

(2010) 8:2 *GenEdit*, 1-8

LA DIVULGATION INTRAFAMILIALE DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE RELATIVE AU RISQUE DE DÉVELOPPER UN CANCER DU SEIN HÉRÉDITAIRE : UN CADRE COMMUNICATIONNEL?

Lee Black^{*}, Gord Glendon[†], Denise Avard[‡]

Présentement, il y a peu d'encadrement pour les professionnels de la santé en ce qui concerne la communication intra-familiale du risque génétique de développer un cancer du sein héréditaire dû à une mutation des gènes BRCA 1 ou 2. Plusieurs lois nationales traitent de questions semblables, mais pratiquement aucune n'aborde la communication intra-familiale d'une manière significative. Des organisations non-gouvernementales ont soulevé ou abordé la question à divers degrés, sans qu'il n'y ait de réelle harmonisation. L'élaboration des questions fondamentales demeure rudimentaire. En particulier, à savoir : (i) « qui est la famille », (ii) « qu'est-ce que l'information génétique », (iii) « comment peut-on caractériser l'obligation ou la responsabilité de communiquer l'information génétique ». Pour que l'information sur le risque génétique soit perçue comme étant pertinente à plus qu'un simple individu, des encadrements devront être élaborés, qui permettront aux professionnels et aux patients de transmettre cette information à ceux qui en ont besoin.

^{*} Lee Black est avocat et professionnel associé, Centre de génomique et politiques, Université McGill.

[†] Gord Glendon travaille pour le Réseau ontarien de génétique du cancer, Action Cancer Ontario.

[‡] Denise Avard est Directrice de recherche, Centre de génomique et politiques, Université McGill.

Les auteurs souhaitent remercier l'Alliance canadienne pour la recherche sur le cancer du sein pour leur soutien.

Le problème est fort simple : les professionnels de la santé ne disposent que de très peu de directives quand vient le temps de divulguer auprès de la famille l'information sur le risque génétique de cancer du sein induit par une mutation des gènes BRCA 1 et 2. Les lois nationales présentent quelques pièces de ce casse-tête, mais pratiquement aucune ne traite directement de divulgation intrafamiliale. Les organismes nationaux et internationaux ont jeté un peu plus de lumière sur le sujet, sans toutefois offrir davantage que quelques brefs conseils. Le présent système de divulgation repose essentiellement sur le professionnel de la santé qui se voit confier la tâche d'expliquer à une patiente les résultats des tests génétiques ou l'évaluation des risques génétiques. Bien souvent, ce système ne suffit pas à répondre aux besoins des patientes et de leur famille. De plus, l'accessibilité toujours croissante des données génétiques ne fera qu'exacerber les effets de cette absence de cadre communicationnel.

Le présent article vise à examiner quelques questions de fond inhérentes à la divulgation intrafamiliale portant sur les risques génétiques. Premièrement, qui est la famille? Si les patientes sont censées divulguer l'information, à qui doivent-elles la donner? Deuxièmement, quelle information les patientes sont-elles censées fournir? Malgré l'importance de ces questions, il y a étonnamment peu de consensus quant aux réponses à y apporter. Que disent les cadres normatifs à ce propos?

Si nous cherchons une réponse légale, elle se trouvera généralement au niveau national. Malheureusement, aucun pays n'a défini légalement les termes « famille » et « information génétique » dans le contexte de la divulgation intrafamiliale. Il existe toutefois plusieurs exemples de pièces législatives portant sur des sujets de nature similaire et qui peuvent apporter un certain éclairage à la divulgation interfamiliale d'information sur le risque génétique. Outre l'appareil législatif, les organismes nationaux et internationaux ont aussi traité de ces questions. Des pays dont les États-Unis et l'Australie ont, au cours des dernières années, cherché à donner une définition légale de ces termes.

1. FAMILLE ET INFORMATION GÉNÉTIQUE

(i) Dispositions législatives

États-Unis

Aux États-Unis, la *Genetic Information Nondiscrimination Act* récemment adoptée interdit l'utilisation de l'information génétique par une tierce partie dans les processus de décision en matière d'embauche ou d'assurance-maladie. Pour les familles, la loi protège l'information génétique de la parentèle jusqu'au 4^e degré, inclusivement¹. Les conjoints mariés et les enfants adoptés sont également inclus, mais c'est là la limite des relations non biologiques comprises dans la définition².

