21 à la naissance. Alors que c'était une maladie chromosomique qui n'était pas rare, maintenant elle le devient (1/2000).

- **Pourquoi cette situation nous a particulièrement intrigué et interrogé ?** Parce que c'est une situation tout-à-fait unique. C'est pour cette raison que cela revient à l'équivalent d'un diagnostic pré-asymptomatique. La plupart du temps, quand on va annoncer la naissance d'un enfant avec une trisomie 21 au moment de la naissance, c'est que la grossesse a été considérée comme tout à fait normale et que ça n'a pas été détecté. La maman a fait tous les examens qu'on lui a proposés, habituellement standards, que ce soit prise de sang, échographies, etc. On n'a rien vu du tout. C'est une situation qui arrive assez rarement mais encore. Donc cette grossesse est considérée comme normale et évidemment, quand on se projette un peu dans tout ce que la médecine est sensée nous apporter en termes de prédiction et de dépistage, c'est un échec ! Un échec vécu comme tel pour la famille. L'accouchement, bien sûr, je suis un homme, je ne peux pas en parler, mais c'est quand même une période de vulnérabilité. En général, les parents ne demandent rien, ils se réjouissent de la venue de cet enfant et le contexte est plutôt à la réjouissance qu'à l'inquiétude. Les médecins et la sage-femme vont pouvoir faire un diagnostic sur la seule morphologie du bébé qui, par ailleurs, est en bonne santé. C'est bien sûr le prototype du handicap connu du grand public et faire un diagnostic tôt va permettre d'expliquer à la famille le déroulement des trente prochaines années ou plus pour cet enfant. Ce que nous ne faisons pas pour les autres enfants.

Pour nous, on s'est dit que :

- c'est une situation peu fréquente ;
- c'est une situation difficile à gérer, aussi bien pour l'équipe soignante que pour les parents ;
- il n'y a pas de consensus ;
- il y a certainement des erreurs à ne pas commettre ;
- Il faut qu'on réfléchisse sur le sujet.

- Les objectifs étaient évidemment de donner des points de repère aux praticiens de maternité qui y sont confrontés, pour :

- éviter les erreurs majeures ;
- rappeler les aspects légaux ;
- débiter la prise en charge.

C'est un travail qu'on a fait en début d'année.

- Il n'y a pas une bonne façon de faire dans ces circonstances, mais sans doute une moins mauvaise.

« Annonce de diagnostic : expériences de médecins généticiens. »

C'est là où l'on se rapproche **d'une annonce qui pourrait être un peu éthique**. On fait ça comment ? On a surtout recueilli des expériences de professionnels et de patients. On a interrogé des mamans essentiellement, qui avaient vécu l'annonce d'un enfant porteur d'une trisomie 21.

- Evidemment, la situation sera bien différente selon si les parents se posent ou ne se posent pas de questions. C'est là, où on rejoint le diagnostic pré-symptomatique. Si les parents disent « eh bien, oui, je vois que quelque chose ne va pas » ou bien, « je suis inquiète », bien sûr il s'agit d'avoir une réponse médicale et d'intervenir classiquement. Mais, en général, ce qui pose problème, c'est que les parents ne se posent aucune question et dans ce cas, la première urgence, c'est de ne rien faire en urgence et de prendre son temps et surtout de communiquer avec toute l'équipe.

Discussion dans la salle :

Dans la salle : « J3, J4 ça n'est pas très vieux par rapport à la naissance. »

Oui, mais vous savez, les enfants sortent à J2 ou J3, maintenant, de la maternité, pour un bon nombre d'entre eux. Dans le cas de la trisomie 21, parce que l'enfant est un petit peu plus mou, ce sera peut-être un peu plus long. Il faut donc trouver un compromis entre la période de l'accouchement et l'annonce dia-

gnostique. Là, on se retrouve bien, à mon avis, avec une annonce « distribuée », c'est-à-dire qu'on propose de ne pas tout assumer dans une seule consultation, dans un seul moment mais de pouvoir revoir et d'être disponible pour ces parents à plusieurs moments de leur présence à la maternité. On se retrouve bien dans la distribution d'annonces.

Surtout pas de diagnostic sauvage ! Avec le consentement des parents (c'est la loi).

L'annonce, pour nous, doit être faite en présence des deux parents à la fois. On a vu des ressentis négatifs lorsque la maman était seule à l'annonce, ou sur le pas de la porte de sa chambre. Et l'intérêt c'est de parler de leur enfant et non de la trisomie en général.

- L'attitude médicale, je pense, est :

- ▶ de ne pas trop dire d'un seul coup,
- ▶ de distribuer les annonces,
- ▶ d'accepter de recevoir aussi les propos négatifs des parents ;
- ▶ de ne pas avoir une attitude de « fin du monde » puisqu'il va falloir construire un avenir avec cet enfant.

- Il faut que l'on soit, du côté médical, c'est très important, très vigilant à la cohésion de l'équipe. Il faut, tous ensemble dans l'équipe, enseigner et apprendre à ne pas fuir ces parents puisqu'évidemment, au bout d'un certain temps, on va devoir gérer toute leur souffrance. Et finalement, le pire pour ces parents, c'est de voir que tous les soignants se défilent à chaque fois qu'ils ont une question. Dans la trisomie 21, ces enfants, en général, n'ont pas de problème médical à la naissance et il n'y a pas de raison qu'on soit extrêmement vigilant. Ce qui n'est pas le cas d'autres maladies.

Dans le cadre de l'association du réseau périnatal « Bien naître en Île et Vilaine », on a établi un protocole qui est fonctionnel et circule dans les maternités d'Île et Vilaine et qu'on a diffusé aussi dans les maternités de Bretagne.

- On a eu un retour, c'était ce qui nous intéressait, parce que nous avons pu rencontrer 8 familles qui avaient pu bénéficier du fait que les équipes avaient été sensibilisées à ce protocole. Les points qui ont été appréciés par les familles sont :

- ▶ la disponibilité et la réactivité des équipes ;
- ▶ l'annonce faite aux deux parents ;
- ▶ l'information qui avait été donnée pendant et après le séjour en maternité.

Les points qui restaient à améliorer sont :

- ▶ un sentiment, tout de même, de fuite ou d'absence de réponse ;
- ▶ de multiples interlocuteurs dans la maternité (c'est vrai que dans les maternités, souvent il y a un roulement de plusieurs pédiatres) ;

« Annonce de diagnostic : expériences de médecins généticiens. »

► une fois malheureusement, le dossier a été laissé dans la chambre. Il y a encore des choses à améliorer !
- Ce protocole est très spécifique mais on voudrait le diffuser. Ce qui est certain, c'est qu'on fait bien nôtre cette disposition d'annonce dans le cadre d'une maladie rare du Plan Cancer « **Pour le malade, il s'agit d'éviter d'ajouter de la souffrance à la souffrance et pour le soignant, il s'agit de mieux vivre un moment éprouvant.** »

Notre travail, comme l'a dit Madame Odent, dépasse largement la trisomie 21 ou l'X fragile. **On fait partie de la FECLAD et on a un site internet.**

- **L'annonce éthique en génétique**, ça existe, on s'en préoccupe tous les jours, mais j'espère vous l'avoir bien illustré, il n'y a pas un seul type d'annonce et les situations sont tellement différentes d'un cas à l'autre qu'il faut qu'on se pose des questions à chaque fois. Ces situations sont très hétérogènes car la nature de la maladie sera différente, le vécu familial sera différent, parce que les mesures de soins ou de prévention sont parfois possibles parfois impossibles. Parce qu'on sera soit en présence d'un cas pragmatique de diagnostic asymptomatique, soit devant un cas pragmatique de diagnostic pré-symptomatique. Donc la formalisation sera difficile ! Le protocole pour la trisomie 21 ne sera pas accessible dans toutes les circonstances.

Pour autant, il faut qu'on se méfie des périodes de grande vulnérabilité, par exemple, au moment de l'accouchement ou quand il y a d'autres problèmes psychologiques auxquels la personne peut être confrontée dans sa famille. Dans ces cas, on a besoin de l'aide de psychologues formés et il faut peut-être savoir décaler (pas refuser, ce serait un peu excessif) une demande qui aura été faite.

Pour moi, il n'y a pas d'examen génétique sans une utilité clinique, sans demande du patient dans des temps légaux et sans suivi médical individualisé.

- **Pour une annonce éthiquement légale, votre demande était : Quelles sont les difficultés rencontrées ? Et quelles sont les réponses qu'on peut apporter à ces difficultés ?**

► En génétique, nos difficultés sont les suivantes :

1/ On a un contexte légal très exigeant, ça ne sera pas facile de mettre cela en place.

2/ Les familles souvent et les patients eux-mêmes, sont demandeurs de diagnostic de façon de plus en plus précoce, parce qu'ils veulent savoir vite et pour nous, cela peut être quelque chose d'un peu compliqué à gérer.

3/ D'un point de vue technique, on a parfois des variantes génétiques qui ne sont pas forcément causales dans les symptômes de la personne présente, donc il faut savoir aussi prendre un peu de recul par rapport à cette information.

4/ On est parfois dans le contexte de maladies multifactorielles et un seul facteur génétique ne sera pas suffisant pour confirmer ou impliquer la maladie.

Donc, la question est « **Quelle information donner au patient et à la famille ?** » Et c'est une question qu'on se pose tous les jours !

