

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

**UNIVERSITE René DESCARTES
(PARIS V)**

Président Pr. P DAUMART

DEA D'ETHIQUE MEDICALE ET BIOLOGIQUE

Directeur Pr. C. HERVE

Promotion 2001-2002

TITRE DU MEMOIRE :

**La place du Médecin Généraliste
dans le Conseil Génétique en tant
qu'acteur de soins primaires**

Présenté par : Pascal BONNET

Directeur de mémoire : Dr Grégoire MOUTEL

Codirecteur de mémoire : Dr Patrice PINELL

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

**UNIVERSITE René DESCARTES
(PARIS V)**

Président Pr. P DAUMART

DEA D'ETHIQUE MEDICALE ET BIOLOGIQUE

Directeur Pr. C. HERVE

Promotion 2001-2002

TITRE DU MEMOIRE :

**La place du Médecin Généraliste
dans le Conseil Génétique en tant
qu'acteur de soins primaires**

Présenté par : Pascal BONNET

Directeur de mémoire : Dr Grégoire MOUTEL

Codirecteur de mémoire : Dr Patrice PINELL

SOMMAIRE

Prologue et objet.....	5
I - INTRODUCTION	6
I - 1 la médecine de classification : <i>du début de l'ère industrielle jusqu'à l'ère Pasteurienne</i>	7
I - 2 la médecine curative : <i>avec l'avènement de l'ère Pasteurienne et le développement de la mutualisation des risques financiers d'abord par le patronat puis par branches professionnelles</i>	8
I - 3 la médecine contemporaine : <i>avec le développement de la sécurité sociale et le développement de l'épidémiologie</i>	8
Définition provisoire de la Médecine Générale	10
I – 4 la médecine dite prédictive : <i>qui commence et se développe avec le potentiel que représente la connaissance du génome</i>	12
Définition du « conseil génétique »	15
II - Problématique.....	21
III - Méthodologie	24
III - 1 – Choix de la méthode.....	24
III - 2 – Thèmes évalués par le questionnaire	25
III - 3 – Echantillon des médecins enquêtés.	26
III - 4 – Analyse du contenu.	26
IV - RESULTATS	27
IV- 1 – Chiffres :.....	27
IV- 2 – Résultats du questionnaire Discussion.....	28
IV – 2 - 1 - analyse des résultats totaux.....	28
IV – 2 - 1 – 1 Quelle est la perception du conseil génétique par les médecins généralistes ?.....	35
IV – 2 - 1 – 2 Quelle est la compétence du médecin généraliste en conseil génétique ?	35
IV – 2 - 1 – 3 Apport du médecin généraliste dans le conseil génétique par rapport aux spécialistes et aux généticiens ?	36
IV – 2 - 1 – 4 Le médecin généraliste est-il amené à prendre une place prépondérante dans le conseil génétique et le suivi sanitaire des patients ?...	37

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

IV – 2 - 1 – 5 Comment le médecin généraliste perçoit et organise le dossier médical par rapport au dossier patient ?.....	38
IV – 2 - 2 – Complément d'analyse après application du principe de division.....	39
IV – 2 - 2 - 1- Quelle la perception du Conseil Génétique par les Médecins Généralistes ?.....	39
IV- 2 - 2 - 2- Quelle la compétence du Médecin Généraliste en Conseil Génétique ?	46
IV – 2 - 2 - 3- Qu'apporte le médecin généraliste aux patients dans le domaine du conseil génétique par rapport aux spécialistes et aux généticiens ?.....	51
IV – 2 - 2 - 4- Comment le médecin généraliste perçoit et organise le dossier médical par rapport au dossier patient ?.....	55
IV – 2 - 2 - 5- Le médecin généraliste est-il amené à une place prépondérante dans le conseil génétique et le suivi sanitaire des patients ?.....	58
IV – 2 - 3 - Conclusion des tableaux	59
IV – 2 – 4 - « Quelles sont les attentes du médecin généraliste en matière de suivi sanitaire des patients et de conseil génétique ? »	60
IV – 2 – 4 – 1 « en matière de formation ».....	60
IV – 2 - 4 – 2 « en matière de nomenclature et de rémunération » ?.....	62
IV – 2 – 4 – 3 « en matière de reconnaissance ».....	64
V – Discussion	66
V - 1 – Choix et critique de la méthodologie	66
V – 1 - 1 Critique du questionnaire et de l'échantillon.....	66
V – 1 – 2 - Critique du questionnaire.....	68
V - 2 – Discussion des résultats.....	69
V – 2 –1 La place institutionnelle de la médecine générale.	70
V – 2 – 2 - Le centrage des préoccupations du praticien autour du patient.	74
V – 2 – 3 Le centrage des préoccupations autour de la pratique et des connaissances.	77
V – 2 – 4 l'information éclairée, base de la relation médecin patient.	78
VI Conclusion.....	81

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Prologue et objet

J'ai décidé d'entreprendre cette réflexion et ce travail après vingt ans d'installation en Médecine Générale libérale.