Cette même loi donne une définition assez globale de l'information génétique qui inclut l'information touchant les tests génétiques d'un patient, les tests génétiques des membres de la famille et les « manifestations de maladies ou de troubles de santé chez les membres d'une famille »³.

Australie

L'Australie a adopté une série de directives touchant la divulgation par le *médecin* de l'information génétique auprès des membres de la famille⁴. Dans ces directives, le « parent génétique » est défini de façon plus restrictive que le « membre de la famille » évoqué par la loi américaine : seuls les apparentés jusqu'au 3^e degré peuvent être informés, et les relations légales, à savoir, conjoints et enfants adoptés, ne sont pas incluses. Quoiqu'il en soit, cette loi reconnaît que ces apparentés peuvent – et elle les encourage à le faire – informer d'autres membres de la famille, provoquant, de ce fait, une divulgation de l'information auprès d'un auditoire plus large que les trois premiers degrés de parenté, et allégeant d'autant le fardeau des patients en cette matière.

Inversement, les termes de ces directives définissant l'information génétique sont probablement plus généraux que ceux de la loi états-unienne : « l'information génétique est obtenue à partir d'une variété de sources (ex : examens cliniques, test ADN et analyses chromosomiques, dépistage néonatal, antécédents familiaux) et peut confirmer un état pathologique cliniquement observable ou prédire les probabilités pour un individu de développer

une maladie ou d'être porteur d'une mutation génétique causant une maladie »⁵. Cependant, il faut noter que ceci n'est pas une « définition », mais plutôt « une mise en contexte pour déterminer si l'utilisation de l'information génétique réclame ou non un traitement différent ou une protection particulière ».

Canada

Au Canada, tant au niveau fédéral que provincial, il n'y a pas de loi définissant la famille ou l'information génétique qui soit en lien direct avec la divulgation intrafamiliale. Plusieurs régimes de loi en matière de droits de la famille définissent ce qu'est la famille, mais ces définitions varient en fonction des contextes propres à chaque loi. Par exemple, la *Loi sur le divorce*, de compétence fédérale, donne une définition très large des enfants issus du mariage, incluant les enfants pour qui un ou les deux conjoints tiennent lieu de parents substituts⁶. Les règles d'application de la *Loi sur l'immigration et la protection des réfugiés*, définissent la famille comme incluant le conjoint légal ou le conjoint de fait et les enfants à charge⁷. La législation provinciale ne précise pas davantage cette notion : « enfant », « conjoint » et « parent » ont été définis dans le cadre de nombreuses lois portant sur l'enfance et la famille, mais ces lois restent souvent muettes quant à qui d'autre pourrait être considéré comme membre de la famille⁸.

Les lois canadiennes sont encore moins généreuses en directives touchant l'information génétique. De fait, bien que les textes de loi régissant l'information sanitaire et médicale

puissent incorporer (implicitement ou explicitement) cette notion d'information génétique⁹, le terme n'est pas défini de façon spécifique dans les lois actuelles.

Normes internationales, régionales et nationales

Nous pouvons examiner les sources non gouvernementales afin d'y découvrir comment les notions de « famille » et « information génétique » peuvent être utilisées dans le contexte de la divulgation intrafamiliale. Bon nombre d'organisations ont traité de cette question, mais à l'instar des gouvernements, sans beaucoup d'harmonisation.

D'une part, la Commission européenne a adopté une définition restrictive de la famille en reconnaissant que le dépistage génétique est important pour les apparentés par le sang, comme les descendants directs¹⁰. D'autre part, tant le Comité consultatif national d'éthique de France, que le German Society of Human Genetics ont adopté une interprétation plus large de la notion de famille afin d'y inclure la famille élargie ainsi que les apparentés par la loi, tels que les conjoints¹¹.

Plusieurs organisations se sont également penchées sur la définition de la notion d'information génétique. Ainsi, l'UNESCO a adopté une acception *très* étroite de l'information génétique comme « informations relatives aux caractéristiques héréditaires des individus, obtenues par l'analyse d'acides nucléiques ou par d'autres analyses scientifiques ». ¹² D'autres ont mis de l'avant des définitions plus inclusives.

Le Conseil de l'Europe déclare qu'en règle générale, « l'expression 'données génétiques' se réfère à toutes les données, quel qu'en soit le type, qui concernent les caractères héréditaires d'un individu ou qui sont en rapport avec de tels caractères formant le patrimoine d'un groupe d'individus apparentés »¹³. Ce qui, potentiellement, est plus inclusif qu'aux États-Unis et en Australie.

