
AVIS DE LA COMMISSION CONSULTATIVE

SUR LA QUESTION DE LA TRANSMISSION D'INFORMATIONS GÉNÉTIQUES À LA DESCENDANCE D'UNE PATIENTE DÉCÉDÉE
JUIN 2021

Plan de l'avis

I. Formulation du questionnement.....	1
1. <i>Les données du conflit éthique.....</i>	<i>1</i>
2. <i>Programme de travail.....</i>	<i>3</i>
II. Les éclairages du droit.....	4
1. <i>La transmission d'une information depuis le médecin vers un individu en dehors de sa patientèle.....</i>	<i>4</i>
2. <i>Les critères de transmission de l'information.....</i>	<i>5</i>
3. <i>Les risques juridiques.....</i>	<i>7</i>
III. Les dimensions éthique et thérapeutique.....	8
1. <i>Un droit à l'ignorance ?.....</i>	<i>8</i>
2. <i>les bénéfices du diagnostic.....</i>	<i>3</i>
3. <i>Les réponses non curatives aux maladies génétiques.....</i>	<i>10</i>
IV. Le protocole encadrant la transmission de l'information d'ordre génétique.....	12
1. <i>Les préconisations concernant la forme.....</i>	<i>12</i>
2. <i>Les cas particuliers présents en pratique dans la transmission de l'information.....</i>	<i>14</i>
V. Conclusions.....	15
VI. Bibliographie.....	18

I. Formulation du questionnement

1. Les données du conflit éthique

Les techniques modernes d'analyse génétique peuvent présenter des problèmes éthiques dont certains ont plusieurs aspects soulevant la question du savoir. Des recherches portant sur une mutation spécifique peuvent mettre au jour une mutation non recherchée, par extension du champ d'analyse ou par sérendipité, et donc révéler une information potentiellement non recherchée par le patient. Des résultats demandés par un patient peuvent avoir des implications familiales, ces résultats parfois critiques pouvant dès lors constituer un savoir inattendu et brutal pour des proches ne s'étant pas préparés à la nouvelle, ne désirant pas connaître ces résultats, ou n'ayant pas eu connaissance de la démarche de recherche génétique amorcée par le patient. Des maladies génétiques n'ont pas de traitement connu, ce qui interroge l'utilité d'en révéler la menace.

Ces trois perspectives au moins se recoupent dans la présente saisine de la commission d'éthique consultative. Le demandeur, un neurogériatre du CHU de Lille, a suivi une patiente septuagénaire dont l'état clinique évolutif a conduit à la suspicion d'une mutation génétique rare. Pourtant, ce n'est que quatre ans après son décès, et alors que les analyses n'avaient pas mis en évidence l'anomalie génétique soupçonnée, qu'une autre mutation correspondant aux symptômes est effectivement trouvée (le laboratoire ayant poursuivi des recherches en autonomie). La question se pose donc de la transmission de l'information à la descendance de la patiente puisque l'anomalie génétique peut leur avoir été transmise.

Une brève présentation de ce suivi médical permettra de mieux saisir les implications du problème éthique.

Au fil des ans, alors que la patiente présentait d'abord des troubles de la mémoire légers, une dégradation s'est manifestée avec de progressifs manques d'hygiènes, des signes d'une démence fronto-temporale (DFT, qui est comparable à la maladie d'Alzheimer, mais touchant plus particulièrement les comportements), et un début d'anosognosie qui se caractérise par une inconscience de la maladie éprouvée, ces symptômes ayant été appuyés par une imagerie cérébrale montrant une atrophie bifrontale et des lésions vasculaires.

Quelques années plus tard sont apparues des atrophies musculaires et d'autres signes cliniques de sclérose latérale amyotrophique (SLA). Le diagnostic de DFT/SLA a été porté, ce qui est une maladie rare parfois déterminée génétiquement, notamment par la mutation dite C9 qui est transmissible héréditairement avec pénétrance complète à 80 ans. Cette potentialité intéressait de ce fait aussi les enfants de cette patiente. Ceux-ci étaient d'ailleurs présents aux côtés de leur mère dès les premiers symptômes et l'accompagnaient dans son parcours médical. Notons que son fils était aussi son médecin traitant.

Le neurogériatre a donc prescrit la recherche, un prélèvement a été effectué, et le dosage a été remis au laboratoire de l'Hôpital de la Pitié-Salpêtrière pour procéder à l'analyse. La patiente est décédée

par suite de la SLA avant que les résultats d'analyse ne soient connus. Lorsque ceux-ci sont arrivés – notifiant l'absence de mutation C9 – le neurogériatre a transmis cette nouvelle apparemment rassurante aux enfants de la patiente.

Cependant, le prélèvement génétique est resté en possession du laboratoire de l'Hôpital de la Pitié-Salpêtrière. Le laboratoire a poursuivi des recherches sur ce dosage. Quatre ans après son décès, le laboratoire reprend contact avec le neurogériatre pour l'informer qu'une anomalie génétique a été détectée, la mutation TBK1, qui est plus rare que la mutation C9 mais qui provoque les mêmes maladies, à savoir le syndrome fronto-temporal et la SLA. Aucun traitement n'existe à ce jour pour prévenir ou soigner la mutation TBK1 et les troubles qu'elle implique.

Le neurogériatre détient donc une information susceptible d'intéresser les enfants de la patiente décédée. Pourtant la situation est délicate. Après avoir été rassurés sur l'absence de la mutation C9, sont-ils prêts à apprendre l'existence d'une autre mutation aussi inquiétante ? Ont-ils toujours le désir de prendre connaissance d'une menace génétique pouvant les concerner ?

2. Programme de travail

Cette situation interroge le praticien sur la façon de communiquer ces résultats aux enfants de la patiente. Comment transmettre une information risquant de provoquer un contrecoup psychologique qui ferait passer les récipiendaires de l'apaisement vers l'angoisse ? La continuation des recherches par le laboratoire constitue-t-elle un dysfonctionnement qu'il faudrait évoquer avec les enfants de la patiente ?

