



Le secret médical face au résultat d'un dépistage génétique

Dr Patricia Escobedo - Présidente du CDOM95

LE SECRET MEDICAL

« Le secret professionnel, institué dans l'intérêt des patients, s'impose à tout médecin dans les conditions établies par la loi »

Le secret couvre tout ce qui est venu à la connaissance du médecin dans l'exercice de sa profession, c'est-à-dire non seulement ce qui lui a été confié, mais aussi ce qu'il a vu, entendu ou compris ».

DEROGATIONS LEGALES		JURISPRUDENCE
Déclarations obligatoires	Permissions de la loi	
<ul style="list-style-type: none"> - néonances - décès - maladies contagieuses - soins psychiatriques : sur demande d'un tiers, du représentant de l'Etat - sauvegarde de justice - accidents de travail et maladies professionnelles - pensions civiles et militaires de retraite - indemnisation de personnes victimes d'un dommage, VIH, aménage, - dopage - sécurité, veille, alerte sanitaires 	<ul style="list-style-type: none"> - sévices ou privations infligés à un mineur ou à une personne incapable de se protéger - sévices permettant de prévenir de violences sexuelles etc. - recherches dans le domaine de la santé - évaluation de l'activité des établissements de santé - dangerosité d'un patient détenteur d'une arme à feu. 	<ul style="list-style-type: none"> - rentes viagères - testaments

Journal des collèges - 15/01/2017

LE SECRET MEDICAL

Le secret médical s'impose à tout médecin dans les conditions établies par la Loi de la Santé Publique - Art. L. 1110-4

De ce caractère général et absolu du secret médical, les jurisprudences de la Cour de Cassation et Conseil d'Etat, tirent des conséquences importantes. Ainsi, il a été admis que :

- Le patient ne peut délier le médecin de son obligation de secret
- Le secret ne cesse pas après la mort du patient
- Le secret s'impose même devant le juge
- Le secret s'impose à l'égard d'autres médecins dès lors qu'ils ne concourent pas à un acte de soins
- Le secret s'impose à l'égard de personnes elles-mêmes tenues au secret professionnel
- Le secret couvre non seulement l'état de santé du patient mais également son nom : le médecin ne peut faire connaître à des tiers le nom des personnes qui ont (eu) recours à ses services.

Journal des collèges - 15/01/2017

Les Tests Génétiques

De nombreux tests génétiques apportent des informations relatives à la santé des individus ou à celle de leur famille.

Ces tests consistent à rechercher des anomalies sur la molécule d'ADN elle-même, ou à dépister des anomalies concernant le nombre ou la forme des chromosomes.

Il faut distinguer les tests qui apportent des informations sur le patrimoine génétique transmissible, présent dans toutes les cellules de l'organisme (génétique constitutionnelle), et

les tests qui informent sur l'état du génome de cellules tumorales (génétique somatique).

En outre, d'autres tests permettent d'obtenir des informations sur la réponse à un traitement ou sur les risques d'effets secondaires (pharmacogénomique).

Journal des collèges - 15/01/2017

La Génétique

La génétique concerne:

- le diagnostic de maladies génétiques
- la situation particulière de diagnostic pré-symptomatique de maladies génétiques
- l'identification de facteurs de risque génétique ayant un impact soit sur la santé (facteurs de prédisposition, voire de susceptibilité) soit sur la prise en charge thérapeutique de la personne (pharmacogénétique)
- l'identification de mutation ou de réarrangement chromosomique chez des personnes non malades (improprement appelées porteur sain) dans le cadre du conseil génétique sur les risques de transmission à la descendance

Journal des collèges - 29/01/2017

La génétique constitutionnelle

Les tests génétiques constitutionnels postnatals sont ainsi réalisés dans deux contextes différents:

- pour des patients symptomatiques
- pour des personnes asymptomatiques.

Il existe 229 laboratoires de génétique constitutionnelle postnatale en France.

Leur activité est suivie par l'Agence de biomédecine, en collaboration avec Orphanet (portail de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins, coordonné par l'Inserm).

Journal des collèges - 29/01/2017

Les test de génétique somatique

- Les tests de génétique somatique (non héréditaire) consistent à analyser le génome des cellules cancéreuses pour détecter des mutations survenues spécifiquement dans la tumeur et prédire la réponse à un traitement ciblé.