2. RESPONSABILITÉ PERSONNELLE

Disposer de définitions pourrait donc contribuer à établir un cadre communicationnel. Autre question d'importance, comment faire pour augmenter le taux de divulgation dans les familles de l'information sur les risques génétiques du cancer du sein? En vertu du présent système (bien qu'il soit exagéré de parler ici de « système »), il n'est certes pas inhabituel que les patientes, à la suite d'un test génétique, informent les membres de leur famille des risques potentiels¹⁴, mais il n'y a pas d'uniformité des pratiques en ces matières et certaines patientes refusent de partager cette information.

(i) Réponses législatives

Malgré le nombre d'organisations qui se sont penchées sur la divulgation intrafamiliale de cette information génétique, on constate la quasi-absence de lois nationales ciblant cette question. Seule la France fait exception, après l'adoption, en 2004, d'une loi créant le cadre normatif de divulgation de cette information aux

familles¹⁵. Cette loi ne crée toutefois pas de système d'obligations et de sanctions. Elle fournit plutôt aux patients qui ne souhaitent pas assumer personnellement cette tâche, une méthode anonyme de divulgation auprès de la famille des résultats de tests génétiques. La participation au système est volontaire et les patients ne sont pas pénalisés pour refus de divulgation. Malheureusement, aucune donnée ne vient étayer le bon fonctionnement de ce système. De telles données pourraient inciter d'autres pays à développer des mécanismes similaires de diffusion de l'information sur les risques génétiques et, ce faisant, à créer un réseau international plus homogène.

(ii) Normes internationales et nationales

La majorité des modèles proposés en matière de divulgation intrafamiliale de l'information sur les risques génétiques provient d'organismes nationaux et internationaux ayant développé des expertises sur les questions médico-éthiques. Ces documents font consensus sur l'idée que la responsabilité d'informer les autres membres de la famille incombe d'abord et avant tout au patient.

L'*American Medical Association* considère aussi que ce fardeau relève des patients, mais encourage les médecins à informer ces patients des risques encourus en ne divulguant pas cette information génétique à leur famille¹⁶. Quoi qu'il en soit, il n'y a pas d'obligation, explicite ou implicite, faite aux patients d'effectivement divulguer l'information, seulement une

interdiction aux médecins de le faire sans consentement du patient. L'*American Society of Human Genetics* a adopté une position similaire qui réclame que les patients soient avertis de ce qu'impliquent pour la famille les résultats des tests génétiques, sans toutefois les obliger, de quelque façon que ce soit, à divulguer ces résultats à la famille¹⁷.

D'autres ont poussé plus loin cette reconnaissance du devoir qu'auraient les patients de divulguer l'information génétique. Des groupes en France et en Allemagne soulignent une obligation *morale* des patients à divulguer cette information génétique¹⁸. En Allemagne, cette obligation inclut la famille et les conjoints, alors qu'en France, elle englobe tous ceux à qui cette information serait profitable, soit un groupe potentiellement plus vaste que la stricte famille.

La position intermédiaire souligne toute l'importance de cette information pour la famille, sans pour autant créer d'obligation morale (ou personnelle) de la divulguer. Pour le Nuffield Council on Bioethics, la responsabilité première de la divulgation de l'information relève du patient et ce, même si le médecin peut être autorisé, en quelques rares occasions, à divulguer cette information sans le consentement du patient¹⁹. La politique mise de l'avant fait appel au sens du devoir des patients de façon plus subtile : ainsi, les patients « agissant de façon responsable, souhaiteront normalement communiquer toute information génétique d'importance aux autres membres de la famille qui pourraient être concernés ou

intéressés par cette information... »²⁰. Autrement dit, si vous ne divulguez pas l'information au sein de la famille, vous êtes irresponsable.

3. DÉBAT

Pour qu'un cadre communicationnel soit fonctionnel, il doit disposer de définitions cohérentes et homogènes des termes de base, dont ceux de « famille » et « information génétique ». Ce qui apparaît clairement à l'examen des lois et des normes nationales et internationales actuellement en vigueur, c'est l'absence d'accord sur la signification de ces termes. Bien sûr, cela peut être attribuable, en partie, au fait que la divulgation intrafamiliale n'est pas nommément abordée dans les lois. De plus, plusieurs des directives établissant les obligations et les droits en matière de divulgation intrafamiliale échouent à fournir des définitions permettant de clarifier ce qui doit être divulgué et à qui. Néanmoins, l'usage courant de ces termes dans les textes de lois et règlements nous offre au moins une idée de la définition qui pourrait leur être donnée. Parce que la préoccupation centrale n'est pas ici de protéger l'information contre l'usage que pourrait en faire une tierce partie, mais bien de la divulguer à ceux qui pourraient en bénéficier, une définition plus inclusive des termes « famille » et « information génétique » est préférable.