Au-delà de ces questions de forme, on peut se demander également s'il y a bien lieu de transmettre cette information. Il s'avère que seule une minorité des personnes ayant un risque de développer une mutation génétique handicapante souhaite effectivement savoir si elle est porteuse de l'anomalie, d'autant plus lorsqu'aucun traitement n'est disponible pour prévenir ou soigner les maladies correspondantes. Beaucoup de potentiels malades d'Huntington, par exemple, préfèrent ne pas savoir s'ils développeront la maladie à coup sûr. De la même façon, certains pourraient ne pas même souhaiter percevoir qu'une épée de Damoclès est suspendue au-dessus d'eux. Les enfants de la patiente avaient manifesté il y a quatre ans un désir de savoir si leur mère présentait une anomalie génétique transmissible, mais rien ne dit que leur état d'esprit ne soit pas tout autre aujourd'hui. Faut-il transmettre l'information au risque de recevoir des reproches ou de provoquer des poursuites ? Peut-on ne pas informer les enfants de la patiente décédée et considérer qu'une forme de droit à la tranquillité doit être préservée ?

Pour répondre à ce problème, la commission se propose de considérer ses différents aspects en commençant par interroger le cadre juridique des analyses génétiques et des transmissions d'informations, en poursuivant par une analyse des compatibilités d'un droit à l'ignorance et d'un devoir d'informer. Notre travail développera enfin la question du bon discours, de la bonne manière d'annoncer une information qu'il y aurait lieu de transmettre.

II. Les éclairages du droit

1. La transmission d'une information depuis le médecin vers un individu en dehors de sa patientèle

Les réponses législatives aux problèmes médicaux ne peuvent régler à elles seules les dilemmes éthiques, mais elles peuvent baliser différentes voies de réflexion et faire prendre conscience des risques juridiques liés aux différents choix possibles. En ce qui concerne cette saisine, quels comportements un médecin prescripteur est-il autorisé à adopter lorsqu'il détient une information sensible d'ordre génétique pouvant affecter plusieurs individus au sein d'une parentèle ?

Le contexte de cette saisine pose d'abord le problème du cadre du dialogue : le neurogériatre dispose d'informations médicales sensibles concernant des personnes qui ne sont pas ses propres patients. On peut se demander en premier lieu s'il convient pour un médecin de prendre contact avec une personne qui ne fait pas partie de sa patientèle. La question se pose car il est clair que la révélation d'informations médicales sensibles doit en principe avoir lieu dans un cadre de confiance, au sein d'une relation de soin établie. On pourrait d'ailleurs penser que l'information peut être transmise aux médecins traitants des personnes concernées, qui prendraient soin de leur en faire part dans les meilleures conditions.

Notre saisine présente d'ailleurs ici une particularité : le fils de la patiente est lui-même un médecin généraliste qui peut potentiellement être le médecin traitant de plusieurs membres de sa famille. Ceci complique l'option consistant à déléguer le partage de l'information.

L'article L1111-2 peut s'appliquer ici.

Toute personne a le droit d'être informée sur son état de santé. Cette information porte sur les différentes investigations, traitements ou actions de prévention qui sont proposés,

leur utilité, leur urgence éventuelle, leurs conséquences, les risques fréquents ou graves normalement prévisibles qu'ils comportent ainsi que sur les autres solutions possibles et sur les conséquences prévisibles en cas de refus. [...]

Cette information incombe à tout professionnel de santé dans le cadre de ses compétences [...]. La volonté d'une personne d'être tenue dans l'ignorance d'un diagnostic ou d'un pronostic doit être respectée, sauf lorsque des tiers sont exposés à un risque de transmission. [...]¹

Cet article a apparemment la particularité d'élargir le devoir pour un médecin de transmettre une information médicale non plus seulement à ses patients, mais aussi aux personnes hors patientèle à propos desquelles il aurait ce type d'informations. Il apparaît également que cette obligation s'appliquerait même aux personnes qui ne désireraient pas être informées, à condition qu'il existe un risque de transmission du problème médical.

1 Article L1111-2 du Code de la Santé publique, modifié par la loi n°2016-41 du 26 janvier 2016 - art. 7, et par la loi n°2016-41 du 26 janvier 2016 - art. 175.

À ce propos cependant, le CCNE distingue les situations d'urgence (les épidémies) des situations ne présentant pas de caractère urgent (les maladies génétiques), en expliquant que le choix de l'individu à ne pas être informé doit être respecté pour le cas des anomalies génétiques, car il ne met pas en danger la collectivité par son refus².

Ce « toute personne » qui ouvre l'article est néanmoins ambiguë. Dans la pratique juridique des institutions hospitalières, ce texte donne plutôt habituellement lieu à une interprétation correspondant à « tout *patient* a le droit d'être informé *par ses médecins* sur son état de santé ». Cependant, le cas des anomalies génétiques peut rendre raison du terme général de « personne » employé ici, car les médecins prescripteurs des analyses génétiques sont les récepteurs d'informations débordant souvent le cadre de leur propre relation de soin. Et il peut arriver que ces informations ne puissent être relayées par d'autres acteurs plus qualifiés, comme c'est le cas pour notre saisine.

2. Les critères de transmission de l'information

Approfondissons ce point au travers d'une lecture du décret 2013-527 du 20/6/2013.

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. [...]³

Ce décret confirme la responsabilité incombant au médecin prescripteur de transmettre lui-même les informations sensibles d'ordre génétique en dehors de sa patientèle, aux parents du patient susceptibles d'être concernés, quand ce patient ne souhaite pas s'en charger. Il ne semble donc pas dans ces cas qu'il y ait ordinairement lieu de faire appel aux médecins traitants de la parentèle en tant qu'intermédiaires. Pour notre saisine, la patiente étant décédée, le neurogériatre est donc pleinement responsable de cette transmission d'informations.

Cependant, le décret fait dépendre cette communication de deux conditions : il faut que l'anomalie détectée soit grave et, apparemment, il faudrait que la médecine ait des réponses préventives ou curatives à proposer concernant cette anomalie.