► Les réponses qu'on peut apporter :

1/ On peut espérer que le décret d'application sera un peu plus souple. Est-ce qu'il va tenir compte des situations extrêmement hétérogènes auxquelles on est confronté ? Est-ce qu'on peut se faire aider par d'autres professionnels et notamment des psychologues ? Mais, ces demandes de la part des équipes de génétique ne sont pas souvent entendues.

2/ Ces psychologues pourraient aider non seulement les familles mais aussi les médecins pour qu'ils réfléchissent à leur propre pratique.

3/ On compte aussi sur l'avancée des connaissances pour pouvoir nous aider à faire la part des choses dans ces facteurs et dans ces maladies multifactorielles. Il y a encore certainement beaucoup de travail à faire du côté scientifique et technique.

«Qu'est ce qu'une écoute éthique ?»

En conclusion :

- Je crois qu'une collaboration étroite existe déjà entre les cliniciens, les laboratoires, les équipes de recherche et les associations de patients : cette journée en est la preuve. Par contre, il faut qu'on améliore et qu'on progresse dans les interfaces qu'on peut avoir avec les milieux juridiques ou le milieu décideur législatif. Egalement, en génétique on y est peu habitué, il faut peut-être progresser dans les interfaces avec le grand public. Il y a eu les Etats Généraux de la bioéthique en 2009 qui ont été l'occasion pour les gens de se sensibiliser à la problématique de la génétique. A l'occasion de ces Etats généraux, les personnes présentes, en tant que citoyens, avaient dit qu'il ne fallait pas aller vers la rupture du secret médical, ce qui a été finalement voté.

Un point plus concret et plus facile à réaliser, c'est la formation absolument indispensable de tous les autres médecins amenés à prescrire un ECG puisqu'il n'y a pas que les généticiens qui peuvent le faire avec tous les enjeux que je vous ai cités.

- J'ai pu interroger par ordinateur mes collègues généticiens sur leur pratique vis-à-vis de cette disposition réglementaire et la façon dont ils prennent en charge leurs patients actuellement. C'est très intéressant : c'est très hétérogène même au sein des généticiens. Du coup, on se dit que chez les médecins non généticiens cela doit être encore plus hétérogène et peut-être encore à améliorer. C'est pour cela qu'on a le projet de répondre à l'appel d'offre « Sciences humaines et sociales » qui est lancé par la Fondation Maladies Rares. L'idée est bien de réaliser une enquête, qui aurait à la fois une partie enquête et une partie formation, pour sensibiliser des médecins spécialistes non généticiens à tous ces enjeux.

«Qu'est ce qu'une écoute éthique ?»



Bernadette Roussille,
membre de la commission Ethique

Je dois vous parler de l'écoute éthique. Je vais vous parler d'éthique appliquée à l'écoute et à l'accompagnement tels que nous les pratiquons dans les associations, lorsqu'on vient nous consulter à la suite d'un diagnostic de maladies rares.

Je me réfère à «l'éthique clinique» qui est une discipline que je pratique au centre d'éthique clinique de Cochin. Nous nous appuyons sur les principes de «l'éthique biomédicale» définie par Beauchamp et Childress qui sont largement reconnus sur le plan international.

Ils mettent au premier plan « le meilleur intérêt du malade », intérêt qui n'est pas limité à la sphère médicale mais qui fait intervenir la globalité de la personne, la dimension psychologique, familiale, sociale. Tout ce qui lui importe premier chef

Pour aider une personne ou ses proches à dégager, à décider «ce qui leur importe au premier chef» Comment donc se positionner au mieux? Évidemment il n'y a pas de recette mais il y a un cadre.

Les principes de base sont au nombre de quatre :

- Le principe de neutralité. Il importe que nos interlocuteurs aient confiance dans notre capacité à les écouter sans émettre de jugement, sans «projeter» à partir de notre cas personnel, sans prétendre exercer une influence. Cela implique de la part de la personne qui les reçoit une attitude d'empathie. Etre avant tout dans l'accueil de ce qui est dit. Ecouter sans interrompre, poser des questions sans intrusion, reformuler la demande et les principales données du problème avec l'interlocuteur. Lui garantir aussi la confidentialité.

- Le second est celui du respect de l'autonomie, c'est-à-dire de ce qu'est et de ce que veut la personne qui nous demande de l'aide.

Cela suppose qu'elle-même soit aussi «capable» et compétente que possible et qu'elle soit aussi «libre» de juger et de décider que possible.

Pour contribuer à cela, il nous faut d'abord l'aider à être compétente, lui donner les informations qui lui sont nécessaires et l'orienter si besoin vers l'extérieur car nous ne sommes pas des spécialistes des maladies, ni du droit, ni de l'inconscient....

Prenons l'exemple d'un couple qui vient d'apprendre que l'enfant qu'il attend sera atteint d'une maladie grave ou d'un handicap et qui demande un conseil sur ce qu'il faut faire : garder l'enfant, interrompre la grossesse.... Il faut d'abord voir ce que le couple sait et a compris. Quel fut le contexte de l'annonce (quand, qui, comment) et son contenu ? Qu'est-ce que le couple sait de la maladie ? A-t-il des informations inexactes, incomplètes, des idées fausses?

Le deuxième aspect de l'autonomie va un peu plus loin. Il faut essayer de creuser la demande, de voir ce que la personne veut vraiment. Cela suppose une connaissance minimale et objective (sans aucun jugement) de son contexte et de son passé. En reprenant notre exemple, on tentera de bien comprendre la réaction des parents à l'annonce du handicap. Quels sont l'histoire, le contexte socio-économique, l'environnement culturel de la famille ? Quelles sont les convictions du couple ? On peut essayer de comprendre quel est, pour le couple, le souci dominant : la souffrance de l'enfant à naître, la souffrance d'un des parents, du couple, de la fratrie, du reste de la famille. Ou

«Qu'est ce qu'une écoute éthique ?»

d'autres préoccupations : religieuses, idéologiques, économiques. Et restituer cela au couple pour qu'il en contrôle la formulation.

Il est important d'aider le couple à avoir la vision aussi large et complète que possible du problème c'est-à-dire à être «capable et compétent». Cela, sans être intrusif. Le but est de l'aider à cerner et exprimer son désir (en général ambivalent) par rapport au devenir de cette grossesse : l'interrompre, la continuer, élever l'enfant, le placer ?

- Le troisième principe est celui de la bienfaisance. Ce principe vise à éviter d'abord la malfaisance d'une écoute qui pourrait être culpabilisatrice, anxiogène, directive.

Pour que la personne ait confiance et s'exprime librement, il faut qu'elle soit dans une relation bienveillante, soucieuse de son meilleur intérêt, allant dans le sens de ce qui peut apaiser et ouvrir. Mais l'enfer est souvent pavé de bonnes intentions : on peut sans en être conscient, avoir une attitude paternaliste, culpabilisante ou créer de la dépendance. La vraie bienfaisance n'occulte pas le tragique d'une situation et ne vise pas à supprimer la souffrance. Elle n'est pas simple à définir et peut se trouver en contradiction avec la volonté de respecter l'autonomie, car le sujet ne veut pas nécessairement son propre bien...La bienfaisance s'évalue aussi au cas par cas : par exemple, elle n'est pas la même pour un couple âgé dont c'est le premier enfant ou un couple qui a déjà d'autres enfants dont certains peuvent être malades.

- Le quatrième principe est celui de la justice. Il s'agit ici de penser avec nos interlocuteurs aux aspects et aux effets du problème sur la société : effets de l'annonce de la maladie sur la parentèle, effets de la décision (d'interrompre la grossesse ou de garder l'enfant) sur le regard de la société sur le handicap, coût pour la société et sur l'assurance maladie...

Le cadre constitué par les 4 principes : neutralité | bienfaisance | autonomie | justice vise à faire émerger et s'exprimer le désir des parents et à nous permettre de l'accompagner. Ils sont faciles à énoncer mais tout est dans la pratique. Toutes les situations sont uniques. On ne s'improvise pas écoutant. Il est de la responsabilité de chaque association de choisir ses écoutants, de leur permettre d'acquérir une formation et de leur proposer une supervision et un soutien.

«Expériences des écoutants de Maladies Rares Info Services»

Télécharger la présentation Powerpoint du Dr Vicard 



Dr Christine Vicard,

médecin-écoutant à Maladies Rares Info Services, Pédiatre, Généticienne médicale

Je travaille à Maladies Rares Info Services (MRIS) qui est un service d'écoute et d'information sur les maladies rares. Je suis écoutante, comme les autres membres de l'équipe, mais en ma qualité de médecin, je supervise aussi à la formation médicale des scientifiques.

- ▶ Les missions principales de MRIS (**Diapo 1**) sont : Ecouter, Informer et orienter. Les personnes qui rentrent en contact avec nous le font par téléphone, par mails et de moins en moins souvent, par courrier.
- ▶ (**Diapo 1 bis**) Nous avons environ 6000 demandes par an, environ 4500 par téléphone et 1500 par mails. Nous sommes interrogés, au cours d'une année, sur environ 800 maladies différentes, sachant que pour certaines maladies on peut être appelé plusieurs fois dans l'année et que pour certaines maladies rarissimes, on peut être appelé 1 fois, voire moins.

Chaque appel correspond à une situation différente, les maladies sont différentes, la situation de la famille n'est pas la même... Pour répondre à tous ces appelants, nous disposons d'une équipe pluridisciplinaire (**Diapo 2**) de professionnels puisque nous sommes salariés de la structure. Nous sommes actuellement 4 salariés, à temps plein et à temps partiel, avec des formations diverses : médecin, scientifiques au niveau universitaires avec un doctorat en génétique humaine et une personne ayant une longue formation à l'écoute qui est plus particulièrement responsable du versant « écoute ». Pour assurer ces missions, nous avons des formations continues. Je vous parlerai du dispositif de formation que nous avons mis en place au sein de notre structure...