- 28 plateformes de Génétique Moléculaire réparties sur tout le territoire français et rattachées à des établissements hospitaliers.

Journal des collèges - 29/01/2017

Les maladies héréditaires associées au développement de tumeurs

BRCA1	Sein - Ovaire	Coloïde - Pancréas	Coloïde - Sarcofibrinose (rare)
BRCA2	Sein - Ovaire - Prostate - Cancer du Pancréas	Coloïde - Endométrite - Estomac - Grêle	Cancer Neurofibrome (rare)
MMR	Coloïde - Endométrite - Estomac - Grêle	Voies biliaires - Intestin - Ovaire	Tumeur Adulte - Jeune Neurofibromatose 1
	• Glioblastome	• Tumeurs adénocarcinomes	
NF1	Phéochromocytome - Sarcomes	Adénomes - Ependymomes - T. endocrines	Neurofibromatose 1
APC	Coloïde - Duodénum - Adénomes	Hépatocarcinome - Thyroïde - Mélanoblastome	Polyposis Adénom. Fam.
MPZ	Schwannomes - Méningiomes - Gliomes	Ovaire - Testicule - Pancréas - Colon	Neurofibromatose 2
STK11/LKB1	Bouche - Glande - Foie - Col utérin	Rein - Ependymomes	Pautz-Jeghers
TSC1-2	Rein - Ependymomes	Astrocytomes - Hamartomes	Sclérose Tubéreuse
WT1	Néphroblastome - Mésothéliome	Rétinoblastome	WAGR, Danys-Drash
RB1	Prostate - Leucémie - Lymphomes	Sarcomes - Lymphomes - Sein - Colon	Rétinoblastome Familial
p53	Prostate - Leucémie - Lymphomes	Sarcomes - Lymphomes - Sein - Colon	Li-Fraumeni
MLL	Rein - Hépatoblastomes	Phéochromocytome	von Hippel Lindau
PTEN	Phéochromocytome	Sein - Rein - Pancréas - Spino-céphaliques	Cowden
SDS1A, BMP1A	Coloïde - T.	Coloïde - Rein - Pancréas - Spino-céphaliques	Phéochrom. Juv. ou Ad. Néphrose Endocrine Néphrose Endocrine 2
MEN1	Thyroïde - Phéochromocytome	T. parathyroïde	
RET	Mélanome - Coloïde - Pancréas	Estomac - Coloïde - Sein	Mélanome Familial
CDH1A, CDH1	Estomac - Coloïde - Sein		Cancer de l'Estomac Fam.

Journal des collèges - 29/01/2017

La pharmacogénétique

- La **pharmacogénomique** consiste à **étudier les caractéristiques génétiques d'un individu pour prédire la réponse de son organisme à un médicament** : effets secondaires, risques de surdosages, ou encore inefficacité.

- En 2013, **une trentaine de tests** étaient disponibles. L'un d'eux permet par exemple de prédire la toxicité au traitement par **5-FU** (chimiothérapie) en cas de cancers colorectaux ou du sein. Plus de 3 500 personnes en ont bénéficié en 2013.

- Un polymorphisme du gène HLA est associé à une hypersensibilité à l'**abacavir**, un antirétroviral utilisé contre le VIH.

La pharmacogénétique n'en est qu'à ses débuts, les laboratoires pharmaceutiques développent de plus en plus souvent des tests génétiques associés à la réponse ou à la toxicité d'un traitement.

Journal des Collèges - 29/01/2017

Les praticiens agréés

Le praticien qui valide le résultat doit être un généticien agréé par l'Agence de la biomédecine.

Il doit maintenir un niveau d'activité suffisant pour justifier d'une expertise. Cet agrément doit être renouvelé tous les 5 ans.

L'accréditation fait obligation de tenir à jour les données concernant la formation continue.

La génétique est un domaine qui évolue particulièrement rapidement.

Journal des Collèges - 29/01/2017

L'information

- Lorsqu'un test génétique est envisagé, la personne concernée doit bénéficier au préalable d'une information appropriée, adaptée à son degré de maturité et à son niveau de compréhension.

