



# Etats Généraux de la BIOETHIQUE 2018

---

## L'Association des Maladies héréditaires du Rythme Cardiaque (AMRYC)

- soutient et représente plus d'une centaine de familles (et plus de 300 malades) touchées par des pathologies héréditaires rares du troubles du rythme cardiaque,
- fait partie de la Filière Nationale de Santé CARDIOGEN, de l'Alliance des Maladies Rares, et de l'Alliance du Cœur, union d'associations œuvrant pour une amélioration de la prévention et de la prise en charge des maladies cardiaques et cardio-vasculaires,
- s'investit entre autre dans l'Éducation Thérapeutique du Patient et dans la représentation des Usagers du système de Santé.

## Les troubles du rythme cardiaque héréditaires sont :

- des maladies rares (prévalence  $<1/2000$ ) voire extrêmement rares (quelques dizaines de cas en France),
- des maladies potentiellement graves qui exposent à un risque de malaises graves voire de mort subite à toute âge, plus particulièrement chez les sujets jeunes ( $<40$  ans), y compris chez les enfants et les nourrissons,
- des maladies génétiques à transmission le plus souvent autosomique dominante soit une chance sur 2 de transmettre la maladie à ses descendants,
- des maladies dont la gravité varie d'un patient à l'autre sans toujours pouvoir prédire le risque avant l'apparition de symptômes, le 1<sup>er</sup> symptôme pouvant être directement la mort subite,
- des maladies pour lesquelles il n'existe pas forcément de traitement préventif efficace et avec effet indésirable limité avant l'apparition de symptômes (on vit potentiellement toute sa vie en ayant peur de mourir subitement ...).

## Nos constats et Nos propositions en matière de bioéthique

### 1 / Maladie transmissible et Information obligatoire de la Parentèle depuis 2013

Cette information obligatoire de la parentèle concerne en particulier les maladies héréditaires potentiellement graves, pour lesquelles il existe des moyens efficaces de prévenir l'apparition des symptômes.

Très schématiquement, deux cas de figure sont possibles pour les troubles du rythme héréditaire :

1°) « Les cas où un traitement efficace existe (ex syndromes du QT Long de type 1 et 2 ou Tachycardies Ventriculaires Catécholaminergiques avec administration de bêta-bloquants) » : dans ce cas, la réponse est claire, l'obligation de prévenir les apparentés s'impose étant donné les bénéfices attendus du dépistage pour la prise en charge des apparentés.



2°) « Les cas où aucun traitement n'existe ou ne peut pas être proposé systématiquement en l'absence de symptômes (ex implantation irréversible d'un défibrillateur implantable) ». Dans ce cas de figure, de notre point de vue de patient, la question se pose de savoir si l'obligation de prévenir la parentèle s'impose sachant qu'aucune prévention efficace ne sera proposée et en considérant les conséquences possibles pour les apparentés (familiales, psychologiques, assurabilité, etc....).

Hors aujourd'hui, aucune distinction n'est faite selon les 2 cas de figure. L'intérêt médical et scientifique de constituer des cohortes de patients suffisantes peut justifier la mesure mais n'est pas forcément dans l'intérêt de tous les patients.

**Proposition 1 :** définir plus clairement ce qui constitue une prévention efficace : réaliser un ECG 1 fois par an sans aucun pouvoir prédictif et/ou fournir une liste de médicaments à éviter que l'on peut de toutes les façons éviter sans connaître son statut constituent-ils des actions de prévention efficaces ? Laisser le choix au patient d'informer ses proches sans leur imposer de dépistage systématique et avec une information claire sur les conséquences « socio-économiques » (perte d'emploi, obstacles à l'emprunt, être « étiqueté potentiellement malade... »).

## 2) Maladie Transmissible et Procréation Médicalement Assistée

Comme nous l'avons vu plus haut, les conséquences psychologiques, familiales...d'un trouble du rythme héréditaire dans une famille sont variables d'une famille à une autre, d'une situation médicale à une autre mais peuvent être potentiellement désastreuses au point que les couples dont l'un serait atteint souhaiteraient pouvoir avoir recours à la PMA pour éviter de transmettre la maladie à leurs enfants. Hors, les retours que nous avons pu avoir à ce sujet ainsi que des discussions avec les cardiologues au sein de la filière Cardiogen montrent que les aspects psychologiques, familiaux...sont globalement peu pris en compte avec une (grande) difficulté à avoir recours à la PMA pour les couples demandeurs et une disparité de traitement des demandes selon les centres de PMA.