« Ecouter » n'est pas une tâche facile et donc cela nécessite une formation.

Entre autres tâches, nous avons mis en place un observatoire des maladies rares depuis 2 ans et je vous en dirai quelques mots puisque l'un des thèmes de l'année 2012 était « l'annonce diagnostique vue du côté du malade ». Cela fera pendant à ce qui a été dit ce matin, c'est-à-dire, comment les malades ressentent cette annonce du diagnostic.

- ▶ **Diapo 3** : OBSERVATOIRE des Maladies Rares : Les personnes qui répondent à l'enquête sont les personnes qui nous appellent soit par téléphone, soit par mail, soit par notre système de mise en relation des malades (via Orphanet) pour les malades complètement isolés et sans association de malades : Ils peuvent s'inscrire sur Orphanet... S'ils n'ont pas Internet, ils peuvent nous appeler. Cela peut leur permettre d'être en contact avec d'autres malades. Notre enquête a été aussi adressée aux malades qui sont dans ce système.

Le public : Nous avons pris les malades, ou les personnes qui sont assez proches pour avoir des informations précises sur la situation du malade, les parents d'enfants mineurs ou majeurs, les conjoints, les enfants de malade. Nous faisons une enquête par an avec différents thèmes chaque année et pour que l'enquête ait une certaine signification, on exige au moins d'avoir 200 réponses. Donc, le thème 2012 portait sur l'annonce du diagnostic.

«Expériences des écoutants de Maladies Rares Info Services»

► **Diapo 4** : Les chiffres que je vous annonce sont une première suite à une étude rapide, en sachant qu'une analyse plus complète est en cours par un cabinet plus spécialisé que nous. L'enquête sera en ligne en mars. Pour ces premiers chiffres, cette année nous avons eu 240 réponses et la première question qui avait été posée était :

- QUI avait annoncé la maladie aux personnes qui étaient en contact avec nous ? La couleur bleue correspond aux malades adultes, la couleur rouge aux malades enfants.

Dans la grande majorité des cas, le diagnostic (on parle de Maladies rares) est fait par des spécialistes à l'hôpital. Les spécialistes en cabinet représentent un peu moins de 20% et les médecins généralistes sont très peu à poser le diagnostic.

► **Diapo 5** : la question suivante était : OU a été faite l'annonce, à quel endroit ?

La plupart du temps l'annonce a été faite dans le bureau du médecin (soit dans le cabinet libéral, soit à l'hôpital) et cela dans 80% des cas. Dans moins de 10% des cas, l'annonce a été faite à domicile. Pour 10 à 20% des cas, l'annonce a été faite dans un lieu autre.

Par quel moyen a été faite cette annonce ? En face à face dans 90% des cas, par courrier dans 5% des cas et heureusement seulement quelques cas ont eu une annonce par téléphone, Dieu merci, c'est exceptionnel Dans la majorité des cas cette annonce s'est faite dans de bonnes conditions matérielles mais il y a encore de petites exceptions....

Discussion dans la salle :

Question dans la salle : Cette enquête 2012 porte-t-elle uniquement sur une annonce faite en 2012 ou éventuellement sur une annonce faite

avant 2012 ?

Réponse : l'enquête est faite en 2012 mais l'annonce peut être ancienne....



► **Diapo 6** : COMMENT cette annonce a-t-elle été faite ?

Quelle était la disponibilité de l'annonceur ? Dans 70% des cas, le médecin était disponible, dans 30% des cas le médecin était moins disponible (les résultats de l'enquête devraient être plus précis après analyse).

De quelle façon cette annonce a-t-elle été faite ? Dans 40% des cas, elle a été faite avec tact, dans 50% des cas, elle avait été faite sans précaution particulière et dans 10 à 20% des cas, elle avait été faite de façon brutale et sans ménagement.

Il faut ajouter que dans plus de 50% des cas- (en effet, il y avait une question sur les personnes qui accompagnaient le malade au moment de l'annonce)- le malade avait eu l'annonce seul. Parmi ceux-ci, la moitié aurait aimé être accompagnée. En pédiatrie, plus de la moitié des annonces (60%) était faite en présence des 2 parents et l'enfant était présent dans la moitié des cas.

► **Diapo 7** : On a ensuite posé des questions sur la compréhension des informations qui ont été données à l'occasion de cette annonce. Dans la plupart des cas, les annonces étaient claires. Par contre, beaucoup de malades estimaient que l'information avait été plutôt insuffisante.

Quant au ressenti, il est très divers, bien entendu, suivant les malades : angoisse, injustice, désespoir, culpabilité, refus du diagnostic mais pour certains, soulagement..... Cette phase d'annonce du diagnostic est une phase difficile pour le malade.

► **Diapo 8** : On a également posé la question : Suite à cette annonce, avez-vous ressenti le besoin d'informations complémentaires ? Cette question va un peu avec la question précédente où les malades avaient eu l'impression d'avoir une information insuffisante.... Dans la grande majorité des cas, il y avait une demande d'informations complémentaires.

«Expériences des écoutants de Maladies Rares Info Services»

► **Diapo 9 :** Que se passe-t-il après l'annonce ? : 60% des malades adultes et 71% des malades enfants, repartent avec un deuxième rendez-vous pour expliquer plus en détails.

80% des malades adultes et 88% des parents d'enfants malades recherchent de l'information sur Internet. Près de la moitié soit des malades adultes, soit pour les enfants, recherchent des personnes ayant le même diagnostic. Cette recherche se fait soit par le biais d'une association, soit par le biais d'un forum sur Internet notamment.

► **Diapo 10 :** Pour les malades, une consultation d'annonce nécessite d'être faite en cabinet médical et d'avoir du temps. Beaucoup de malades aimeraient avoir un document ou bien une adresse de site Internet. Il est préférable de leur donner un site validé avec des informations correctes, cela leur évite de tomber sur d'autres informations qui le sont moins.....



Aide sociale : environ 50% des malades auraient souhaités rencontrer une assistante sociale pour avoir des informations plus détaillées sur la prise en charge. Le soutien psychologique : il était demandé par environ 30% des malades Une association de malades : demandée par 20% des personnes qui ont répondu à l'enquête.

► **Diapo 11 :** Conclusion sur cet observatoire : De toute façon, l'annonce du diagnostic est quelque chose de compliqué. Ça restera toujours un moment difficile et les malades, même longtemps après, n'en n'ont pas un bon souvenir; quelle que soit la manière dont l'annonce a été faite. Il faut faire au moins mal mais on ne fera jamais de façon parfaite. Le temps sera toujours insuffisant, les malades ne résisteront pas forcément à Internet et pour ceux qui demandent une association, il n'y en a pas forcément.....

Cependant, je pense que les choses s'améliorent quand même, au fil du temps des personnes se sont penchées sur le problème et y ont réfléchi.

► **Diapo 12 :** Pour en revenir au MRIS , alors, plus tard, que se passe-t-il ? Les malades vont nous appeler, comme ceux qui ont répondu à cette enquête, pas forcément immédiatement après l'annonce, ça peut être longtemps après....Alors, que demandent-ils ?



Pour la majorité des cas, ils nous demandent des infos sur la maladie (45%), une personne pouvant faire plusieurs demandes à la fois , une orientation médicale (36%), une adresse d'association (20%), une demande qui concerne la prise en charge sociale, les remboursements de médicaments, les remboursements des trajets, ou encore une prise en charge sociale dans le domaine du handicap. Ils nous demandent écoute, soutien et disponibilité (17% avec uniquement les personnes dont c'est le premier motif car il est évident que, derrière toutes ces demandes que j'ai énumérées, il y a toujours une demande d'écoute, de soutien et de disponibilité ... pas toujours exprimée par la personne mais toujours en arrière- plan).

► **Diapo 13 :** Que faisons-nous pour répondre à cette demande et pour répondre de façon éthique, si l'on peut dire, soit le mieux possible ?

On a déterminé certains critères de qualité pour l'information qu'on va donner et pour l'écoute qu'on va apporter. On va former les écoutants pour répondre à ces exigences et dans un dernier stade, on va évaluer ce qu'on fait pour adapter la formation aux résultats de cette évaluation.

«Expériences des écoutants de Maladies Rares Info Services»

► **Diapo 14** : Les critères de l'information à MRIS : Ils ne sont pas très différents de ce que Bernadette à dit. L'information qu'on va donner est une information qu'on va essayer de rendre le plus possible :

- Claire et compréhensible par le malade c'est-à-dire en employant des mots qui ne sont pas des mots médicaux compliqués mais des mots que le malade va comprendre.

- Actualisée, c'est indispensable. Les données de la médecine évoluent, on ne peut pas donner des renseignements qui datent de 10 ou 15 ans.

- Validée, c'est-à-dire qu'on va utiliser des sources qui sont validées scientifiquement. Notre première source est le site Orphanet mais on a une liste de sites Internet validés qu'on revoit chaque année.