- L'information doit être délivrée lors d'une consultation individuelle par un praticien connaissant la maladie et ses aspects génétiques afin que la personne soit en mesure de prendre une décision éclairée.

- Si toutes ces conditions ne sont pas réunies, le prescripteur doit adresser la personne au spécialiste compétent.

Journal des Collèges - 29/01/2017

Le consentement

Le consentement écrit doit être préalable à l'examen génétique, libre, éclairé, spécial et révoquable à tout moment.

Le consentement doit préciser :

- La nature du test
- L'indication du test
- L'attitude en cas de résultats autres que ceux recherchés dans le cadre de la prescription initiale
- L'utilisation sous le secret professionnel pour tester des apparentés.

Afin de permettre des analyses complémentaires en cas d'échec ou d'évolution technologique, il est recommandé de ne pas préciser les gènes mais de rester au niveau de la maladie ou du groupe de maladies.

Journal des Collèges - 29/01/2017

Diagnostic pré-symptomatique

(Arrêté du 2 mai 2001)

Consultation individuelle de génétique
 Dans le cadre d'une équipe pluridisciplinaire
 Lorsqu'une mutation dans un gène de prédisposition est connue dans la famille
 Signature d'un consentement
 1 à 2 consultations avant le prélèvement
 Idéalement, consultation avec un psychologue sensibilisé au diagnostic pré-symptomatique

Journal des collèges - 28/01/2017

La législation depuis 2013... Les lois de la bioéthique

Arrêté du 27 mai 2013

- Définit les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales

Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013

- Fixe les conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale

Journal des collèges - 28/01/2017

<https://www.legifrance.gouv.fr/affidetrecoit/2013/06/2013LFP131138102o>

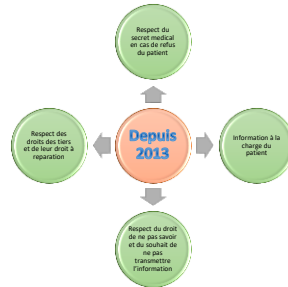
La législation depuis 2013...

2013... Art. R. 1131-20

Préalablement à la prescription, 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.

Journal des collèges - 28/01/2017



Journal des collèges - 28/01/2017

Les contraintes réglementaires

Tout test génétique est soumis à l'obligation de consentement signé de la personne concernée, ou de ses représentants s'il s'agit d'un mineur

- Pour le test lui-même
- Pour la restitution du résultat
- Pour la transmission à d'autres médecins
- Pour la conservation de l'ADN et l'utilisation anonymisée en recherche
- Pour la restitution de trouvaillies fortuites sans rapport avec le motif

La personne peut refuser de connaître le résultat de son test génétique

On ne peut pas faire de test génétique à un mineur asymptomatique, sauf s'il y a un bénéfice médical direct

- Complication évitable à l'âge pédiatrique
- Test indispensable pour pouvoir interpréter les résultats du cas index

Journal des collégiés - 29/01/2017

La législation depuis 2013... Information à la parentèle

Une personne porteuse d'une anomalie génétique grave (risque vital, autonomie réduite à l'âge adulte) doit en informer sa famille si les apparentés sont à risque :

- De développer la maladie
 - D'avoir un enfant atteint
- Responsabilité légale du malade

Journal des collégiés - 29/01/2017

Procédure avant l'examen génétique

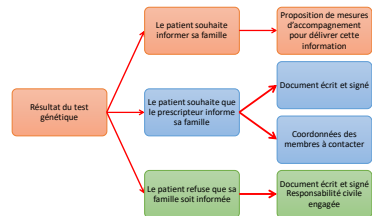
Le médecin prescripteur informe la personne des risques qu'un silence peut faire courir aux membres de sa famille potentiellement concernées et de son obligation d'information en cas de découverte d'une « anomalie génétique grave »

Le médecin prévoit, dans un courrier écrit, les modalités de l'information afin d'en préparer l'éventuelle transmission

Si la personne souhaite être tenue dans l'ignorance du diagnostic ou refuse de transmettre elle-même l'information, elle peut autoriser par écrit, le médecin à procéder à cette information. Elle est alors tenue de communiquer les coordonnées des intéressé(e)s dont elle dispose.