Vingt ans au cours desquels j'ai fait des diagnostics, parfois difficile à faire ou difficile à annoncer, prodigué mes soins le plus attentivement et consciencieusement que j'ai pu, accompagné mes patients dans les difficiles histoires de leur vie, parfois. Mais aussi vingt ans au contact d'une population auprès de laquelle j'ai exercé un service public, c'est en tout cas l'esprit dans lequel j'ai rempli cette mission implicite et réelle qu'est la pratique de la Médecine Générale. C'est un service public en ce sens que j'ai contribué à la permanence des soins, participé au service de la garde médicale ambulatoire, fait en sorte de répondre au mieux de mes possibilités aux besoins sanitaires de cette population au sein de laquelle je vis.

Ce sont aussi vingt ans pendant lesquels j'ai travaillé avec des confrères eux aussi Médecins Généralistes à faire en sorte que cette Médecine Générale soit vraiment utile, efficace et trouve sa meilleure place dans le système de Santé Français avec, et je dirais même parfois malgré, ses spécificités, ses enjeux pas toujours uniquement médicaux, ses blocages, mais toujours dans un seul objectif : la meilleure Santé possible et le meilleur accès aux soins possible pour toute la population, y compris les plus défavorisés. Sur ce dernier point, et malgré la mise en place récente de la Couverture Médicale Universelle, on mesure le chemin qu'il reste à parcourir pour que la Médecine ne soit plus un lieu d'inégalités sociales.

Ces vingt ans sont aussi des années de réflexion, de travail syndical, de combat parfois épuisant pour des objectifs qui me paraissent évidents, égal accès aux soins, partage des compétences au sein du système de distribution des soins, délimitation des missions de chacun en fonction de ses compétences et de ses savoirs, sur des objectifs de Santé fixés dans le cadre d'une politique de Santé Publique au service de la population, fruit de l'attention de nos dirigeants.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Ce sont aussi vingt ans de progrès scientifiques, technologiques et médicaux qui ont progressivement transformé les pratiques, le suivi des patients, les traitements, les investigations à visée diagnostique et thérapeutique, mais dont on peut malheureusement constaté qu'ils n'ont pas permis de réduire, aussi rapidement, les inégalités sociales devant la maladie, l'accès aux soins et donc de renforcer la « démocratie sanitaire ».

Le développement au cours de ces dix dernières années de la Génétique et de la Génomique, l'apparition du concept de « Médecine Prédictive » du fait de la mise au point et de l'utilisation de tests génétiques me font poser la question de savoir si le système de Santé et de distribution des soins, ainsi que la formation « Ethique » des Médecins Généralistes et Spécialistes, sont adaptés à l'intrusion et à l'utilisation à grande échelle d'outils aussi puissants et aptes à éviter les dérives que ces derniers peuvent inévitablement générer.

Le questionnement éthique est donc multiple :

que ce soit au niveau de l'égal accès aux soins, donc de la « démocratie sanitaire » ;

que ce soit dans l'utilisation de ces nouveaux outils et de la pratique de la « médecine prédictive » dans la relation duelle médecin patient ;

que ce soit enfin dans l'encadrement de l'utilisation de cette pratique nouvelle qui va devenir de plus en plus importante au niveau de notre société, donc dans notre capacité à ouvrir le débat public et citoyen sur ce thème.

Je vais m'efforcer d'aborder le plus complètement possible ces questions éthiques relatives aux pratiques médicales, ainsi que leurs implications, au cours de ce travail.

