

Information des familles sur la maladie génétique d'un patient

Rédigée en février 2019
A jour de janvier 2020

En pratique, les membres d'une famille peuvent vouloir obtenir des informations médicales concernant un de leur proche, vivant ou décédé, afin de savoir si la pathologie dont souffre ou a souffert ce dernier a un caractère héréditaire.

Cette problématique concerne le droit à l'information des membres de la famille, et plus particulièrement la question de savoir s'il est possible qu'un médecin révèle à un membre d'une famille (exemple : les parents, les collatéraux, le conjoint ou compagnon, la descendance, des enfants à naître...) les résultats de l'examen des caractéristiques génétiques d'un patient.

Or, ces questions posent un réel problème juridique et éthique ; celui de l'opposition entre 2 principes importants : **le secret médical** d'une part qui est le garant de la confiance entre le médecin et le patient et, d'autre part, **le droit de la famille à être informée du diagnostic d'une anomalie génétique grave portés sur l'un de leurs parents** afin qu'ils puissent vérifier s'ils en sont également porteurs et bénéficier d'éventuelles mesures de soins ou de prévention.

A partir de ce postulat, il convient de distinguer deux situations :

A – Lorsque le patient est vivant

a/ Principes relatifs à l'information et à la confidentialité

Par principe, tout patient pris en charge par un professionnel ou un établissement de santé a droit au respect de sa vie privée et au secret des informations le concernant.

Vis-à-vis de l'entourage tel que la famille ou les proches, la seule exception au secret médical est prévue par l'article L. 1110-4 du Code de la santé publique. L'alinéa 6 de cet article dispose en effet qu'« **en cas de diagnostic ou de pronostic grave, le secret médical ne s'oppose pas à ce que la famille, les proches de la personne malade ou la personne de confiance définie à l'article L. 1111-6 reçoivent les informations nécessaires destinées à leur permettre d'apporter un soutien direct à celle-ci, sauf opposition de sa part. Seul un médecin est habilité à délivrer, ou à faire délivrer sous sa responsabilité, ces informations.** ».

De plus, les dispositions de la [loi n° 2004-800 du 6 août 2004](#) relative à la bioéthique sont venues apporter des précisions spécifiques relatives aux modalités de l'information de la parentèle **en cas d'anomalie génétique grave** diagnostiquée lors de l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne. Par la suite, [le décret n°2013-527 en date 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 est venu compléter les précédentes dispositions.

[L'article L. 1131-1-2 du Code de la santé publique](#) dispose en effet que « **préalablement à la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne, le médecin prescripteur informe celle-ci des risques qu'un silence ferait courir aux membres de sa famille potentiellement concernés si une anomalie génétique**

grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins était diagnostiquée. Il prévoit avec elle, dans un document écrit qui peut, le cas échéant, être complété après le diagnostic, les modalités de l'information destinée aux membres de la famille potentiellement concernés afin d'en préparer l'éventuelle transmission ».

Le sujet de l'information de la parentèle en cas de dépistage d'une anomalie génétique chez un patient est au cœur des débats de la révision de la loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique :

[Le projet de loi relatif à la bioéthique de 2019](#) vient modifier l'article L.1131-1 et précise que « *préalablement à la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne, le médecin prescripteur informe celle-ci des risques qu'un silence ferait courir aux membres de sa famille potentiellement concernés si une anomalie génétique pouvant être responsable d'une affection grave justifiant de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins était diagnostiquée. Il prévoit avec elle, dans un document écrit qui peut, le cas échéant, être complété après le diagnostic, les modalités de l'information destinée aux membres de la famille potentiellement concernés afin d'en préparer l'éventuelle transmission. Si la personne a exprimé par écrit sa volonté d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic, elle peut autoriser le médecin prescripteur à procéder à l'information des intéressés dans les conditions prévues au II.*

« *La personne est tenue d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés dont elle ou, le cas échéant, son représentant légal possède ou peut obtenir les coordonnées, dès lors que des mesures de prévention ou de soins peuvent leur être proposées.*

« *Si la personne ne souhaite pas informer elle-même les membres de sa famille potentiellement concernés, elle peut demander par un document écrit au médecin prescripteur, qui atteste de cette demande, de procéder à cette information. Elle lui communique à cette fin les coordonnées des intéressés dont elle dispose. Le médecin porte alors à la connaissance de ces derniers l'existence d'une information médicale à caractère familial susceptible de les concerner et les invite à se rendre chez un médecin qualifié en génétique sans dévoiler à ces personnes le nom de la personne ayant fait l'objet de l'examen, ni l'anomalie génétique, ni les risques qui lui sont associés.*