En ce qui concerne les deux critères conditionnant la communication ou la rétention de l'information, un problème peut se poser. Au regard de notre saisine, ce n'est pas le premier critère qui est

² *Des limites de l'obligation d'information génétique*, dans Journal des droits des jeunes, 2004/2 n°232, page 42, article disponible sur <https://www.cairn.info/revue-journal-du-droit-des-jeunes-2004-2-page-41.htm>

³ 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.

en cause, celui de la gravité de l'anomalie, car la mutation TBK1 présente les deux aspects définissants les maladies génétiques graves (d'une part un risque de décès prématuré ; d'autre part un risque de handicap sévère, en particulier le risque d'impossibilité d'autonomie à l'âge adulte⁴), bien que cette gravité soit tout de même relative du fait de l'arrivée en principe tardive de la maladie. C'est le second critère qui interroge, celui de l'existence d'une réponse médicale à la mutation détectée. En effet, il n'existe pas à ce jour de traitement préventif ou curatif associé à la mutation TBK1. Le texte de loi semble indiquer qu'en l'absence de ces réponses médicales, l'information ne doit pas être communiquée. Nous verrons dans la seconde partie de cet avis ce qu'il en est réellement, étant donné les avantages présentés par un diagnostic précoce.

Pourquoi l'absence de traitement pourrait-elle amener à une rétention de ce genre d'informations ? La raison s'appuie sans doute sur le problème éthique que pose le délivré d'une information potentiellement bouleversante et inattendue, qui peut remettre plusieurs vies en question, alors que la médecine ne pourrait soulager l'angoisse apportée ni procurer de l'espoir. Dans la balance des maux, un problème génétique incurable pèserait peut-être en lui-même aussi fort sur les deux plateaux, celui de la parole et celui du silence, tandis que la peur de dépérir ne pèserait que sur le plateau de la parole. Nous reviendrons sur les enjeux du savoir et de l'ignorance dans notre seconde partie.

On peut par ailleurs considérer les critères de « prévention » et de « soin » comme assez flous. Quelles pratiques ces mots recouvrent-ils ? Ces termes sont si vastes qu'ils englobent peut-être certaines pratiques médicales réalisables dans le cas d'une anomalie TBK1 ou d'autres maladies génétiques pour l'instant incurables. Un arrêté précise ce qu'il faut entendre par ces deux mots :

[...] Une "mesure de prévention ou de soin" s'entend comme tout acte de soin permettant d'éviter la maladie, d'en retarder l'apparition, ou d'en diminuer la gravité (Exemples: chirurgie, suivi radiologique, mammographies, kinésithérapie...).

La forte probabilité qu'aucune mesure de prévention ou de soin n'existe et que l'information à la parentèle se limite à permettre des choix en matière de conseil génétique dans le cadre d'un projet parental s'évalue notamment au regard de l'état des connaissances et de la littérature au moment de la consultation. Le praticien peut également s'appuyer sur les centres de référence et de compétence en maladies rares ou d'un généticien [...]⁵.

Ce texte apporte un élément important pour comprendre ce que sont ces mesures de préventions et de soin, ces pratiques qui conditionnent la révélation d'un risque de maladie génétique aux membres d'une famille. Ce qu'on peut entre autres relever, c'est que la prévention inclut le « conseil génétique dans le cadre d'un projet parental ». C'est donc que toute personne susceptible d'être atteinte d'une anomalie génétique grave, sauf quelques exceptions (les enfants notamment), est dans la position de pouvoir bénéficier de ce type de prévention. La condition serait remplie. Cela voudrait donc dire que dans la grande majorité de ces cas, la transmission de l'information serait permise. Parmi les exemples cités par l'arrêté, on peut aussi relever la kinésithérapie qui peut s'adapter aux maladies induites par la mutation TBK1.

4 Arrêté du 8 décembre 2014 définissant les règles de bonnes pratiques relatives à la mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale.

5 *Ibid.*

Plusieurs interrogations peuvent néanmoins subsister. Pourquoi établir des conditions relevant de la possibilité de soigner ou de prévenir, si la condition de pouvoir prévenir des troubles médicaux est toujours potentiellement remplie ? Cela reviendrait peut-être à rendre nulles ces conditions. Autrement, on peut toujours se demander si ces révélations d'informations sont véritablement éthiques, même si elles semblent en effet préconisées par la loi.

3. Les risques juridiques

Qu'en est-il des risques juridiques associés à la position de révéler une information de cet ordre et à la position de la taire ?

Outre la question de l'opportunité de communiquer l'information en l'absence de la disponibilité de certains soins, le fait d'informer peut d'abord poser problème dans le cas où les personnes concernées auraient signifié par écrit ne pas vouloir prendre connaissance de ces informations. Dans le cas contraire, il ne semble pas qu'il puisse y avoir un risque de poursuites pour trouble de la tranquillité par exemple, car il n'y a pas d'atteintes de ce genre dans le droit français (mis à part pour les cas de tapage, par exemple, ce qui est très éloigné de notre question). En revanche, dans notre cas, si le partage de l'information revenait à dévoiler des éléments du dossier médical de la patiente atteinte de la mutation TBK1 à ses enfants, ceux-ci pourraient se plaindre d'une violation du secret médical, même si leur mère est décédée. Le médecin prescripteur peut alors éventuellement s'appuyer sur l'article 122-7 du Code pénal exemptant de responsabilité une personne commettant « un acte nécessaire à la sauvegarde de la personne »⁶.

Parallèlement, ne pas transmettre l'information peut exposer à des plaintes en raison d'une mise en danger, en s'appuyant sur l'article 223-1 du Code pénal, selon lequel est répréhensible « le fait d'exposer directement autrui à un risque immédiat de mort ou de blessures de nature à entraîner une mutilation ou une infirmité permanente par la violation manifestement délibérée d'une obligation particulière de prudence ou de sécurité imposée par la loi ou le règlement ». En plus de cela, l'article L1111-2 dont nous avons déjà vu un extrait explique que dans une situation où les médecins concernés se verraient reprocher un silence sur l'existence ou les conséquences de maladies génétiques, la charge de prouver le contraire leur incomberait :

En cas de litige, il appartient au professionnel ou à l'établissement de santé d'apporter la preuve que l'information a été délivrée à l'intéressé dans les conditions prévues au présent article. Cette preuve peut être apportée par tout moyen⁷.

Cependant, il n'est pas évident que ces textes s'appliquent dans ces cas où la maladie génétique ne peut être ni prévenue ni traitée.

⁶ « N'est pas pénalement responsable la personne qui, face à un danger actuel ou imminent qui menace elle-même, autrui ou un bien, accomplit un acte nécessaire à la sauvegarde de la personne ou du bien, sauf s'il y a disproportion entre les moyens employés et la gravité de la menace ». Article 122-7 du Code pénal.

⁷ Article L1111-2 du Code de la Santé publique, modifié par la loi n°2016-41 du 26 janvier 2016 - art. 7, et par la loi n°2016-41 du 26 janvier 2016 - art. 175.