Passant des définitions de base aux mécanismes de divulgation, la plupart des déclarations de principes portant sur cette question encouragent, minimalement, les

patients à faire part aux membres de la famille de l'information relative aux risques (ces politiques ne se limitent pas au risque de cancer du sein). C'est essentiel dans la mesure où, à quelques exceptions près, des contraintes juridiques et éthiques interdisent aux professionnels de la santé de communiquer cette information directement. Il y a bien dix ans qu'on discute de ces questions, mais il y a toujours aussi peu de principes directeurs tant pour les professionnels de la santé que pour les patients.

Bien qu'on s'attende à ce que les patients diffusent l'information relative aux risques génétiques, définir et baliser une *obligation* à le faire, dans certains cas limités, n'est pas encore au programme. La France a légiféré en ce sens, mais l'efficacité de la mesure est encore inconnue. Un certain nombre d'organisations et d'organes directeurs soutiennent que les patients ont la responsabilité (morale ou autre) de protéger la santé des membres de leur famille, au moins lorsqu'il est question de risque génétique, mais leurs recommandations en ce sens n'ont pas été appliquées sur une plus grande échelle ou d'une façon telle qu'elles puissent accroître leur efficacité.

Toutes ces lois ou directives ont échoué à expliquer en détail comment la famille devait être informée, comment les professionnels de la santé devaient transmettre l'information aux patients, et comment les patients devaient résoudre les conflits intimes ou autres que suscite cette divulgation. Nous héritons donc d'une gamme de normes diverses (mais non

conflictuelles) et d'un vide en matière de principes directeurs efficaces traitant en détail de la divulgation intrafamiliale.

Un des facteurs risquant de nuire au développement de ces principes directeurs plus détaillés est la nature même de l'information génétique. Premièrement, sa divulgation, en absence d'intervention clinique et de soutien efficaces, peut être cause d'anxiété chez les membres de la famille qui la reçoivent. Deuxièmement, la crainte d'être l'objet de discrimination génétique de la part des gouvernements, employeurs et compagnies d'assurance, et de stigmatisation par les amis et la famille²¹, peut avoir empêché, sur le plan national et international, une discussion plus honnête sur les avantages qu'il y aurait à partager cette information plutôt que la soumettre à la plus stricte confidentialité. De fait, on sait bien que les antécédents familiaux, annonceurs des « risques génétiques », sont déjà vecteurs de discrimination²². Cela n'aide évidemment pas à apaiser les craintes, même si le nombre de lois interdisant toute utilisation discriminatoire de l'information génétique est en constante augmentation.

Enfin, toutes les informations génétiques n'ont pas la même valeur. Dans cet article, nous faisons spécifiquement référence à la divulgation de l'information indiquant la présence d'une mutation familiale des gènes BRCA 1 ou 2. Bien que les débats se poursuivent quant au risque à vie induit par ces mutations, des études situent ce risque dans une fourchette de 56 % à 87 %. Dans le domaine du cancer du sein héréditaire,

il est d'autres gènes qui jouent un rôle, mais le risque qu'ils représentent est soit moins bien défini, soit de valeur moindre que l'impact des gènes BRCA 1-2. Décider du meilleur moment pour divulguer l'information relative au risque génétique peut, conséquemment, dépendre largement du contexte de son incidence clinique relative. Cela aussi, à l'évidence, peut être une entrave à l'établissement de directives plus appropriées.

Il est actuellement de plus en plus difficile pour les patients et les professionnels de la santé de naviguer au mieux dans la question de la divulgation intrafamiliale de l'information relative au risque génétique du cancer du sein – cela est vrai aussi pour plusieurs autres pathologies génétiques. Si, tel qu'on l'a écrit, « la nature même de l'information génétique, tant individuelle qu'universelle, autorise désormais à la traiter comme étant familiale »²³, il faut développer les structures qui reconnaissent précisément ce fait et assurent que ceux qui ont le plus besoin de cette information soient effectivement ceux à qui on la fournit. Et si, comme le suggérait le Nuffield Council on Bioethics, les patients qui ne diffusent pas cette information sur le risque génétique, agissent de façon irresponsable, alors nous devons leur fournir les outils qui les aideront à agir différemment.