I - INTRODUCTION

On peut ouvrir cette introduction par une approche, raccourcie, de l'histoire de la médecine et de l'évolution de la prise en charge sanitaire des populations au cours du temps. Je situe cette prise en charge en France et cette schématisation a pour but de montrer les grandes étapes identifiables de la Médecine moderne.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Il semble que l'on puisse identifier 4 grandes périodes historiques dans le développement de la Médecine moderne :

I - 1 la médecine de classification : *du début de l'ère industrielle jusqu'à l'ère Pasteurienne*

C'est une période du développement des connaissances anatomiques, puis histologiques et physiologiques. C'est une période de classification des maladies, des connaissances anatomiques, physiologiques, pathologiques. Cette période de constitution des connaissances fait que la maladie devient **objet** de connaissance, séparé de l'individu malade, et introduit donc une espèce d'autonomisation de la maladie par rapport au malade.

L'intervention de l'état dans le système de soin est limitée, et est réduite à sa responsabilité dans la formation des médecins (après la révolution française). C'est la période de la reconnaissance de la notion de secret médical, du libre choix du médecin par le patient, liés à l'émergence d'une conscience citoyenne et morale. C'est aussi la période de développement de l'hôpital comme lieu d'exercice de la médecine et de formation des médecins. L'hôpital en se médicalisant, en passant sous la responsabilité effective des médecins, devient le lieu central de la pratique médicale, tant au point de vue du diagnostic, que du soin, que du traitement, mais aussi de la recherche médicale et de la pédagogie. L'hôpital n'est plus un simple lieu d'accueil des malades et des démunis, il devient le pivot de la médecine moderne.

A noter la particularité de la prise en charge du malade psychiatrique, ou aliéné, dans laquelle la responsabilité du médecin est engagée en vue de leur mise sous tutelle de l'état.

Un facteur important de changement du système médical est l'émergence du syndicalisme médical et l'uniformisation de la formation des médecins en supprimant les officiers de santé (1846) et en instituant un diplôme d'état (1892), et ceci autour de la structuration de la Médecine dans l'hôpital.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

I - 2 la médecine curative : *avec l'avènement de l'ère Pasteurienne et le développement de la mutualisation des risques financiers d'abord par le patronat puis par branches professionnelles*

La structuration des connaissances médicales, le développement de l'infectiologie et donc de l'hygiène font que la Médecine devient curative, efficace avec le développement de traitements fondés sur une démarche scientifique et standardisée. L'hôpital renforce son statut de lieu d'innovation technique et thérapeutique.

C'est la période des médecins de famille ; et c'est aussi le début de la dépendance financière des médecins vis à vis des caisses de secours (minier en particulier) en vue de la détermination de l'aptitude au travail des ouvriers. Développement de la médecine à l'acte et mise en place d'une tarification des actes en vue de réguler le marché ; mais aussi refus de constituer un Ordre des médecins (fin 19ème siècle). Cette médecine curative a pour corollaire le développement des spécialités médicales et une approche, scientifique, « segmentée » de l'individu en opposition relative à l'approche globale défendue par les hospitaliers de cette époque. Mise en place de l'obligation de formation continue (arrêté Mercier de 1936) et de l'émergence formelle de l'obligation de moyen sur la base du contrat entre médecin et patient.

I - 3 la médecine contemporaine : *avec le développement de la sécurité sociale et le développement de l'épidémiologie*

Le développement de la sécurité sociale et sa généralisation dans la période d'après-guerre va permettre de rendre solvable la démarche de soin et introduire une forte dépendance des pratiques médicales envers les pouvoirs publics.

Nous entrons vraiment là dans la période moderne et contemporaine de la pratique sanitaire et médicale. Création de l'ordre des médecins en 1945 et donc l'avènement du contrôle de l'exercice médical et la mise en place du code de déontologie .

Trois événements majeurs marquent cette période :

- 1- **les procès de Nuremberg** sur les expériences scientifiques et médicales nazies, qui va poser les bases éthiques de la pratique médicale moderne.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

2- **la création de la sécurité sociale** et par ce fait la « normalisation » de l'exercice médical avec la transformation du médecin de famille traditionnel en médecin prestataire de service.

3- le développement et même **l'explosion des connaissances scientifiques** en particulier médicales et par conséquent l'avènement d'une médecine réellement efficace (diagnostic, chirurgie, thérapeutique) et en même temps évaluable tant médicalement que financièrement. Ceci renforce le développement de l'épidémiologie.