III. Les dimensions éthique et thérapeutique

1. Un droit à l'ignorance ?

L'étude de la législation concernant la transmission de l'information touchant aux maladies génétiques a fait ressortir un problème majeur qui est celui d'un conflit entre le droit à l'ignorance et le devoir d'informer. À la fois les textes incitent à transmettre ce genre d'informations et tentent de protéger ceux qui ne souhaitent pas en prendre connaissance. Il y a là une tension perceptible, on peut déceler certaines hésitations dans les articles de loi. La première question qui peut éventuellement se poser serait de se demander pourquoi prendre des précautions quant à l'annonce de risques médicaux déterminants. On pourrait naturellement penser que la vérité et la connaissance devraient toujours primer sur l'occultation et l'ignorance. Il peut sembler plus utile face à une possible maladie de prendre en charge le réel plutôt que de s'en cacher.

Il y a en réalité de bonnes raisons au fait de considérer sérieusement un droit à l'ignorance, en particulier dans ce qui touche l'idée de maladie génétique. L'irruption au quotidien de cette notion dans une vie peut avoir des conséquences préoccupantes qu'il nous faut percevoir.

Rappelons d'abord les phénomènes physiques et psychologiques qui émergent, entre leurs 40 et leurs 80 ans, chez ceux en qui a été découverte la mutation TBK1, et que peuvent également redouter ceux qui ont avec eux certains liens de parenté. Pour ce qui est des symptômes de type SLA, les malades verront surgir une paralysie progressive de leurs muscles des bras, des jambes, de la gorge et finalement du système respiratoire jusqu'à entraîner la mort au bout de 3 à 5 ans⁸. Parallèlement, concernant la démence fronto-temporal, les symptômes sont liés à la perte cognitive, aux modifications comportementales, aux changements de personnalité, avec des possibilités de perte d'hygiène. Un mal-être peut aussi s'installer par anticipation de la maladie.

Certaines études ont étudié le taux de suicide en tant que marqueur de la détresse accompagnant la connaissance d'être atteint d'une maladie de ce genre. En ce qui concerne la SLA, le nombre de suicides apparaissait plus élevé que dans la population générale⁹, ce qui peut être interprété comme un symptôme de la maladie mais aussi éventuellement être en partie l'effet de l'angoisse de se savoir malade et du manque d'espoir¹⁰.

Dans certaines études une augmentation des suicides semblait également toucher les personnes qui avaient appris qu'elles étaient susceptibles d'être malades, sans en avoir encore la certitude¹¹. Par souci de concision, nous ne pouvons illustrer dans le détail les maux psychologiques associés au fait de se savoir

8 <https://institutducerveau-icm.org/fr/maladie-de-charcot/>

9 Costanza, A., Weber, K., Canuto, A., Baertschi, M. (2015). 'Maladies neurologiques et suicide : de la neurobiologie au manque d'espoir', *Rev Med Suisse* 2015; volume 1. no. 461, 402 - 405 doi.

10 Costanza, A., Weber, K., Canuto, A., Baertschi, M. (2015). 'Maladies neurologiques et suicide : de la neurobiologie au manque d'espoir', *Rev Med Suisse* 2015; volume 1. no. 461, 402 - 405 doi.

11 Chaulet Sophie, Annweiler Cédric, Chocard Anne-Sophie *et al.*, « Les déterminants du passage à l'acte suicidaire dans la maladie de Huntington », *L'information psychiatrique*, 2010/7 (Volume 86), p. 611-619. DOI : 10.3917/inpsy.8607.0611. URL : <https://www.cairn.info/revue-l-information-psychiatrique-2010-7-page-611.htm>

susceptible d'être atteint d'une maladie génétique de ce genre. Ces études peuvent certes faire l'objet de controverses, mais on peut considérer comme plausible qu'il existe un risque inhérent à la transmission de ce genre d'information. L'idée ne peut être exclue que des personnes puissent développer des souffrances en apprenant qu'elles peuvent effectivement développer ce type de maladies. C'est peut-être un point important pour le cas de notre saisine, car les enfants de la patiente décédée seraient placés dans cette position d'incertitude du moment où ils seraient informés du risque que fait peser sur eux la mutation TBK1.

Ces études ont également étudié les proches non malades, chez lesquels elles ont décrit des taux de suicide apparemment élevés¹². Ceci attire l'attention sur une autre dimension des implications de la diffusion de ce savoir. Il s'agit de l'ébranlement qui peut en résulter dans le système familial touché. La maladie peut devenir l'objet d'un tabou qui fragilise et parfois brise les liens entre les membres de la parentèle¹³. Le membre de la famille qui déclenche l'engrenage des analyses, celui qui parle du secret, ou au contraire celui qui refuse de considérer le problème, ceux-là peuvent se voir ostraciser. Des cassures à plusieurs niveaux de l'arbre familial peuvent avoir lieu. C'est une perspective qu'il est possible de prendre en compte lors du choix de prendre contact ou non avec les personnes impliquées dans la découverte d'une maladie génétique grave et incurable chez un patient souche.

D'autre part, on peut se demander comment respecter une volonté de ne pas savoir, quand il n'est pas possible de déterminer à l'avance si la personne à informer souhaite ou non accueillir une information d'ordre génétique.

La procédure prévoit que le médecin prescripteur s'adresse par lettres aux membres de la parentèle concernés par les résultats d'une analyse génétique. Cette lettre doit être minimaliste, comme nous le verrons dans la partie suivante de cet avis, afin de laisser à ces personnes le choix de savoir ou non ce que l'analyse a précisément mis au jour. Pourtant, même avec toute la diplomatie possible, la simple prise de contact d'un médecin avec une personne au sujet d'un fait génétique peut impliquer une germination de l'idée qu'un danger inconnu est proche. Il peut suffire d'une lettre allusive pour qu'un certain degré de savoir surgisse chez une personne qui ne souhaitait rien savoir, qui n'était pas prête à savoir, ou qui ne pouvait endosser le fardeau du savoir.

2. les bénéfices du diagnostic

En ayant à l'esprit les risques liés à la transmission d'informations concernant une maladie génétique grave, il est important de se représenter aussi les bénéfices que cette transmission peut apporter même dans les cas où la maladie génétique est incurable.