Journal des collégiés - 29/01/2017

Trois cas de figure

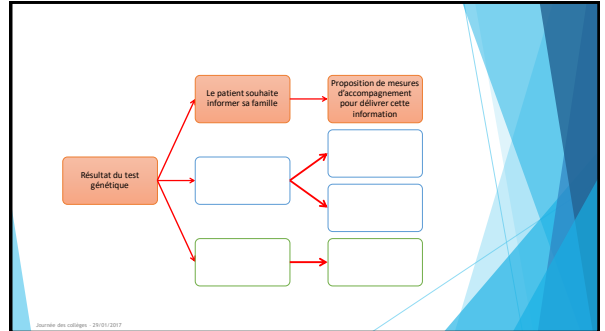


Journal des collégiés - 29/01/2017

1^{er} cas

La personne exprime son souhait d'informer elle-même les intéressés ou certains d'entre eux

Journal des collèges - 28/01/2017



Journal des collèges - 28/01/2017

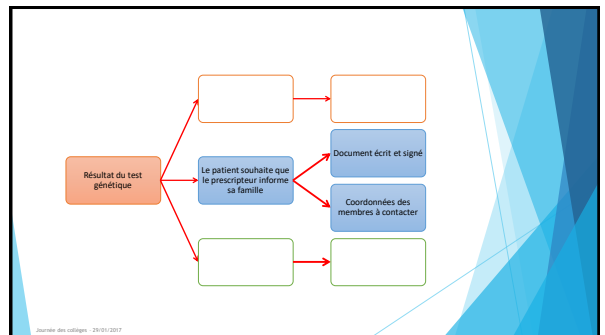
2^{ème} cas

La personne exprime son souhait de ne pas informer elle-même les intéressés ou certains d'entre eux

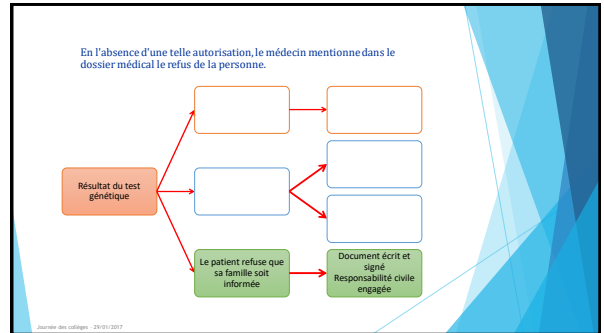
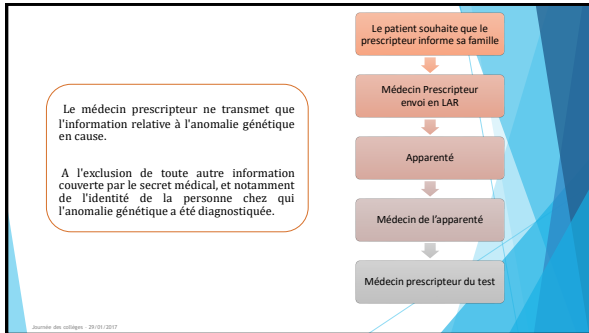
ou

La personne a exprimé par écrit sa volonté d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic

Journal des collèges - 28/01/2017



Journal des collèges - 28/01/2017



Modèle de lettre

(Arrêté du 20 Juin 2013)

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. 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 le choix de chacun. Vous pouvez 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.

Journal des Collèges - 29/01/2017

Les tests en vente sur internet et leurs dangers

Des tests génétiques sont vendus directement par internet par des sociétés extérieures au système de santé.

- Les tests proposés ne sont **pas forcément validés** et ces services sont souvent proposés sans aucune intervention de professionnels de santé.
- Ce manque constitue un risque de désinformation majeure sur les conséquences possibles des résultats, dans un sens ou dans l'autre.

Un conseil en génétique est absolument fondamental pour encadrer toute réalisation de test génétique.

Journal des Collèges - 29/01/2017

Conclusions

Tous les médecins prescripteurs sont concernés

Si le test n'a de conséquence qu'au niveau du conseil génétique, le médecin prescripteur doit orienter le patient vers une équipe pluridisciplinaire

Obligation d'information à la parentèle

Information par le patient lui-même
Information par le biais du médecin prescripteur
Refus d'information: responsabilité civile engagée