« *Si la personne fait l'objet d'une mesure de protection juridique avec représentation à la personne ou est hors d'état d'exprimer sa volonté et que l'examen est réalisé dans son intérêt en application de l'article L. 1130-3, le médecin procède à l'information des membres de la famille potentiellement concernés dont il possède les coordonnées, dans les conditions prévues au II du présent article.*

« *Si la personne décède avant l'annonce du résultat ou avant d'avoir pu informer les membres de sa famille potentiellement concernés, le médecin procède à l'information de ceux dont il possède les coordonnées, dans les conditions prévues au II, sauf si la personne s'y était opposée antérieurement. »*

b/ Exposé de différentes hypothèses

- **Lorsque le patient souhaite informer seul les membres de sa famille ou avec l'aide du médecin généticien**

Il n'existe pas d'obstacle juridique à ce que le patient délivre lui-même cette information ou qu'il le fasse avec l'aide de son médecin (en pratique, il s'agit le plus souvent du médecin généticien).

En outre, le quatrième alinéa de l'article L. 1131-1-2 du Code de la santé publique dispose que « *Si la personne ne souhaite pas informer elle-même les membres de sa famille potentiellement concernés, **elle peut demander par un document écrit au médecin prescripteur, qui atteste de cette demande, de procéder à cette information. Elle lui communique à cette fin les coordonnées des intéressés dont elle dispose. 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 associés*** ».

Le médecin enverra par lettre recommandée aux membres de la famille dont les coordonnées lui ont été communiquées, l'existence d'une information médicale susceptible de les concerner. Il les invitera à prendre un

rendez-vous médical avec un médecin généticien, [article R. 1131-20-2 du Code de la santé publique](#). L'anonymat de la personne sera préservé.

De plus l'article [R. 1131-20-4](#) ajoute que « *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. »

- **Lorsque le patient refuse de délivrer toute information concernant sa santé aux membres de sa famille**

Un patient qui refuse d'informer sa famille de sa maladie à caractère génétique ne pourra pas être mise en cause. Le médecin doit respecter ce refus afin de respecter le secret médical auquel il reste tenu. Cependant, « *le médecin prescripteur informe celle-ci des risques qu'un silence ferait courir aux membres de sa famille potentiellement concernés si une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins était diagnostiquée* », article L. 1131-1-2.

- **Lorsque le patient refuse de connaître le diagnostic ou le pronostic de sa pathologie**

Dans cette hypothèse, l'article L. 1131-1-2 prévoit qu'en cas de diagnostic d'une anomalie génétique grave, la personne peut décider d'être tenue dans l'ignorance. Dans ce cas, elle devra exprimer sa volonté par écrit.

De plus, [l'article R. 1131-19 du Code de la santé publique](#) dispose que « *la personne concernée peut refuser que les résultats de l'examen lui soient communiqués. Dans ce cas, et sous réserve des dispositions du quatrième alinéa de l'article L. 1111-2, le refus est consigné par écrit dans le dossier de la personne* ».

Or, [l'article L. 1111-2 alinéa 4 du Code de la santé publique](#) précise en effet que « *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.* ».

Cet article pourrait être applicable au cas d'espèce exposé ; cependant, il semble que ce texte pose certaines difficultés d'application. Le conseil d'orientation de l'Agence de la biomédecine ainsi que certains juristes considèrent en effet que cet article ne serait pas applicable dans cette hypothèse dans la mesure où le danger couru par les membres de la famille ne saurait être assimilé à un risque de contagion.

Or, l'article L. 1111-2 du CSP indique seulement les termes « *risque de transmission* » sans distinguer les transmissions contagieuses ou infectieuses des transmissions héréditaires. La révision prochaine de la loi de bioéthique de 2004 va sans doute être l'occasion de préciser ce point.

c/ Cas particulier de l'assistance médicale à la procréation

Il résulte de [l'article R. 1131-20-3 du code de la santé publique](#) que lors de la prescription de l'examen génétique, le médecin interroge le patient sur l'existence d'un éventuel don de gamètes et informe la personne **qu'il peut, avec son autorisation** (la personne est en droit de refuser), **porter à la connaissance du responsable du centre d'assistance médicale à la procréation l'existence de l'anomalie génétique afin que celui-ci procède à l'information des personnes nées du don.**

[Le projet de loi relatif à la bioéthique de 2019](#) prévoit un article L.1131-1-1 – I. qui dispose que « *lorsque est diagnostiquée chez un tiers donneur, au sens de l'article L.2143-1, 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 saisit le responsable du centre d'assistance médicale à la procréation afin qu'il procède à l'information, dans les conditions prévues au II de l'article L.1131-1, des personnes issues du don, des parents investis de l'exercice de l'autorité parentale ou, le cas échéant, du tuteur, si ces personnes sont mineures.
« Lorsqu'est diagnostiquée chez une personne issue d'un don de gamètes ou d'un accueil d'embryon 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 saisit le responsable du centre d'assistance médicale à la procréation afin qu'il procède à l'information du tiers donneur dans les conditions prévues au II de l'article L.1131-1 ».