- Donnée avec prudence, en tenant compte de l'état d'information du demandeur. Notre rôle n'est pas d'annoncer des informations nouvelles que le malade ne connaît pas du tout. On ne va pas se lancer dans des explications sur l'évolution de la maladie alors qu'on a une personne au téléphone- On ne sait pas comment elle va réagir. Donc, dans nos techniques d'écoute qu'on verra plus loin, on doit d'abord s'assurer un petit peu du niveau d'information du demandeur, dans le but d'expliquer, de répondre à ses questions mais de ne pas s'avancer plus loin que ce qu'il veut vraiment déjà savoir.

- Recevable et non traumatisante par le choix des mots. On essaye de réfléchir le plus possible aux mots qu'on va employer.

- D'ordre général. Il n'est absolument pas question de rentrer dans les détails de cas particuliers, de donner des indications de traitement. Si on parle de traitement, nous donnerons des indications, bien entendu, tout à fait générales sur la maladie. D'ordre général, ne veut pas dire qu'on ne peut pas répondre à certaines questions particulières de l'appelant, mais, ne pas donner un avis sur son état de santé et sur tout,

- Pas de diagnostic par téléphone, ni de pronostic non plus.

► **Diapo 15** : Le premier versant du MRIS est l'INFORMATION MEDICALE :

Quelle est la formation des écoutants sur le plan médical ?

- Le recrutement des écoutants : Nous recrutons des personnes ayant une solide formation de base, soit ils sont médecins, soit ils ont une formation universitaire scientifique assez poussée et après le recrutement, il y a une formation initiale, quel que soit le niveau de l'écoutant, sur environ deux mois.

Cette formation va porter sur :

- Les maladies rares les plus fréquentes. Il n'est pas possible de faire une formation sur toutes les maladies rares, mais étant donné que l'on tient des statistiques de toutes les maladies pour lesquelles on est appelé, on a donné un ordre de fréquence des maladies. Donc on essaye au départ, de donner des documents et de faire une formation pour les maladies pour lesquelles on a le plus de chance d'être appelé.

- Au cours de la formation, les personnes reçoivent les listes des Centres de Référence et de Compétences Maladies Rares. Parce qu'on oriente préférentiellement et presque uniquement vers ces Centres puisqu'ils sont validés par le Ministère de la Santé. On ne va pas se permettre de faire des orientations vers un service plutôt qu'un autre.

- Les sites Internet : On a une liste des sites Internet qu'on utilise régulièrement. On la donne aux nouveaux.

- Les associations de malades, pour leur expliquer le rôle des associations dans l'orientation des personnes.

- Une formation également sur la Prise en charge sociale, aussi bien le remboursement des frais par la Sécurité Sociale que la prise en charge du Handicap.

► **Diapo 16** : Il y a ensuite une FORMATION CONTINUE

On a des formations mensuelles, au sein même du MRIS, sur les maladies et sur les problèmes de prise en charge sociale, soit par des intervenants externes soit internes. Nous faisons des formations sur les maladies en fonction des demandes des écoutants. La plupart de nos écoutants sont là depuis longtemps et donc la formation se fait en fonction de leur besoin et des résultats de l'évaluation.

- Les formations extérieures se font plusieurs fois dans l'année avec les congrès médicaux et les journées médicales où l'on peut se rendre.

«Expériences des écoutants de Maladies Rares Info Services»

► **Diapo 17** : L'autre versant du MRIS est l'ÉCOUTE :

L'écoute est la base de tous les appels puisque quelles que soient les demandes des personnes qui appellent, il y a toujours nécessité d'écoute. On écoute avec empathie, on retrouve les mêmes mots que tout à l'heure, avec bienveillance, avec neutralité et pour notre part, dans l'anonymat puisqu'on ne demande pas le nom des personnes. Cette écoute est là pour soutenir les appelants, pour lutter contre leur isolement ... Ce qui est important parce



que ce sont des personnes qui ont du mal à parler de leur maladie avec leurs proches ou même avec la famille parce que personne ne connaît cette maladie et rien que, le fait d'appeler, d'avoir quelqu'un au téléphone, qui va leur dire « Oui, vous avez telle maladie, on la connaît », c'est assez rassurant pour eux puisqu'ils nous disent « Ah bon, mais vous la connaissez cette maladie ? »... Ils se rendent compte qu'ils vont pouvoir parler avec nous et qu'on va un petit peu savoir de quoi ils souffrent.

Cette écoute nous sert aussi à comprendre la situation et la demande puisque, je vous l'ai expliqué, on va donner l'information en fonction du degré des connaissances des personnes qui nous appellent. Donc, par le biais de la reformulation, on arrive à comprendre ce qu'ils savent déjà, le but étant de les aider à avancer. Ils appellent parce qu'ils ont un problème. On essaye, non pas de résoudre leur problème parce que ce n'est pas à nous de le faire, mais pour les aider à y voir plus clair, pour que, à la fin de l'appel, ils aient plus de facilités à résoudre ce problème eux-mêmes. Ensuite, la reformulation va nous permettre de nous assurer qu'ils ont bien compris nos réponses et l'orientation qu'on aura faites.

► **Diapo 18** : Cette formation à l'ÉCOUTE INITIALE va aussi se faire sur une période de deux mois. Quand les personnes arrivent au MRIS, pendant deux mois, elles ne prennent pas les appels de façon complètement autonome – c'est une formation-. Au début, un intervenant extérieur va venir faire un apport théorique sur ce qu'est une écoute empathique et donner les grandes lignes, faire des jeux de rôle pour aider à progresser, ensuite il y a assez rapidement une mise en pratique. Ça commence par une double écoute passive, c'est-à-dire que la personne débutante va être en face d'un écoutant confirmé, on met le haut-parleur en route et pendant un mois, l'écoutant débutant va se contenter d'écouter, et voir comment cela se passe. A la fin de chaque appel on discute un peu, et si tout va bien et qu'on sent la personne capable de le faire, pendant le deuxième mois, on passe à la double écoute active, c'est-à-dire qu'on inverse les rôles. C'est l'écoutant le plus confirmé qui écoute en face et la personne nouvelle qui va répondre et on en rediscute ensuite. Au bout de deux mois, si on estime que l'écoutant peut prendre des appels, il les prend seul. Il suivra ensuite une formation tout au long de sa vie d'écoutant.

Il y a des séances trimestrielles de régulation formative avec un intervenant extérieur. Les séances durent 3 heures et elles sont de 2 sortes et il y en a donc 4 dans l'année.

Dans certaines séances, les écoutants choisissent un thème précis qui va leur poser problème. Cela peut être : - Je ne me sens pas à l'aise avec les appels quand il s'agit d'une maladie avec un pronostic fatal, ou encore – J'ai du mal à rester neutre, j'ai tendance à... L'intervenant extérieur va faire un apport théorique sur le thème puis, ensuite, chaque écoutant va apporter une situation ou un appel qu'il a vécu et qui se rapporte à cette difficulté. On va en discuter ensemble.

Environ deux fois par an, on fait l'écoute de certains appels qu'on a enregistrés. C'est-à-dire que chaque écoutant enregistre une après-midi d'appels. Les appels sont écoutés d'abord par l'intervenante extérieure, chez elle. Ensuite, on écoute ensemble ces appels lors d'une séance. Chacun donne son avis sur la façon dont l'appel a été traité, ainsi que l'intervenante extérieure. Cela permet de voir les difficultés qu'on a eues et ce qu'on aurait pu faire de mieux...

On fait aussi des échanges d'écoutants entre lignes téléphoniques. En effet, nous sommes regroupés au sein d'un collectif de différentes lignes téléphoniques très diverses (Enfance maltraitée ou lignes plus médicales, Ecoute Cancer ou encore APF Association des paralysés de France). C'est très intéressant d'aller écouter d'autres écoutants, avec des pratiques quelques fois un peu différentes, et c'est très instructif.

«Expériences des écoutants de Maladies Rares Info Services»

On pratique également la double écoute : De temps en temps, on pratique cette double écoute avec des intervenants de l'extérieur. Avec le haut-parleur, ils nous écoutent et nous donnent des conseils. On peut également le faire entre membres de l'équipe, c'est plus facile à réaliser mais c'est aussi assez instructif.

On fait aussi des auto-évaluations. On a à notre disposition des grilles d'écoute comportant différents critères : Est-ce que la personne est assez empathique ? Est-ce qu'elle pratique correctement la reformulation ? - On peut ainsi s'autoévaluer. Cela permet de se remettre en question, de se demander si on est suffisamment neutre, suffisamment empathique....

Et puis nous pratiquons, dès que nécessaire, le débriefing informel avec un autre écoutant. On a beau être professionnels et être moins concernés par la maladie que vous, il y a quand même des appels qui sont plus difficiles parce qu'on est plus ému....ça nous rappelle quelque chose de notre histoire....Il est donc toujours intéressant, quand on raccroche et qu'on a eu une difficulté, d'aller en parler avec un autre écoutant qui n'est pas en ligne à ce moment-là, et de pouvoir discuter avec lui.



► **Diapo 20** : Le dernier stade est l' EVALUATION de cette écoute.

On fait cette évaluation dans deux dispositifs. D'abord, on est un service avec certification ISO 9001, et, dans le cadre de cette certification, on doit avoir certains indicateurs, ce qui nous amène à contrôler régulièrement les informations qui sont données. Après chaque appel, on remplit une fiche et ainsi on peut contrôler ce qui a été dit. On fait également une enquête annuelle de satisfaction. Cela permet d'avoir l'avis des personnes qui ont appelé ou qui ont envoyé des mails.