Dans le même temps **les lois Debré de 1958** créent le corps hospitalo-universitaire (marquant de fait la réconciliation de l'hôpital lieu de soin, de recherche, et de l'université, lieu de formation). C'est la période de l'apogée du pouvoir médical, de la « chosification » du patient devenu **objet** du travail, et de la recherche de la médecine et des médecins :

- de la médecine du fait de l'organisation sanitaire dans son ensemble et de la tarification des soins et de la maîtrise comptable des dépenses de santé
- et des médecins du fait de la prééminence incontestable et du développement hypertrophique des spécialités médicales ; le médecin généraliste et la médecine générale avec son approche globale ont de plus en plus de mal à faire reconnaître leur place dans le système de distribution des soins. La médecine générale, dont on pouvait penser qu'elle était la pratique centrale, ambulatoire, des soins, est de plus en plus dominée par la médecine spécialisée qui l'oblige à se repenser et à se redéfinir en fonction de ce nouvel environnement médical.

Cette définition n'est pas encore aboutie ni officialisée ou institutionnalisée et je vais donc essayer d'en préciser le contour actuel, ce qui permettra de mieux concevoir la suite de cet exposé.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

Définition provisoire de la Médecine Générale

« le médecin généraliste : un professionnel exerçant en permanence un travail de synthèse, dans l'immédiat et dans la durée, de tous les facteurs somatiques, psychologiques et sociaux, concernant un patient rencontré dans son cadre de vie, et répondant à une demande de prise en charge en mettant en jeu sa responsabilité personnelle pour tenter d'assurer le meilleur traitement ».

Définition européenne établie dans les années 1970 par l'ensemble des sociétés savantes de médecine générale dont les modalités d'organisation étaient à l'époque particulièrement différentes (cf. ex-pays de l'est).

En partant de cette définition déjà ancienne mais qui reste parfaitement d'actualité, on peut proposer le développement suivant.

C'est une discipline particulière de la pratique médicale qui aborde le patient dans sa globalité, contrairement si l'on peut dire, à la médecine de spécialité qui l'aborde au travers d'une pathologie d'organe, que ce soit en pratique ambulatoire ou hospitalière. Pour autant la médecine générale a une complémentarité nécessaire et indispensable avec la médecine spécialisée mais il n'apparaît pas toujours évident que l'inverse soit vrai ! La médecine générale est essentiellement ambulatoire libérale dans notre pays. La médecine générale a pour mission, encore qu'elle ne soit pas encore clairement définie et c'est probablement en relation directe avec la difficulté de cet exercice, d'assurer les *soins de premier recours*, d'assurer *le suivi et le conseil* du patient et, d'assurer la *synthèse des données sanitaires* du patient au sein du dossier médical.

Elle se place aussi dans une approche « globale » du patient en tenant compte au mieux de ses conditions de vie, d'environnement familial, social, professionnel, d'habitat... et elle doit aborder la pathologie d'organe à partir d'une plainte ordinaire, pas forcément exprimée en tant que telle, pathologie d'organe (ex : « j'ai mal au cœur » peut signifier tant de choses !). Le médecin généraliste doit déchiffrer le langage du patient pour aborder sa pathologie. Il doit explorer cette pathologie en

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

tenant compte de la « faisabilité » des explorations et des traitements que vont entraîner un diagnostic en fonction du contexte du patient.

On peut résumer cette approche du malade et de la maladie dans un concept particulier défini en médecine générale comme le système OPE : « Organe Personne Environnement » (Docteur Louis LEVY). On peut définir ce concept comme un système complexe c'est à dire que chaque élément est définissable, analysable individuellement, mais n'a de signification que lié, intrinsèquement, à chacun des autres éléments du système. (cf. Joël de ROSNAY « le Macroscopie » vers une vision globale Ed. du Seuil ; et Christian GODIN « La totalité » prologue Ed. PUF coll. Champ Vallon)

De plus en plus la médecine générale devient une composante essentielle de la Santé Publique au sens qu'elle est une pratique médicale de la population, c'est à dire un exercice de la médecine au sein de la population sur son lieu de vie (familial, professionnel, social...) dans un rapport particulier de chaque individu de cette population avec un médecin vivant et exerçant son activité sur le même emplacement géographique et dans le même environnement que les patients qu'il soigne. Ceci me paraît être une composante importante de la pratique de médecine générale spécifiant cette pratique par rapport aux autres, par sa connaissance au fond de la population qu'elle soigne. (ex : médecin de campagne, médecin de quartier difficile, de quartier industriel ou de zone résidentielle...) et ceci sur l'ensemble complet du territoire national. C'est la seule pratique médicale qui soit accessible de fait, en temps réel et facilement, à tous les habitants de ce pays.