B – Lorsque le patient est décédé

Aux termes de l'article L. 1110-4 du Code de la santé publique, les informations médicales concernant une personne décédée peuvent être délivrées à ses ayants droits, **sauf volonté contraire exprimée par le patient avant son décès** et dans la mesure où ces informations leur sont nécessaires pour leur permettre de :

- connaître les causes de la mort ;
- défendre la mémoire du défunt ;
- faire valoir leurs droits.

En vertu d'un [arrêt en date du 26 septembre 2005](#), le Conseil d'Etat a précisé que seules les informations nécessaires à la réalisation de l'objectif poursuivi par un ayant droit lui sont communicables.

De plus, concernant plus particulièrement la question relative à la communication aux ayants droit d'une personne décédée des informations portant sur les caractéristiques génétiques de cette personne, la CADA, saisie par l'AP-HP, sur ce sujet, a rendu un avis le 5 juillet 2007.

Cet avis précise en effet que le droit d'accès au dossier médical d'un patient décédé « est fonction du contenu de ces informations médicales en ce sens que des informations médicales ne sont communicables à un ayant droit que dans la mesure où elles sont nécessaires pour atteindre le ou les objectifs qu'il poursuit. Ainsi, selon l'objectif poursuivi par le demandeur et, lorsque cet objectif sera de connaître les causes de la mort, le rôle qu'une maladie ayant une origine ou une traduction génétique aura joué sur le décès du patient, ce droit pourra ou non porter sur des informations relatives à cette maladie et aux caractéristiques génétiques du patient décédé ». Le droit commun est par conséquent applicable.

[Le projet de loi relatif à la bioéthique de 2019](#) prévoit de compléter l'article L.1110-4 du code de la santé publique par un alinéa ainsi rédigé : « En outre, le secret médical ne fait pas obstacle à ce que les informations concernant une personne décédée nécessaires à la prise en charge d'une personne susceptible de faire l'objet d'un examen des caractéristiques génétiques dans les conditions prévues au I de l'article L.1130-4 soient délivrées au médecin assurant cette prise en charge, sauf volonté contraire exprimée par la personne avant son décès ».

De plus, le projet de loi modifie l'article L.1111-7 du code de la santé publique et prévoit qu' « en cas de décès du malade, l'accès au dossier médical de ce malade des ayants droit, du concubin, du partenaire lié par un pacte civil de solidarité ou du médecin prenant en charge une personne susceptible de faire l'objet d'un examen des caractéristiques génétiques dans les conditions prévues au I de l'article L.1130-4 s'effectue dans les conditions prévues aux deux derniers alinéas du V de l'article L.1110-4 ».

Le projet prévoit à un article L.1130-4- I que « par dérogation à l'article 16-10 du code civil, lorsque la personne est hors d'état d'exprimer sa volonté ou lorsqu'elle est décédée, l'examen peut-être entrepris à des fins médicales dans l'intérêt des membres de sa famille potentiellement concernés dès lors qu'un médecin suspecte une anomalie génétique pouvant être responsable d'une affection grave justifiant de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins. Lorsque la personne est décédée, l'examen est réalisé à partir d'échantillons de cette personne déjà conservés ou prélevés dans le cadre d'une autopsie à des fins médicales.

« Dans ce cas, en l'absence d'opposition de la personne, le médecin informe les membres de la famille potentiellement concernés dont il possède les coordonnées qu'il estime plausible l'existence d'une telle anomalie génétique.

« Il leur précise qu'ils peuvent accepter ou refuser par écrit la réalisation de l'examen mentionné au I du présent article et qu'il suffit que l'un des membres ait donné son accord pour que cet examen soit réalisé.

« L'information sur la présence ou l'absence d'une anomalie génétique identifiée par l'examen prévu au I est accessible, à leur demande, à tous les membres de la famille potentiellement concernés, y compris ceux qui ont refusé que cet examen soit pratiqué, dès lors que le médecin les informe qu'il dispose de ce résultat. ».