On a une évaluation aussi dans le cadre de l'INPES, parce que notre ligne est financée par cet organisme. L'INPES rassemble toutes les lignes qu'elle finance dans le cadre de la PADS (ligne de la Prévention et de l'Aide à Distance en Santé). On est donc amené à remplir, une fois par an, une grille individuelle d'évaluation des écoutants sur des appels en double écoute.

► **Diapo 21** : CONCLUSION

Tout cela pour conclure que « Ecouter, Informer, Orienter », est une tâche passionnante mais difficile. Cela ne peut pas s'improviser surtout si on veut apporter une aide réelle à l'appelant, ne pas augmenter son désarroi....Il ne faut pas que la personne se sente plus mal qu'elle n'était au début de l'appel. Il faut également tenir le coup soi-même et cela peut être encore plus vrai pour vous, dans vos associations de malades, que pour nous. Se former, se remettre continuellement en question nous semblent indispensables pour arriver à réaliser cette tâche.

«Témoignage d'une écoutante »



Mireille Clément,

Association Française contre l'amylose

Présentation succincte :

Mireille Clément atteinte d'une Neuropathie amyloïde Héritaire (NAH) la mutation génétique concerne le chromosome 18, c'est une mutation autosomique dominante (1 risque sur 2 d'être porteur)

«J'ai bénéficié d'une greffe hépatique en octobre 2006. Adhérente à l'association « association française contre l'amylose » depuis 1995 en tant que fille d'un malade et porteuse de la mutation. L'association regroupe des malades ayant toutes les formes d'amylose (acquises et héréditaires)

Active au sein de cette association depuis 2007 et déléguée par elle pour faire le lien avec Alliance Maladies Rares.

► Témoignage personnel, ma confrontation à l'écoute en tant qu'écoutée

Après l'annonce de la mutation (1999), je m'accroche aux voyages aventureux, je ne veux pas avoir à me confronter à cette maladie invalidante (perte de l'usage des membres puis difficultés digestives enfin cardiaques), la protéine mutée : la transthyrétine se dépose sur les nerfs et les paralyse.

Mais en janvier 2005 je perds de la sensibilité au niveau des pieds et des mains alors je consulte la généticienne au Kremlin Bicêtre qui est le centre de référence des NAH, il n'y a aucun doute je développe « la maladie » mais le tableau n'est plus si noir que pour mon père et ma tante il y a peut-être une possibilité de transplantation hépatique qui ralentit les symptômes dans de nombreux cas de diagnostic précoce.

Je corresponds à leurs critères, je cherche alors des témoignages de malades ayant un parcours similaire.

L'association me donne les coordonnées de Jean-Christophe, il a une NAH, différente de la mienne mais je ne le sais pas, il a été transplanté, il marche toujours, retravaille dans sa boîte d'informatique et voyage, il aborde peu les difficultés et d'ailleurs je ne l'appelle pas pour cela, je les connais bien, je l'appelle pour l'espoir, l'énergie et ce qui compte le plus pour moi, à ce moment là, c'est le témoignage d'une certaine autonomie (ce qui n'a pas été le cas pour mes proches).

Nous nous appellerons plusieurs fois avant l'intervention, Jean-Christophe parle peu, réponds à mes questions, il est calme, bienveillant et donne l'image d'un avenir possible.

Par ailleurs j'ai un soutien psychologique par la psychologue du service de l'hôpital (elle me suivra aussi en privé, à ma demande pour ne pas empiéter sur mes horaires de travail). Ce rappel pour montrer l'importance de l'écoute Plongeons chacun dans nos souvenirs respectifs d'écoutes, de non-écoutes voir de ce qui nous a semblé mal écouté afin d'élaborer notre nouvelle place d'écouter

► L'écoute au sein de notre association

Nous sommes une petite association, il y a peu de malades, et très peu de membres disponibles pour « écouter »

Mais il y a un cadre : un répondeur téléphonique et une réponse rapide avec le nom d'un écoutant potentiel

En réalité l'écoute est concentrée sur une personne qui n'est pas malade mais qui a une très bonne connaissance de la maladie, elle rencontre les médecins et anime le conseil scientifique, elle est trop sollicitée par des demandes qui l'envahissent.

Chaque membre actif se retrouve confronté à l'écoute, les demandes sont dispatchées en fonction de la pathologie (héréditaire ou acquise) et de la disponibilité des uns et des autres. Voilà pour le cadre mais voilà aussi où les difficultés surgissent.

Nous avons examiné les différentes demandes en fait elles sont multiples : sociales, pratiques, économiques, professionnelles, médicales, psychologiques, familiales, éthiques, quelquefois un peu tout à la fois.

«Témoignage d'une écoutante »

Le bagage est souvent bien lourd et nous en face bien démunis sans compter les sentiments d'agacements, d'impatience, de jugements, dont nous savons intellectuellement que nous devons nous défier mais en réalité ils surgissent à notre insu.

(Ex : histoire trop proche de la nôtre, récit qui vient heurter des souvenirs douloureux bien enfouis, impuissance pour apaiser car la demande est trop massive, appel trop fréquents, non respect du cadre proposé)

Notre bonne volonté et notre qualité de malade ou famille de malades ne nous arment pas suffisamment pour écouter et reconforter d'autres malades

En réalité nous sommes experts pour notre pathologie, dans notre corps mais nous manquons de professionnalisme devant l'ampleur de la tâche.

Qui nous a parlé de garder la bonne distance ? Là encore il faut s'adapter et vite, seule avec la nouvelle situation qui est chaque fois vitale pour la personne qui téléphone.

► **Les réflexions au sein de notre association**

Nous avons travaillé sur les difficultés de l'écoute lors d'un après-midi de réflexion avec le laboratoire Pfizer

La personne qui assurait majoritairement ce travail, au début, était fatiguée, elle se plaignait de l'ampleur de la tâche pour autant il a fallu du temps, de la confiance réciproque pour qu'elle se mette en retrait

Ce laboratoire avec la psychologue du Kremlin –Bicêtre ont orienté l'écoute vers l'écoute psychologique

Nous n'avons pas poursuivi dans cette direction au regard de notre expérience associative

Nous nous sommes plutôt orientés vers des formations et vers un redéploiement de notre dispositif d'écoute.

► **Les formations proposées**

- Alliance Maladies Rares : écouter et soutenir
- AFM : tous chercheurs à Evry, plusieurs pathologies génétiques représentées. Cette formation se déroule dans d'autres régions
- L'association ASTREE propose des journées « d'écoute de l'autre » Paris 13

► **D'autres pistes**

Notre environnement change et certains malades posent la question d'autres formes d'écoute en lien avec les nouvelles technologies (forums, ex....)

Nous aurons besoin d'y réfléchir, de nous adapter, les malades rajeunissent

Modératrice : Jeannine Finet,
membre de la commission Ethique



Questions posées à Christine Vicard :

Dans la salle :- Ce n'est pas une question, c'est plutôt un constat : Il faut toujours se remettre en question et se remettre à niveau. Dans nos associations, on peut faire des formations comme celle de l'Alliance ou d'autres, il n'en reste pas moins qu'on reste « seul » face aux appelants et c'est surtout difficile parce qu'on n'a pas de debriefing et il y a des fois où c'est vraiment très très dur.... Dans notre cas, nous sommes souvent deux, on peut donc s'aider mais ça reste compliqué pour les associations parce qu'on a personne après.....

Intervention de Jacques, Président de MRIS :

Beau travail de professionnelle pour Christine. J'interviens pour deux choses. Quand on compare les réactions de Christine avec les vôtres, on constate que vous, écoutants associatifs, vous êtes concernés directement ou indirectement par la maladie, donc c'est beaucoup plus difficile pour vous, c'est incontestable. La deuxième chose dont je voulais parler, c'est à propos de l'observatoire dont Christine a détaillé le programme et les sujets qui étaient à l'ordre du jour. Il y a déjà eu deux enquêtes qui ont été faites en 2011 et celle de 2012 sur l'annonce. Cet observatoire a une vocation politique quelque part, c'est-à-dire que vous pouvez vous en approprier les résultats. Je vous y invite très vivement. Il vous permet, lorsque vous êtes dans des contacts avec des institutionnels, des politiques, des industriels, de ne pas seulement être dans l'évocation mais dans une évocation avec un contenu un peu plus chiffré et cela donne du poids à nos interventions et à vos interventions. C'est l'objet de cet observatoire qui va continuer cette année sur des sujets encore différents. Et cet observatoire reviendra régulièrement sur les questions qui auront été posées dans les premières enquêtes pour voir s'il y a une évolution.

- Au niveau du questionnaire, est ce que vous prévoyez, dans un esprit plus fouillé de cette étude, de faire une segmentation entre ceux qui ont eu leur annonce dans les deux ans (ou dans l'année) et ceux qui ont eu leur annonce il y a plus longtemps ? Parce qu'effectivement là , on lisse forcément et on peut espérer qu'il y a une évolution et qu'il y aura peut-être des choses différents... Est-ce que vous avez prévu cette segmentation ?

Réponse : On avait demandé le moment du diagnostic dans le questionnaire donc je pense que c'est possible. On séparera aussi, parce que là, c'est tout groupé, le cas des malades, des proches. Les questionnaires étaient d'ailleurs un peu différents parce qu'on ne peut pas poser les questions de la même façon aux malades et aux parents...

- La formation à l'écoute que vous avez présentée est-elle ouverte aux associations ?