Les anomalies génétiques rares, du fait qu'elles peuvent être difficiles à identifier, placent parfois les malades et leur famille dans une situation d'errance diagnostique. Les différents symptômes qui apparaissent progressivement, lorsqu'aucune explication médicale hors du domaine génétique ne peut en

¹² *Ibid.*

¹³ Coopman Anne-Laurence, Janssen Christophe, « La maladie génétique au cœur de la fratrie : « tabou » et « secret » », *Cahiers de psychologie clinique*, 2006/2 (n° 27), p. 39-54. DOI : 10.3917/cpc.027.54. URL : <https://www.cairn.info/revue-cahiers-de-psychologie-clinique-2006-2-page-39.htm>

dire la cause, sont source d'interrogations qui peuvent se prolonger dans le temps. Des familles sont parfois contraintes de rencontrer de nombreux spécialistes différents, sans succès immédiat, alors que la maladie progresse. Dans ces situations, on aperçoit clairement qu'il y aurait quelque chose de paradoxal à ce qu'un praticien détiennent effectivement la réponse à ces interrogations, par exemple si des analyses avaient pu déceler l'anomalie génétique par sérendipité, mais ne la transmette pas parce qu'il ignorerait que le malade désire connaître la nature de ses maux. Dans un cas qui serait similaire à celui de notre saisine, on pourrait supposer qu'un malade ait procédé à des analyses ayant détecté une anomalie génétique, que ce patient soit décédé avant de connaître le résultat, et que l'information n'ait pas été révélée aux membres de la famille potentiellement intéressés : si certains d'entre eux développent plus tard des symptômes et entreprennent des recherches infructueuses pour nommer la maladie, et que cette errance diagnostique ajoute des souffrances aux maux de leur maladie, alors même que l'information explicative permettant une prise en charge médicale adaptée serait effectivement connue par un ou plusieurs médecins, il y aurait peut-être là un dysfonctionnement.

De la même façon, comme les maladies génétiques sont rares, elles donnent souvent lieu à un temps de diagnostic relativement long. Les maux que peut représenter la recherche prolongée d'identification d'une maladie sont un phénomène assez courant pour être anticipé, prévenu. Il serait donc possible d'en prémunir les membres concernés d'une famille en les informant, lorsque cela est indiqué, qu'ils sont susceptibles de présenter une anomalie génétique liée à certaines maladies.

Une autre situation ayant trait au diagnostic doit attirer notre attention. Il s'agit des symptômes d'origine génétique qui sont difficiles à identifier en tant que troubles liés à une maladie. Par exemple, les démences fronto-temporales peuvent se manifester par des changements dans le caractère, par l'apparition de comportements irrationnels, par l'installation d'états dépressifs, par des formes de désinhibition, etc., autant de phénomènes différemment liés selon les cas, qui peuvent passer pendant un certain temps pour une évolution non pathologique de la personnalité. Or, ces évolutions peuvent parfois susciter des actes dangereux pour le malade comme pour l'entourage. Informer serait également, dans des cas analogues, un bénéfice permettant d'interpréter correctement des changements de comportement et d'y répondre de manière adaptée.

3. Les réponses non curatives aux maladies génétiques

Nous avons observé que le décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 faisait dépendre de l'existence de soins ou de mesures de prévention le fait d'informer des personnes qu'elles sont potentiellement porteuses d'une anomalie génétique. Cette condition inclut-elle l'assistance, le conseil médical, les soins antalgiques et palliatifs, ainsi que les gestes médicaux pouvant d'une manière ou d'une autre soulager un malade ? Si ce n'était pas le cas, il y aurait peut-être une carence dans le droit, car en dehors des actes curatifs et préventifs, la médecine peut apporter une aide précieuse dans de nombreuses circonstances des maladies génétiques. En ce qui concerne un porteur de mutation TBK1, le fait de diagnostiquer au plus tôt la maladie peut favoriser la mise en place précoce d'un suivi en kinésithérapie, en orthophonie, et la prescription de médicaments qui peuvent par exemple atténuer les douleurs ou les troubles de l'humeur. Il est possible aussi de prendre en compte les progrès de la médecine dans le domaine génétique qui sont actuellement très dynamiques : des essais ont justement commencé pour la mutation C9, et d'autres pourraient avoir lieu à l'avenir pour la mutation TBK1. Les récentes avancées de la recherche peuvent faire espérer que des

thérapies voient le jour dans les décennies à venir, ce qui peut inciter à informer les porteurs potentiels d'anomalies génétiques, à la fois parce que le fardeau de l'angoisse peut en être allégé pour ces personnes et parce que leur descendance, qui pourrait avoir plus probablement accès à de futurs traitements, devrait avoir connaissance au plus tôt du risque d'anomalie la concernant afin de pouvoir mettre en place ces traitements le cas échéant¹⁴.

Outre l'ensemble de ces soins qui gagneraient pour certains à être mis en place dès l'apparition des premiers symptômes, d'autres démarches peuvent bénéficier d'une transmission anticipée des informations d'ordre génétique aux personnes concernées. Il y aurait lieu de considérer le fait qu'une personne, lorsqu'elle est informée en amont du risque de développer une maladie génétique, peut se préparer à cette éventualité. Si cette personne effectue des analyses et que celles-ci s'avèrent positives, elle peut entamer un cheminement d'acceptation, recevoir l'aide de psychologues, et ainsi se mettre dans des conditions lui permettant peut-être de vivre l'arrivée des troubles avec plus de sérénité. Pouvoir prendre conscience qu'une maladie incapacitante doit survenir dans un futur proche ou lointain peut donner aux patients l'opportunité de réorganiser certains domaines de leur vie si besoin, que ce soit sur le plan économique, familial, spirituel ou autres.

Ces raisons prises ensemble peuvent peut-être dans une majorité de situations légitimer la transmission de l'information, bien que chaque cas doive bien sûr être soupesé dans sa spécificité. La balance peut également pencher, pour ce qui est de notre saisine, vers une transmission des résultats génétiques aux enfants de la patiente décédée et éventuellement aux autres proches pouvant présenter la mutation TBK1, d'autant plus que d'autres circonstances favorables s'ajoutent à celles qui viennent d'être examinées. Le fils et la fille de la patiente se sont en effet montrés concernés par la maladie de leur mère et l'ont accompagnée dans sa recherche de diagnostic. D'après le demandeur, tous deux étaient présents à ses côtés lorsque les démarches d'analyses génétiques ont été mises en place et ils manifestaient un désir de savoir, tout en ayant conscience des implications potentielles pour eux-mêmes qu'aurait une découverte de mutation génétique chez leur mère (le fils étant d'ailleurs, rappelons-le, médecin généraliste). Même si leur état d'esprit peut avoir changé entre temps, ils ont néanmoins témoigné d'une certaine aptitude à considérer cette perspective avec sang-froid. L'essentiel serait donc peut-être maintenant de déterminer comment leur transmettre l'information de la façon la plus convenable.