RÉFÉRENCES

¹ U.S., Projet de loi H.R. 493, *Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008*, 110^e Cong., 2008 (décreté) à s. 201(3)(B) et à s. 201(3)(B).

² *Ibid.*

³ *Ibid.*

⁴ Austl., Commonwealth, National Health and Medical Research Council, *Use and Disclosure of Genetic Information to a Patient's Genetic Relatives Under Section 95AA of the Privacy Act of 1988 (Ch): Guidelines for Health Practitioners in the Private Sector* (Canberra: 2009).

⁵ *Ibid.*

⁶ *Loi sur le divorce*, L.R.. 1985 (2e suppl.), c. 3, s. 2(1) et 2(2).

⁷ *Loi sur l'immigration et la protection des réfugiés*, L.C. 2001, c. 27.

⁸ Alors qu'une revue détaillée est au-delà de la portée de ce rapport, prière de consulter: *Loi sur le droit de la famille*, L.R.O. 1990, c. F.3, s.1(1); *Family Law Act*, L.R.P.E.I. 1988, c. F-2.1, s.1(1); *Family Relations Act*, L.R.B.C. 1996, c. 128, s. 1(1).

⁹ *Loi sur l'accès à l'information et la protection de la vie privée*, L.R.O. 2000, c. F-25, article 1(n)(vi); *Personal Health Information Act*, S.M. 1997, c. S1, C.P.L.M.. c. P33.5, s.1; *Loi sur l'accès à l'information et la protection de la vie privée*, S.M. 1997, c. S1, C.P.L.M.. c. F175, s. 1.

¹⁰ Commission européenne, le groupe d'experts indépendants. *Ethical, Legal and Social Aspects of Genetic Testing: Research, Development and Clinical Applications* (Bruxelles: 2004).

¹¹ France, Comité consultatif national d'éthique (CCNE), *Opinion n° 76: Regarding the Obligation to Disclose Genetic Information of Concern to the Family on the Event of Medical Necessity* (4 avril 2003; Rapporteur: Axel Kahn), en ligne: CCNE <<http://www.ccne-ethique.fr/docs/en/avis076.pdf>>.

¹² Comité international de bioéthique, *Déclaration internationale sur les données génétiques humaines*, conférence générale, Res. 22, UNESCO, 32^e Sess. (2004), en ligne: UNESCO <http://portal.unesco.org/shs/en/ev.php-URL_ID=1882&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html>.

¹³ Conseil de l'Europe, Comité des ministres, *Recommandation (97) 5 relative à la protection des données médicales*, (1997) 584^e réunion des délégués des ministres.

¹⁴ Claire Julian-Reynier *et al.*, « Disclosure to the Family of Breast/Ovarian Cancer Genetic Test Results: Patient's Willingness and Associated Factors » (2000) 94 *Am. J. Med. Genet.* 13; Angus Clarke *et al.*, « Genetic Professionals' Reports of Nondisclosure of Genetic Risk Information Within Families » (2005) 13 *European Journal of Human Genetics* 556.

¹⁵ Loi n° 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique, J.O., 29 juillet 2004, 14040, art. L.1131-1.

¹⁶ American Medical Association Council on Ethical and Judicial Affairs, « Opinion E-2.131, Disclosure of Familial Risk in Genetic Testing » dans *Code of Medical Ethics of the American Medical Association* (Chicago: American Medical Association, 2008) 51.

¹⁷ American Society of Human Genetics, « Professional Disclosure of Familial Genetic Information » (1998) 62 *American Journal of Human Genetics* 474.

¹⁸ CCNE, *supra* note 11; German Society of Human Genetics Committee for Public Relations and Ethical Issues, « Position Paper of the German Society of Human Genetics » (1998), en ligne: German Society of Human Genetics <http://www.medgenetik.de/sonderdruck/en/Position_paper.pdf>.

¹⁹ Nuffield Council on Bioethics, *Genetic Screening: Ethical Issues*, (Londres: Nuffield Council on Bioethics, 1993), en ligne, Nuffield Council on Bioethics <http://www.nuffieldbioethics.org/fileLibrary/pdf/genetic_screening.pdf>.

²⁰ *Ibid.*

²¹ Bartha Maria Knoppers, « Genetic Information and the Family: Are We Our Brother's Keeper? » (2002) 20 *Trends Biotech.* 85.

²² Dagmar Schmitz et Urban Wiesing, « Just a family medical history? » (2006) 332 *Brit. Med. J.* 297.

²³ Knoppers, *supra* note 21.