Réponse : Non. Pour nous, ce sont des formations internes. La formation continue nous la faisons entre nous. Quand on écoute des appels entre nous, il faut quand même une équipe qui soit assez liée et qui se connaisse bien parce que c'est assez difficile de s'écouter ou d'écouter ce qu'on a répondu à côté d'autres personnes. Il y a des tas de lignes téléphoniques qui n'utilisent pas cette technique parce que justement, ce n'est pas facile. Je crois qu'il faut une équipe assez réduite qui se connaisse bien.

- Et pour la formation des nouveaux écoutants ? C'est délibéré ?

Réponse : Non. On n'a pas ouvert la formation mais on n'a pas eu de demande non plus....

Jacques : Ce n'est pas délibéré du tout mais ça mérite d'être délibéré ! Je prends note de cette suggestion et on peut étudier à l'intérieur du MRIS si c'est possible- si ça vaut le coup-comment on

«Discussion»

peut le faire ? Il y a une chose qui peut être faite assez facilement c'est d'accueillir vous ou vos écoutants et écoutantes, pour faire de l'observation passive. Cela peut aussi vous enrichir mais il faut un planning et une organisation.....

Christine : Les formations initiales se font lorsqu'il y a de nouveaux arrivants. Heureusement notre équipe est peu changeante, les gens sont là depuis longtemps. Il s'est trouvé que récemment nous avons eu 2 nouveaux écoutants mais cela n'était pas arrivé depuis longtemps.

Quel est le temps moyen d'une séance d'écoute ?

Réponse :

Cela peut être très variable. La moyenne c'est 12 minutes (la moyenne tout confondu), mais ça va de 2/3 minutes si c'est une demande brève jusqu'à 30 minutes. On essaye en général de ne pas dépasser 30 minutes (ça peut arriver) parce qu'on s'est rendu compte qu'au bout de 30 minutes les paroles reviennent en boucle et que les mêmes questions repassent. On essaye d'appliquer certaines techniques pour s'arrêter quand on sent que ça revient....N'empêche que quelques fois, il y a des situations qui sont compliquées et où il faut aborder plusieurs domaines et donc ça dure plus longtemps mais c'est rare.

Bernadette : Je voudrais parler du débriefing. Il me semble que c'est un moyen de soutenir les écoutants des associations, de les former. Est-ce qu'il n'y a pas une réponse possible par exemple du côté du MRIS ? Si quelqu'un a été secoué ou bien est en difficulté dans une écoute, peut-il appeler un autre écoutant formé et demander conseil ?

Réponse : C'est peut-être effectivement une piste à travailler....

Que pouvez-vous nous dire sur l'INPES qui est l'organisme qui vous finance ? a-t-il un lien avec le handicap ?

Réponse : C'est l'Institution Nationale de Prévention et d'Education en Santé. C'est une agence gouvernementale. Nous sommes financés suite au Plan Maladies Rares car notre ligne a été reconnue

comme la ligne d'information des Maladies Rares. INPES fait toutes les campagnes de prévention contre le tabac, la drogue etc.....et n'a pas de lien particulier; à ma connaissance, avec le handicap.

Marguerite : Je fais partie de l'AFM. On compte près de 120 maladies différentes et donc on est organisé par groupes de maladies. Je fais l'écoute des malades depuis 25 ans pour des personnes atteintes, comme moi, de myasthénie qui est une maladie qui a la particularité de ne pas être visible. Il y a quelqu'un tout à l'heure, qui a dit qu'il était plus difficile pour nous de faire de l'écoute....Non ! On a une écoute totalement différente Ce n'est pas difficile qu'il faut dire... C'est différent ! Ce sont des rapports de pair à pair et ça veut dire que ce qu'on dit est une parole d'évangile....Il faut faire très attention à ce qu'on dit. Il faut être très au clair avec sa maladie et avoir beaucoup de recul. Il ne faut pas prendre son exemple pour argent comptant et l'expérience et l'expertise qu'on peut avoir, elle vient de la masse des appels qu'on a eue en fait. Nous avons à peu près 300 appels par an et autant de mails et nous sommes toujours à deux. On se régule automatiquement. Il y a des séances de régulation qui existent. Moi, je n'y vais pas parce que je ne les supporte pas mais j'ai un petit problème avec les psychologues....Sinon, on a toujours le moyen, quand ça déborde, de soit s'arrêter un peu, soit trouver quelqu'un pour nous aider d'une manière ou d'une autre.

Christine : Oui, c'est bien de pouvoir être à deux. Il a une certaine régulation qui se fait. Si vous êtes dans une même pièce, quand on entend les réponses de l'autre, on peut déjà, après coup, intervenir si on s'entend bien.....La régulation n'est pas forcément faite par un psychologue. Nous notre intervenant extérieur n'est pas psychologue...

Marguerite : Nous, nous avons choisi un psychologue, et ça me gêne beaucoup ! et je le dis bien fort ! Chacun et chacune connaît des particularités différentes sur une même maladie....On connaît très bien les traitements...C'est vrai qu'on doit rester neutre..... mais moi je dois dire qu'il y a des moments où il ne faut pas rester neutre



! Quand on voit que la personne se met en danger ou est en danger, il ne faut surtout pas rester neutre. Il faut vraiment pousser les gens à aller vers des consultations spécialisées. On ne fait pas de l'écoute n'importe comment et sans préparation et n'importe qui ne peut pas faire de l'écoute ! J'ai 25 ans de pratique maintenant mais au départ, rien n'existait à l'époque et j'ai simplement appris avec quelqu'un qui faisait de l'écoute depuis un petit peu plus longtemps que moi....

Marie-Christine : Ancienne présidente de l'association Sclérose Tubéreuse de Bourneville. Je crois que là, on a parlé de l'écoute telle que cela devrait être ... Mais effectivement pour les anciens, comme moi, on a commencé quand il n'y avait rien. On a eu, heureusement, je dirais l'intelligence de se dire qu'on ne pouvait pas faire ça tout seul et on s'est automatiquement (la plupart d'entre nous) branché sur une autre personne de notre association pour réfléchir à notre écoute quand un coup de fil était un peu difficile. On n'était pas dans le même ville et, à l'époque, on payait chaque minute de communication...ça n'était pas des forfaits tout compris...mais tant pis, on passait des heures à revoir ce qu'on avait dit, ce qu'on aurait dû dire, ce qu'on aurait pas dû dire....On n'était pas des professionnels mais à l'époque, les gens avaient besoin de sortir des professionnels qui les saturaient. Mais on a quand même réussi à apprendre à écouter et je crois que si on n'a pas de moyens comme beaucoup de petites associations ici, on peut très bien faire des tas de choses sans argent, faire de la bonne écoute juste en respectant la logique, en se disant que tout seul on n'y arrivera pas et en demandant à d'autres de nous aider et pas besoin de se brancher dans des solutions qui coutent cher...

Martine : J'ai une question qui concerne l'écoute mais à partir de mails. J'ai vu que MRIS avait un certain nombre de mails....Pour nous, c'est une forme d'écoute qu'on a de plus en plus...Les adhérents envoient des mails avec des questions et des demandes de réponses....Il y a aussi l'espace privé de l'association, bien que nous ayons un Conseil Scientifique, il y a des questions très directes et on ne peut pas toujours botter en touche en disant «

On pose la question au Conseil Scientifique » ou « Allez voir votre médecin » **Est-ce que vous avez établi des règles de base pour répondre effectivement aux demandes par courrier, par mail ? Parce qu'il y a là, la force de l'écrit !**

Réponse : Bien sûr, on a des règles. Ce sont les mêmes que pour l'information lors des appels. On donne des informations qui sont générales, par contre, on ne va pas se positionner sur un cas particulier. C'est-à-dire que, si le malade nous demande « J'ai tel traitement, est ce que c'est le bon traitement ? » Nous, on se contente de dire « c'est un des traitements qui peut être utilisé mais dans votre cas particulier, on ne peut pas vous répondre. On peut quand même répondre à pas mal de questions...Mais pas si c'est vraiment sur un point très particulier notamment de traitement....Si les malades nous demandent « j'ai tel symptôme. Est-ce que cela fait partie de la maladie ? » On dit « Ce symptôme peut faire partie de la maladie mais dans votre cas particulier, on ne peut pas être affirmatif »....On peut répondre à pas mal de choses mais pas à tout !

**ANNEXE n°1 : Fiche Ethique et relations avec les malades et leurs familles
(Bernadette Roussille)**

ANNEXE n°2 : Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale,

ANNEXE n°3 : MODÈLE DE LETTRE Arrêté du 20 juin 2013 fixant le modèle de lettre adressée par le médecin aux membres de la famille potentiellement concernés en application de l'article R. 1131-20-2 du code de la santé publique

«Annexe n° 1»

Fiche Ethique et relations avec les malades et leurs familles,

Développer la visée et la démarche « éthique » dans nos pratiques d'écoute et d'accompagnement.

I. Définitions :

L'éthique peut être définie comme une discipline qui a pour objet les finalités et valeurs de l'action humaine. Elle se distingue de la morale qui recouvre également la question des règles de conduite et des valeurs auxquels se soumettre en société, mais qui est davantage orientée vers la norme, le devoir, l'universel. L'éthique est plus particulièrement branchée sur des situations concrètes et liée au débat démocratique.

Un des domaines privilégiés de l'éthique est actuellement la bioéthique : les questions autour du rapport à la vie, au corps, au pouvoir médical. Ainsi par exemple les recherches médicales, les arrêts de traitement, la réanimation des nouveau-nés, les interruptions de grossesse....