14 Dans le cas de notre saisine, cet espoir envers l'arrivée future de soins curatifs pourrait donner lieu à une attitude du médecin prescripteur des analyses consistant à ne pas informer dans l'immédiat les enfants de la patiente décédée, tout en se tenant au fait des avancées de la recherche. L'idée serait d'informer les personnes concernées au moment où des traitements curatifs seraient disponibles pour soigner la mutation TBK1. Cependant, cette option pourrait poser trop de problèmes, dont celui de devoir se tenir informé des évolutions en matière génétique durant de nombreuses années sans en voir venir le terme.

IV. Le protocole encadrant la transmission de l'information d'ordre génétique

1. Les préconisations concernant la forme et le fond

Les termes de la transmission d'une information à caractère génétique dans le cadre qui est le nôtre sont en partie déterminés par la loi. Considérons donc à présent ce qui est préconisé dans les textes législatifs en question :

[...] 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 santé¹⁵.

Plusieurs remarques peuvent être faites à propos de ce texte. La manière de prendre contact avec les membres de la famille concernés est, on le voit, d'envoyer un courrier par lettre recommandée, ce qui exclut en principe le courriel et l'appel téléphonique. Il est peut-être utile de noter, en relation avec l'une des questions qui se posaient sur l'angoisse potentiellement créée par ce genre de courriers, que l'information transmise à ce stade semble peut-être pouvoir se contenter d'être minimale, en faisant mention du terme assez général d'« information médicale à caractère familial ».

Cette tournure allusive peut permettre de ménager la sensibilité des récipiendaires et leur donner la possibilité de rester en dehors des peurs liées à l'appellation directe de « maladie génétique » s'ils font le choix de ne pas donner suite au courrier reçu. Même si l'article de loi demande en même temps d'inviter les personnes concernées à une consultation de génétique, la loi semble elle-même inciter à l'atténuation des propos. Avant de se reporter au modèle de lettre dont parle cet article, on peut consulter le quatrième alinéa de l'article L. 1131-1-2, comme cela est conseillé, pour obtenir plus de précisions :

[...] Le médecin porte alors à leur connaissance l'existence d'une information médicale à caractère familial susceptible de les concerner et les invite à se rendre à une consultation de génétique, sans dévoiler ni le nom de la personne ayant fait l'objet de l'examen, ni l'anomalie génétique, ni les risques qui lui sont associés¹⁶.

Les précisions invitent visiblement à plus de précautions encore dans l'évocation de l'information proposée aux membres de la famille qui sont impliqués. D'une part, l'atténuation « information médicale à caractère familial » est réemployée, et d'autre part une restriction contraint à ne pas désigner la nature du problème génétique en question. L'impératif de ne pas révéler le nom du patient souche est aussi important

15 Article R. 1131-20-2 du Code de la Santé publique.

16 Article L1131-1-2 du Code la Santé publique.

en règle générale que dans le cas de notre saisine, comme nous le verrons plus loin. Ces précautions traduisent bien que le législateur a conscience des retombées psychologiques que peut impliquer l'arrivée de ce genre d'informations. Il conviendrait donc d'accorder un grand soin à la formulation de cet écrit en faisant preuve de diplomatie.

Intéressons-nous à présent au modèle de lettre auquel nous renvoie l'article R. 1131-20-2 du Code de la Santé publique :

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. À 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 distinguée¹⁷.

Ce modèle répond aux exigences de la loi tout en montrant la prévenance nécessaire à une prise de contact la moins heurtante possible. On peut noter que l'expression utilisée pour désigner le problème médical fait directement mention d'une anomalie génétique, mais le médecin rédacteur peut modifier cette ébauche et choisir la tournure qui lui semble la plus adaptée. Les précautions employées ne visent pas seulement à ménager l'état d'esprit des récipiendaires, mais aussi à préserver le secret médical protégeant le patient souche. C'est la raison pour laquelle rien dans la lettre ne doit permettre de l'identifier, et c'est aussi apparemment pour cela, entre autres, que les personnes informées sont redirigées par le médecin prescripteur vers des médecins généticiens. Outre que ceux-ci pourront amorcer une relation de soin en encadrant au mieux ces patients, cette prise de relais permet en théorie de ne pas mettre la parentèle au contact du praticien prescripteur, contact pouvant faciliter l'identification du patient souche par un rapprochement de la spécialité du praticien et des symptômes d'un membre de la famille. De même, cette

¹⁷ 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.

redirection peut permettre, toujours en théorie, de ne pas dévoiler l'anomalie génétique en cause comme cela est préconisé.

2. Les cas particuliers présents en pratique dans la transmission de l'information

Cependant, en pratique, des décalages sont à prévoir : ces lettres ne pouvant être anonymes, on peut s'attendre à ce que les destinataires puissent rechercher par curiosité quelle est la spécialité du médecin émetteur, si cela n'apparaît pas déjà explicitement par le tampon ou les coordonnées. En découvrant cela, il n'est pas impossible que les destinataires se fassent une idée, peut-être fautive d'ailleurs, sur la nature de l'anomalie génétique et sur l'identité du parent qui a initié une analyse génétique.

Il est même envisageable que des membres de la parentèle essaient de prendre contact directement avec le médecin prescripteur pour en savoir plus. Ces possibilités sont à prévoir en ce qui concerne cette saisine étant donné que les enfants de la patiente décédée des suites de la SLA ont déjà été en contact avec le neurogériatre prescripteur des analyses génétiques. Il serait plutôt improbable en recevant une lettre adressée par ce praticien qu'ils n'identifient pas que le patient souche était leur mère et que l'anomalie génétique soit en lien avec la SLA et la DFT. Il serait également naturel qu'ils cherchent à reprendre directement contact avec ce praticien.