**Proposition 2 :** Dans la définition des conditions d'accès à la PMA, Introduire ou renforcer la possibilité d'une évaluation individuelle des conséquences (au sens large) de la maladie dans un projet de procréation d'un couple sans se limiter à une liste de maladies/conditions médicales préalablement définies. Former, sur ce sujet, les cardiologues prenant en charge les maladies cardiaques héréditaires afin qu'ils sachent orienter leurs patients vers les centres de PMA.

## 3) Données Médicales, CNIL et Carte d'urgence

Une demande récurrente des patients atteints de maladies rares est de disposer d'une carte d'urgence rassemblant les éléments médicaux nécessaires à une prise en charge en urgence optimale, ceci dans le but de faciliter le travail des urgentistes. Dans le cas des troubles du rythme héréditaires, un certain nombre de documents ont été déterminés par le SAMU comme impératifs, en particulier un électrocardiogramme récent de référence. Un travail a donc été démarré pour travailler sur un modèle de carte d'urgence avec possibilité d'enregistrement de documents (sur clé USB ou sur serveur avec accès à distance) mais les conditions ultra contraignantes de protection des données de santé imposées par la CNIL et par la suite par les hôpitaux ont rendu le projet quasi impossible à mener (coût énorme pour une protection élevée des données, impossibilité pour un médecin urgentiste du SAMU ou d'un service d'urgence de récupérer des données enregistrées sur



# AMRYC

Association des Maladies héréditaires  
du Rythme Cardiaque

une clé USB...). En parallèle, aucune protection ou presque n'est appliquée contre le vol, la copie...des carnets de santé papier que possèdent tous les enfants en France !

**Proposition 3** : revoir la question de la protection des données de santé en faisant en sorte que cette protection des données ne nuise pas de manière excessive à la prise en charge médicale des patients et permette l'utilisation effective de supports d'information modernes et adaptés aux besoins tant des patients que des médecins.

#### 4) Données Médicales, secret médical et Assurances

Des questionnaires de santé sont en effet régulièrement voire systématiquement demandés pour contracter un certain nombre d'assurances, prêts immobiliers, assurances professionnelles pour les professions libérales....Hors, le contenu de ces questionnaires de santé est très variable d'une situation à une autre avec parfois des questions très (trop) précises qui conduisent ou peuvent conduire à une entrave au secret médical avec de situations à la limite du cadre réglementaire. Ex une prédisposition génétique à une maladie ou à un cancer qu'il est légalement interdit de demander mais que les médecins travaillant pour les assurances arrivent à déterminer par le biais de questions très précises sur le suivi médical préventif. De plus, ces questions de santé sont souvent particulièrement difficiles à remplir pour des personnes atteintes de maladies rares, ces personnes ne sachant faire le tri des données transmissibles (voire importantes dans leur situation) de celles qui devraient rester sous le couvert du secret médical.

**Proposition 4** : Imposer aux compagnies d'Assurance la relecture pour Approbation de tous les questionnaires de santé par le CCNE afin d'en vérifier la légalité et l'absence de rupture du secret médical.

**Proposition 4 bis** : puisque ces questionnaires de santé sont des informations provenant du dossier médical tenu à jour par leur médecin traitant et à destination de médecins également au sein des compagnies d'assurance, officialiser la place du médecin traitant ou spécialiste de la maladie le cas échéant en le faisant cosigner le questionnaire ou une attestation jointe de manière à ce que d'une part, l'évaluation du risque individuel du patient prenne en compte beaucoup plus qu'aujourd'hui les données et l'expertise possédées par le médecin traitant et que d'autre part, le patient soit assisté par son médecin traitant dans la responsabilité de transmettre ses données médicales qu'il ne maîtrise pas toujours lui-même.

#### **Proposition 4 ter :**

Juridiquement, les prédispositions génétiques ne doivent pas jouer de rôle dans les décisions des assureurs. Il est nécessaire que les examens médicaux de prévention qui en découlent ne soient pas pris en compte dans la chaîne décisionnelle des assureurs lorsque le client à assurer ne présente pas de symptôme.

Nantes, le 7 mars 2018

Sophie PIERRE, présidente