Avec le développement des biotechnologies de pointe (transplantations, procréations assistées, dépistages prénataux, recherches sur l'embryon, génomique...) la bioéthique s'est beaucoup occupée des limites à donner à la science pour respecter les droits de la personne humaine. Elle a ainsi élaboré des principes comme ceux de la non marchandisation du corps humain ou du droit à l'information et de l'exigence du consentement éclairé

2. En quoi nous, associations, sommes concernées par l'éthique ?

Ici, il s'agit de l'éthique dans nos relations avec les familles et les malades (et non de l'éthique de la gestion associative, autre sujet). Nous sommes concernés certes parce que notre objet social s'inscrit dans la problématique du droit des malades mais surtout parce qu'il est nécessaire de travailler dans une visée et une démarche qui mettent constamment au premier plan le souci du « meilleur intérêt du malade » dans ses rapports avec le monde médical et avec la société toute entière.

Cette question du meilleur intérêt du malade appliquée à des cas concrets est l'objet de «l'éthique clinique» qui propose une démarche et des principes qui peuvent nous orienter dans notre activité d'écoute, de conseil et d'accompagnement :

- ▶ le principe de vérité et de neutralité : ce que nous disons doit être le plus exact possible sur le plan scientifique, médical, juridique et administratif. Nous avons le devoir de nous informer. Et, comme nous ne sommes pas des spécialistes, cela signifie aussi que nous avons une attitude de prudence et de modestie et que nous renvoyons aux spécialistes.
- ▶ le respect de l'autonomie. Faire émerger, écouter la demande « libre et capable » selon l'expression de Beauchamp et Childress , la creuser, voir ce que veut le patient (dans la cohérence avec ce que l'on sait de sa personnalité et de son passé) ou son représentant. Comprendre le contexte. Ne pas émettre de jugement. Ne pas projeter. Donner du temps.
- ▶ la bienfaisance. L'écoute elle-même doit être bienveillante et ouverte. Il s'agit ici de chercher avant tout à « contribuer au bien-être d'autrui ». Sans lui imposer ce que nous pensons être bien pour lui. Attention au paternalisme, à la projection et à l'abus, inconscient, de pouvoir.
- ▶ la non malfaisance. Primum non nocere. Ne pas infliger de préjudice que l'on puisse prévoir.
- ▶ la justice. Penser aux effets sociaux de l'avis ou du conseil que nous donnons : par ex rendre plus difficile l'accès aux soins pour d'autres patients aussi gravement atteints, sous-estimer les effets sur la famille de l'atteinte génétique....

«Annexe n° I»

Prenons l'exemple du diagnostic prénatal : «Ce couple qui vient d'apprendre que l'enfant qu'il attend sera atteint d'une maladie grave ou d'un handicap, que faut-il faire ?». Voici le type de questions que l'on pourra se poser avec le couple :

▀ du point de vue de l'autonomie.

Comment le couple (il, elle) réagit-il à la nouvelle (annoncée quand, comment, par qui) ? Place dans sa réaction de divers éléments : l'idée de la souffrance de l'enfant, de sa place dans la société, les conséquences sur le couple et sur la vie familiale, les réactions (pressions ?) des entourages. Quel est le vécu de la grossesse avec cet enfant ? Quels sont l'histoire, l'environnement, le contexte socio économique de la famille ? Quelles sont les convictions du couple ? Le couple subit-il des pressions : familiales, sociales, religieuses, pressions de la part de l'équipe médicale ?

▀ du point de vue de la bienfaisance/ non malfaisance :

Quelle est la capacité des parents, de leur entourage, de la société à s'occuper d'un enfant malade, handicapé ? A admettre la différence voire à la positiver ? Leur aptitude à trouver des aides, à se faire accompagner ? Conséquences sur les frères et sœurs, le reste de la famille. Et ceci aux différents âges de la vie de l'enfant ?

Comment la malfaisance de l'interruption médicale pour l'enfant est-elle ressentie ? Quelles questions le couple se pose-t-il sur les aspects concrets de l'IMG ? Quelle est en définitive la capacité des parents à assumer un enfant handicapé versus leur capacité à supporter une IMG : convictions existentielles, culturelles, religieuses....

▀ du point de vue de la justice et de l'effet sur la société :

Qu'est-ce que la société offre comme prise en charge du handicap (aides humaines et financières) ? Quel regard porte-t-elle sur le handicap ? Quel regard aussi la société a-t-elle sur l'IMG ? La question de l'eugénisme...

Quel est le souci dominant : la souffrance de l'enfant à naître ? la souffrance d'un des parents ? du couple ? de la fratrie ? du reste de la famille ? Ou d'autres éléments (ex religieux, idéologiques, économiques) ?

Il est important que, nous associations, qui sommes en charge d'écouter et de conseiller les familles, ayons présents à l'esprit ce type de questions et ce type de démarche éthique qui peuvent nous aider à adopter un positionnement juste et à clarifier nos propres prises de position.

La formation à l'écoute est indispensable.

«Annexe n°2»

Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale,

JORF n°0143 du 22 juin 2013 page 10403
texte n° 4

Publics concernés : médecins prescripteurs d'examens des caractéristiques génétiques ; personnes présentant une anomalie génétique dont les conséquences graves peuvent justifier de mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins, ainsi que les membres de leur famille.

Objet : modalités de l'information de la parentèle en cas de diagnostic d'une anomalie génétique chez une personne.

Entrée en vigueur : le texte entre en vigueur le lendemain de sa publication.

Notice : la loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique a modifié le dispositif d'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques introduit par la loi n° 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique. La personne concernée est informée, avant la réalisation de l'examen de ses caractéristiques génétiques, de l'obligation qui pèse sur elle, au cas où une anomalie génétique grave serait diagnostiquée, d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés dès lors que des mesures de prévention ou de soins peuvent leur être proposées. Différentes voies d'information de la parentèle sont proposées. En particulier, si la personne souhaite être tenue dans l'ignorance du diagnostic ou si elle ne souhaite pas transmettre elle-même l'information aux membres de sa famille potentiellement concernés, elle peut demander au médecin de porter à leur connaissance l'existence d'une information susceptible de les concerner. Ceux-ci sont alors invités à se rendre à une consultation de génétique, sans que leur soient dévoilés, ni le nom de la personne ayant fait l'objet de l'examen, ni l'anomalie génétique, ni les risques qui lui sont associés. Le médecin consulté par la personne apparentée est informé par le médecin prescripteur de l'anomalie génétique en cause.

Le décret précise les différentes modalités de l'information de la parentèle. Il fixe la liste des informations qui doivent être consignées au dossier médical de la personne concernée et encadre les échanges entre les différents médecins au cours de la procédure. Dans l'hypothèse où la personne qui va faire l'objet de l'examen aurait fait un don de gamètes ou d'embryons à un centre d'assistance médicale à la procréation, le texte prévoit que, si celle-ci y consent, le médecin prescripteur pourra, le cas échéant, porter à la connaissance du responsable du centre l'existence de l'anomalie génétique diagnostiquée, afin que celui-ci procède à l'information des personnes nées du don. Enfin, le décret donne compétence au ministre chargé de la santé pour :

- fixer le modèle de lettre adressée par le médecin aux membres de la famille potentiellement concernés, lorsque la personne ne souhaite pas procéder elle-même à l'information ;*
- définir, sur proposition de l'Agence de la biomédecine et de la Haute Autorité de santé, des règles de bonnes pratiques permettant de guider le professionnel tout au long de la procédure et de faciliter la délivrance de l'information par la personne elle-même.*

Références : le présent décret est pris pour l'application des articles 2 et 5 de la loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique. Le code de la santé publique modifié par le présent décret peut être consulté, dans sa rédaction issue de cette modification, sur le site Légifrance (<http://www.legifrance.gouv.fr>).

Le Premier ministre,

Sur le rapport de la ministre des affaires sociales et de la santé,

Vu le code de la santé publique, notamment ses articles L 1131-1-2, L 1131-2 et L 1131-6 ;

Vu les avis de l'Agence de la biomédecine en date des 24 mai 2012 et 21 février 2013 ;

Le Conseil d'Etat entendu,

«Annexe n°2»

Décrète :

Article I

A la section I du chapitre Ier du titre III du livre Ier de la première partie du code de la santé publique, il est inséré une sous-section 6 ainsi rédigée :

« Sous-section 6

A la section I du chapitre Ier du titre III du livre Ier de la première partie du code de la santé publique, il est inséré une sous-section 6 ainsi rédigée :

« Sous-section 6

« Conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle

« Art. R. 1131-20-I. - I. - Préalablement à la prescription, dans les conditions fixées par l'article R. 1131-5, d'un examen des caractéristiques génétiques susceptible d'identifier une anomalie génétique pouvant être responsable d'une affection grave justifiant de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins, le médecin prescripteur informe la personne qu'elle est tenue, si le diagnostic de cette anomalie est confirmé, d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés dont elle ou, le cas échéant, son représentant légal possède ou peut raisonnablement obtenir les coordonnées.

« Conformément aux dispositions prévues par l'article L. 1131-1-2, ce médecin informe également la personne que, dans l'hypothèse où cette dernière exprimerait par écrit sa volonté d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic ou ne souhaiterait pas informer elle-même les intéressés ou certains d'entre eux, elle peut l'autoriser à procéder à cette information dans les conditions prévues par la loi et par la présente sous-section.

« Ce médecin l'informe, en outre, des conséquences d'un éventuel refus de sa part de transmettre, soit elle-même, soit par son intermédiaire, l'information aux membres de sa famille potentiellement concernés dans les conditions prévues par l'article L. 1131-1-2.