Si l'on veut être strictement conforme à la loi, il serait peut-être préférable en ce cas que le neurogériatre réaffirme la nécessité de s'adresser à un médecin généticien, par l'intermédiaire duquel il fera parvenir aux enfants de la patiente décédée les informations concernant l'anomalie génétique.

Cependant, la situation de cette saisine est très spécifique : le neurogériatre et les enfants de la patiente ont déjà noué une relation singulière, puisqu'ils prenaient en charge leur mère, laquelle perdait progressivement son autonomie. Les enfants étaient les personnes de confiance de leur mère, et le secret médical leur était partagé. En ces conditions, il serait alors envisageable pour le médecin prescripteur de revenir vers eux sans intermédiaire, et d'aborder moins indirectement la question de l'anomalie génétique qui s'imposerait de toute façon elle-même dans leurs esprits dès le début des premiers échanges.

À propos du devoir d'informer les membres concernés d'une parentèle, une autre spécificité ressort du cas de cette saisine : il y a ici une impossibilité pour le médecin prescripteur de dresser une liste exhaustive des personnes de la famille à informer. En principe, cette liste est réalisée selon certains critères avec le patient chez qui l'anomalie génétique a été détectée :

En fonction de l'anomalie génétique recherchée, le médecin détermine les apparentés qui seraient concernés par ce dispositif.

L'information de la parentèle concerne le plus souvent les apparentés du premier degré (parents, enfants majeurs, frères et sœurs). [...]

Pour identifier les tiers potentiellement concernés, il est nécessaire de tenir compte notamment :

- de l'arbre généalogique ;
- d'une éventuelle consanguinité dans la famille ;

- d'éventuelles grossesses en cours d'apparentés plus éloignés et du terme de celles-ci ;
- pour les maladies autosomiques récessives : de la fréquence des hétérozygotes dans la population générale et de la faisabilité de l'analyse chez le conjoint¹⁸.

La patiente étant décédée avant que l'anomalie génétique ne soit identifiée, les apparentés potentiels n'ont pas été identifiés. Les textes de loi, en organisant une séparation entre médecin prescripteur et parentèle du patient souche, paraissent exclure l'éventualité que le neurogériatre fasse appel aux enfants de la patiente pour dresser une liste des apparentés. L'information du reste de la parentèle concernée paraît dépendre de ce fait du choix des enfants de la patiente : si l'un d'entre eux au moins décide, après réception de la lettre, de procéder à des analyses et que celles-ci révèlent l'anomalie TBK1, c'est à lui que reviendra de déterminer les apparentés concernés avec l'aide de son médecin généticien.

Au regard des circonstances, il est aussi possible que le neurogériatre se rapproche comme on l'a vu des enfants de la patiente. En concertation avec eux, il pourra alors réfléchir à élargir la liste des membres de la famille à informer et leur laisser à tous deux l'opportunité, s'ils le souhaitent, d'aborder par eux-mêmes ce sujet avec les apparentés potentiellement impliqués.

V. Conclusions

Pour conclure, il apparaît à notre commission consultative que, malgré les difficultés impliquées par l'absence actuelle de traitements curatifs pouvant soigner l'anomalie génétique TBK1, il est possible d'informer sur des risques de transmission les enfants de la patiente décédée des suites de la SLA.

En substance, quand une maladie génétique est détectée chez un patient, les textes de loi encadrant la communication de l'information aux membres concernés de la famille définissent une partie des usages. D'une part, un médecin prescripteur des analyses génétiques peut s'adresser à des personnes ne faisant pas partie de sa patientèle et il est même pleinement responsable de faire part de ce risque aux membres concernés d'une parentèle quand le patient souche ne souhaite pas avoir cette charge. D'autre part, deux critères conditionnent cette communication à des tiers : la maladie génétique doit être grave, et des mesures de prévention ou de soin doivent exister. Si la mutation TBK1 comporte le premier aspect (la gravité d'une maladie génétique étant définie par un risque de décès prématuré et par un risque d'impossibilité d'autonomie à l'âge adulte), elle ne comporte peut-être pas avec autant d'évidence le second aspect. Il n'existe pas en effet d'actes de soin pouvant éviter la maladie, ni pouvant en retarder l'apparition, mais il existe tout de même des soins permettant d'en diminuer la gravité.

¹⁸ Arrêté du 8 décembre 2014 définissant les règles de bonnes pratiques relatives à la mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale.

En tout état de cause, le cas de notre saisine comporte trois risques juridiques principaux.

Le premier serait de faire entorse au secret médical de la patiente décédée en voulant informer ses enfants du risque qu'ils encourent d'être porteurs de l'anomalie.

Le deuxième serait de se voir reprocher de mettre en danger les enfants de la patiente en ne leur transmettant pas l'information.

Le troisième serait de communiquer l'information de manière indue en l'absence de l'existence de certains soins.

Le premier risque, celui de faire entorse au secret médical en communiquant l'information, est atténué par la nécessité de la sauvegarde de la personne (article 122-7 du Code pénal). Le deuxième risque, celui d'être exposé à des plaintes pour mise en danger d'autrui faute d'une transmission de l'information, semble plus problématique : bien que le danger présenté par l'anomalie génétique n'ait pas l'immédiateté que requiert l'article 223-1 du Code pénal pour que la rétention de l'information puisse être reprochée à ce titre, il est vrai qu'une mise en danger non immédiate pourrait être quant à elle reprochée au titre notamment des articles de loi obligeant à informer dès lors que les mesures de soin existent. Il restait donc à déterminer les enjeux du troisième risque, c'est-à-dire à comprendre si les soins pouvant apaiser les symptômes de la mutation TBK1 étaient de nature à remplir cette condition thérapeutique qui détermine l'obligation ou la restriction d'informer.

Les restrictions qu'il peut y avoir à transmettre ce genre d'informations touchant à la génétique se fondent principalement sur les dommages que peut causer le fardeau de se savoir malade, ou susceptible de le devenir, sans qu'une issue favorable ne soit envisageable par la médecine. De lourdes angoisses peuvent naître de la réception d'une lettre informant du risque d'être porteur d'une anomalie génétique. Les peurs et le désespoir peuvent parfois avoir de graves conséquences tant sur les personnes effectivement malades, que sur ceux qui redoutent de l'être, que sur l'entourage de ces personnes. Lorsque la maladie génétique engendre par exemple des tabous ou des sentiments de culpabilité, les implications peuvent se répandre dans les ensembles familiaux. Ceci explique que dans les cas où aucune sorte de soin n'est possible, il est préférable de ne pas rajouter des maux psychologiques aux maux de la maladie. C'est aussi pour cette raison que, quand la situation est partagée comme pour notre saisine où quelques soins existent sans que la maladie ne soit pourtant curable, il est nécessaire de bien réfléchir le choix de transmettre l'information ou non, en ayant pleine conscience des troubles que la communication peut provoquer.

Cela étant, nous avons vu que certaines de ces situations contrastées présentent des raisons fortes incitant à transmettre l'information, comme dans le cas de cette saisine. Il peut s'agir par moments d'épargner aux personnes concernées de possibles errances diagnostiques qui peuvent durer plusieurs années, où c'est cette fois le doute et l'incompréhension face à des symptômes inexplicables qui pèsent parfois sur les malades et leurs proches. Ici, il est possible que l'information soulage paradoxalement ces personnes, malgré le poids de ce savoir. Il y aurait du reste quelque chose d'étrange à considérer que des malades et leur famille cherchent des explications à des symptômes sans parvenir aisément à les trouver, tandis que des médecins seraient dans le même temps en possession de ces réponses sans savoir qu'elles sont désirées par les intéressés. Autrement, certaines maladies pouvant être d'origine génétique peuvent provoquer des symptômes difficilement discernables, comme des modifications du comportement qui en certaines occasions paraissent naturelles, bien qu'elles puissent être dérangeantes ou dangereuses : alors,

tant que les symptômes paraissent naturels, l'initiative du premier contact thérapeutique ne peut venir que du corps médical s'il possède l'explication suite aux analyses génétiques d'un tiers.

En ce qui concerne les soins qui conditionnent la communication de l'information, les textes législatifs incluent les soins permettant de diminuer la gravité de la maladie. Comme nous l'avons vu, les DFT et les SLA, comme c'est le cas de notre saisine, peuvent voir certains de leurs symptômes atténués par divers soins tels qu'orthophonie, kinésithérapie et administration de médicaments par exemple antalgiques. Il est même envisageable que la recherche en matière de maladies génétiques puisse apporter à plus ou moins court terme (peut-être au cours des prochaines décennies) des traitements curatifs ou préventifs. De ce fait, il peut être bénéfique que l'information sur la potentialité d'apparition de maladies génétiques soit connue par les familles dans certains cas, afin que les générations à venir soient conscientes à la fois du risque qu'ils encourent et des solutions possibles que leur temps leur aura peut-être apportées.

Lorsque la charge revient au médecin de transmettre l'information, ce qui doit se faire par lettre recommandée, un certain protocole entre alors en vigueur. Ce protocole est fondé sur la base du respect du secret médical, de l'utilisation d'une certaine diplomatie dans les formes de rédaction, et de la liberté du choix d'accéder ou non à des explications approfondies sur l'anomalie génétique en question. Le but est essentiellement de prévenir les membres potentiellement impliqués de la parentèle qu'une anomalie a été détectée chez un proche parent, mais sans leur révéler qui est ce patient souche, en atténuant dans la mesure du possible les sources d'inquiétude concernant l'identité de l'anomalie génétique, en laissant la possibilité aux récepteurs de ces lettres de ne pas donner suite à cette sollicitation tout en fournissant à ceux qui le désirent les moyens et les coordonnées leur permettant de savoir quelle est l'anomalie et de procéder s'ils le souhaitent aux tests déterminants.

Pour ce qui est du cas que le demandeur a présenté, il serait donc possible de reprendre contact par courrier avec les deux enfants de la patiente en suivant ce protocole et en leur proposant les noms de médecins généticiens, celui de leur choix ayant pour tâche, le cas échéant, de s'adresser lui-même au demandeur pour connaître la nature de l'anomalie, de procéder aux tests demandés par les patients, et, éventuellement, de dresser la liste des autres membres de la famille à contacter. Étant donné la singularité de la situation qui nous a été présentée, il serait également envisageable pour le demandeur de s'appuyer sur la relation nouée par le passé avec les enfants de la patiente pour aborder ce sujet avec eux au cours d'un entretien, si ceux-ci le souhaitent. Au cours de ce dialogue seraient évoqués la possibilité d'engager de nouvelles analyses et l'intérêt de dénombrer les apparentés concernés par l'information génétique.

VI. Bibliographie

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.

Arrêté du 8 décembre 2014 définissant les règles de bonnes pratiques relatives à la mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale.

Article 122-7 du Code pénal.

Article L1111-2 du Code de la Santé publique, modifié par la loi n°2016-41 du 26 janvier 2016 - art. 7, et par la loi n°2016-41 du 26 janvier 2016 - art. 175.

Article L1131-1-2 du Code de la Santé publique.

Article R. 1131-20-2 du Code de la Santé publique.

Avis du CCNE sur l'obligation d'information génétique, *Des limites de l'obligation d'information génétique*, dans *Journal des droits des jeunes*, 2004/2 n°232, page 42, article disponible sur <https://www.cairn.info/revue-journal-du-droit-des-jeunes-2004-2-page-41.htm>

Chaulet Sophie, Annweiler Cédric, Chocard Anne-Sophie *et al.*, « Les déterminants du passage à l'acte suicidaire dans la maladie de Huntington », *L'information psychiatrique*, 2010/7 (Volume 86), p. 611-619. DOI : 10.3917/inpsy.8607.0611. URL : <https://www.cairn.info/revue-l-information-psychiatrique-2010-7-page-611.htm>

Coopman Anne-Laurence, Janssen Christophe, « La maladie génétique au cœur de la fratrie : « tabou » et « secret » », *Cahiers de psychologie clinique*, 2006/2 (n° 27), p. 39-54. DOI : 10.3917/cpc.027.54. URL : <https://www.cairn.info/revue-cahiers-de-psychologie-clinique-2006-2-page-39.htm>

Costanza, A., Weber, K., Canuto, A., Baertschi, M. (2015). 'Maladies neurologiques et suicide : de la neurobiologie au manque d'espoir', *Rev Med Suisse* 2015; volume 1. no. 461, 402 - 405 doi.

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.

Site internet de l'institut du cerveau: <https://institutducerveau-icm.org/fr/maladie-de-charcot/>