« Lorsqu'il existe une forte probabilité que l'information de la parentèle n'aura pour objet que le conseil génétique donné dans le cadre d'un projet parental, le médecin, initialement envisagé comme prescripteur, oriente la personne vers un médecin œuvrant au sein d'une équipe pluridisciplinaire mentionnée au deuxième alinéa de l'article R. 1131-5. Dans cette circonstance, la prescription de l'examen des caractéristiques génétiques et la mise en œuvre de la procédure d'information de la parentèle prévue par la présente sous-section sont dévolues à ce médecin.

« II. - Lors de l'établissement du document d'information écrit mentionné au premier alinéa de l'article L. 1131-1-2 ayant pour objet de définir l'objet et les modalités de l'information destinée aux membres de la famille, le médecin prescripteur détermine, en fonction des éléments médicaux dont il dispose à ce stade et conformément aux bonnes pratiques définies par l'article R. 1131-20-5, les catégories de membres de la famille potentiellement concernés par l'information, eu égard au lien de parenté avec la personne et à la nature de l'anomalie recherchée.

« III. - Si la personne exprime son souhait d'informer elle-même les intéressés ou certains d'entre eux, le médecin prescripteur mentionne cette information au dossier médical et précise l'identité des tiers qui seront informés directement par la personne. Outre la réalisation du document écrit mentionné à l'alinéa précédent, le médecin peut, à la demande de la personne et conformément aux bonnes pratiques définies par l'article R. 1131-20-5, proposer des mesures d'accompagnement relatives à la préparation et à la délivrance de l'information aux membres de la famille potentiellement concernés désignés par la personne.

« IV. - Si la personne exprime son souhait de ne pas informer elle-même les intéressés ou certains d'entre eux, ou a exprimé par écrit sa volonté d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic, elle indique par une demande écrite au médecin prescripteur si elle consent à ce qu'il soit procédé par son intermédiaire à l'information des membres de sa famille potentiellement concernés qu'elle n'entend pas informer elle-même dans les conditions prévues au quatrième alinéa de l'article L. 1131-1-2.

« Lorsque cette demande écrite est réalisée, le médecin prescripteur en accuse réception. Elle doit être accompagnée de la communication des coordonnées des membres de la famille préalablement identifiés que la personne

«Annexe n°2»

Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale, (suite)

ne souhaite pas informer personnellement.

«V. - En l'absence d'une telle demande, le médecin mentionne dans le dossier médical le refus de la personne.

«VI. - Lorsque la personne informe son médecin de son changement d'avis sur les modalités de transmission de l'information à sa parentèle, il le mentionne au dossier médical et, le cas échéant, met en œuvre la procédure souhaitée par la personne.

«Art. R. 1131-20-2. - En cas de diagnostic d'une anomalie génétique pouvant être responsable d'une affection grave justifiant de mesures de prévention ou de soins, le médecin, hormis l'hypothèse où la personne a demandé à être tenue dans l'ignorance du diagnostic, communique le résultat de l'examen à la personne puis lui remet le document résumant cette information mentionné au deuxième alinéa de l'article L. 1131-1-2 dans les conditions fixées par cette disposition. Au vu des résultats de l'examen réalisé, il communique également à la personne la liste, le cas échéant modifiée, des membres de la famille potentiellement concernés par l'anomalie génétique ainsi identifiée qui doivent être informés. Les copies de ces documents sont versées au dossier médical.

« Lorsque la personne ne souhaite pas informer elle-même les membres de sa famille potentiellement concernés et demande au médecin à ce qu'il procède à la transmission de l'information selon la procédure prévue au quatrième alinéa de l'article L. 1131-1-2, ce dernier, par lettre recommandée, porte à la connaissance des membres de la famille potentiellement concernés dont les coordonnées lui ont été préalablement transmises l'existence d'une information médicale à caractère familial susceptible de les concerner. Un modèle de lettre adressée aux membres de la famille potentiellement concernés en application du quatrième alinéa de l'article L. 1131-1-2 est fixé par arrêté du ministre chargé de la santé.

« Art. R. 1131-20-3. - Préalablement à la prescription de l'examen des caractéristiques génétiques mentionné à l'article R. 1131-20-1, le médecin prescripteur interroge la personne sur l'existence éventuelle de sa part d'un don de gamètes ou, le cas échéant, d'un consentement du couple dont elle est membre à l'accueil de ses embryons par un autre couple. Dans ces situations, le médecin prescripteur informe la personne qu'il peut, avec son autorisation, porter à la connaissance du responsable du centre d'assistance médicale à la procréation l'existence de l'anomalie génétique en cause dès lors que le diagnostic est confirmé afin que celui-ci procède à l'information des personnes nées du don.

« Lorsque la personne y consent, elle donne par écrit au médecin prescripteur, qui en atteste, l'autorisation d'informer le responsable du centre d'assistance médicale à la procréation. La personne communique au médecin les coordonnées du centre d'assistance médicale à la procréation où le don a eu lieu ou celles du centre où les embryons sont ou étaient conservés.

« En l'absence d'une telle autorisation, le médecin mentionne dans le dossier médical le refus de la personne.

« Art. R. 1131-20-4. - Le médecin consulté par la personne apparentée ayant reçu la lettre d'information médicale à caractère familial mentionnée au quatrième alinéa de l'article L. 1131-1-2 se rapproche du médecin prescripteur qui a adressé cette lettre pour obtenir l'information relative à l'anomalie génétique en cause.

« Le médecin prescripteur ne transmet que l'information relative à l'anomalie génétique en cause, à l'exclusion de toute autre information couverte par le secret médical, et notamment de l'identité de la personne chez qui l'anomalie génétique pouvant être responsable d'une affection grave justifiant de mesures de prévention et de soins a été diagnostiquée.

« Art. R. 1131-20-5. - Sont définies par arrêté du ministre chargé de la santé, pris sur proposition de l'Agence de la

«Annexe n°2»

biomédecine et de la Haute Autorité de santé, les règles de bonnes pratiques relatives :

- « 1° Aux critères permettant d'identifier les affections graves causées par des anomalies génétiques ;
- « 2° Aux critères permettant d'identifier les affections graves pour lesquelles il existe une forte probabilité qu'aucune mesure de prévention ou de soin n'existe et que l'information à la parentèle se limitera à permettre des choix en matière de conseil génétique dans le cadre d'un projet parental ;
- « 3° Aux critères médicaux permettant de faciliter, en fonction du type d'anomalie, l'identification des tiers potentiellement concernés ;
- « 4° Aux informations que le médecin doit délivrer à la personne, relatives aux conséquences d'un éventuel refus de sa part de transmettre l'information aux membres de sa famille potentiellement concernés ;
- « 5° Aux éléments susceptibles de figurer dans le document écrit mentionné au premier alinéa de l'article L. 1131-1-2 ;
- « 6° A l'accompagnement de la personne s'étant engagée à délivrer elle-même l'information aux membres de sa famille potentiellement concernés afin de l'aider dans sa démarche, notamment dans la préparation de la délivrance de l'information. »

Article 2

La ministre des affaires sociales et de la santé est chargée de l'exécution du présent décret, qui sera publié au Journal officiel de la République française.

Fait le 20 juin 2013.

Jean-Marc Ayrault

Par le Premier ministre :

La ministre des affaires sociales

et de la santé,

Marisol Touraine

«Annexe n°3»

MODÈLE DE LETTRE Arrêté du 20 juin 2013 fixant le modèle de lettre adressée par le médecin aux membres de la famille potentiellement concernés en application de l'article R. 1131-20-2 du code de la santé publique,

Ce modèle de lettre adressée par le médecin aux membres de la famille potentiellement concernés, lorsque la personne ne souhaite pas procéder elle-même à l'information.

Coordonnées du médecin.

Référence du courrier.

Madame, Monsieur,

En ma qualité de médecin, j'ai été amené(e) à prendre en charge un membre de votre famille.

Les examens effectués sur cette personne ont mis en évidence une anomalie génétique d'origine familiale qui peut faire l'objet de mesures de prévention ou de soins. Appartenant à la même famille, il est possible que vous soyez également concerné(e) par cette anomalie de façon directe ou indirecte. Cela ne signifie, ni que vous êtes vous-même porteur de cette anomalie ni, si tel était le cas, que vous êtes ou serez atteint d'une maladie.

Tenu au respect de la loi, je ne peux vous révéler ni l'identité de cette personne ni l'anomalie génétique concernée. En revanche, il est de mon devoir de vous inviter à consulter un médecin généticien qui sera à même de vous donner plus de précisions et de vous proposer les examens qu'il jugera utiles. Ce médecin pourra prendre contact avec moi pour obtenir plus d'informations (1). A titre indicatif, je vous transmets les coordonnées des consultations de génétique les plus proches de votre domicile. Vous pouvez également consulter un autre médecin de votre choix. Je comprends que ce courrier puisse vous surprendre. D'autres membres de votre famille ont probablement reçu le même courrier. Certains en parleront et d'autres préféreront se taire. Il est souhaitable de respecter les choix de chacun. Vous pourrez évoquer également ces aspects avec le médecin généticien que vous consulterez.

Bien entendu, vous restez totalement libre de donner suite ou non à ce courrier.

Je vous prie d'agréer, Madame, Monsieur, l'expression de ma considération distinguée.

(1) En me contactant, ce médecin devra mentionner la référence figurant en en-tête de la présente lettre. Lettre sur l'information parentèle