C'est aussi une médecine de « continuité » en ce sens que le plus souvent le médecin généraliste exerce son métier au sein d'une même population pendant plusieurs dizaines d'années (30 à 40 ans), continuité individuelle avec chaque patient, continuité familiale avec les générations d'une même famille (j'en suis, en 20 ans d'exercice, à la connaissance de 5 générations, dans certaines familles, simultanées ou successives), continuité sociale par les relations institutionnelles avec le milieu et l'environnement, et avec la population d'une façon générale. Cette continuité confère au médecin généraliste une connaissance unique et originale des patients et de la population, connaissance la plupart du temps non formalisée, non « exploitée » dans sa richesse épidémiologique et de Santé Publique. Cette

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

continuité et cette présence territoriale confèrent à la médecine générale une place particulière dans le système de santé et dans la Santé Publique.

Le médecin généraliste et la médecine générale constituent des liens sociaux reconnus, dont on a perçu récemment le danger social qu'il y avait de les fragiliser et de les méconnaître dans cette dimension de service public implicite, cachée derrière un statut « libéral ». médecine générale, service public, Santé Publique : il y a entre ces trois concepts des liens essentiels.

Cette place particulière de la médecine générale, le développement important des techniques et des spécialités médicales et biologiques et le développement du questionnement éthique dans la société, en exerçant son contre-pouvoir législatif, créent des tensions dans la pratique médicale ; il y a de fait une évolution des règles déontologiques vers des pratiques éthiques (lois Veil 1975, lois Huriet-Sérusclat 1988, lois de bioéthique 1994...), traduisant le conflit entre l'augmentation des certitudes, en terme de connaissance médicale, et l'application de ces certitudes dans les pratiques en essayant de tendre vers le « risque 0 » en terme de diagnostic en particulier. Cette période est marquée par deux jurisprudences déterminantes dans l'exercice médical (en 97 et 98) portant sur l'information éclairée du patient, qui font glisser l'obligation de moyen vers une obligation, de fait, de résultats. C'est déjà le cas en chirurgie plastique ; et on en arrive aujourd'hui à éditer une loi sur l'aléa thérapeutique.

I – 4 la médecine dite prédictive : qui commence et se développe avec le potentiel que représente la connaissance du génome

Certes nous n'en sommes qu'au décryptage de l'alphabet mais ne doutons pas que dans les années à venir la connaissance du génome soit suffisante pour influencer sur les pratiques médicales. Nous avons déjà à notre disposition des tests génétiques utilisables, de façon exceptionnelle (risques connus de maladie transmissible, Diagnostic Pré Implantatoire...) Mais aussi des tests phénotypiques qui permettent de faire un diagnostic, ou une forte probabilité de diagnostic génétique. Ces tests sont utilisés soit dans des situations à risque, soit de façon systématique et là se pose le questionnement éthique : ***quel objectif ? quel intérêt ? pour qui ?***

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Ce point mérite d'être développé .

Prenons un exemple : dans le décret 95 579 du 28-05-1997 des lois sur la bioéthique de 1994, relatif au dépistage du risque de trisomie 21 que faut-il conclure : qu'il faut faire un dépistage systématique de ce risque, qu'il faut simplement le proposer aux femmes enceintes ? Dans les deux situations le médecin prescripteur devrait se « couvrir » vis à vis de la loi du fait de sa responsabilité médico-légale . Donc il faudrait se «protéger » par un formulaire de « consentement de non-dépistage » de la part de la femme enceinte qui accepterait de fait, ainsi, toute conséquence quant au fruit de sa grossesse, comme on lui fait signer son consentement si elle accepte le dépistage.

Si l'on considère que c'est une démarche de dépistage systématique, on entre clairement dans une démarche de type « eugénique », même si l'on ne peut supposer que ce soit l'intention du législateur.

On peut considérer que ce point de la loi concernant le dépistage de type génétique introduit de fait une notion nouvelle : la notion de « Médecine Prédictive ». Cette notion de « prédiction » est à différencier de la notion de « prévention ». Et que fait-on de la « prédiction » quand on ne peut ni soigner ni corriger ni traiter ? Le plus souvent on « élimine » le sujet « pathologique » atteint, en l'occurrence, de Trisomie 21. Et on verra dans une étude de suivi que c'est le cas puisque actuellement on réduit de 80 % environ les naissances de Trisomiques 21 par le dépistage, même si par ailleurs il naît toujours autant de Trisomiques 21. On analysera ceci plus loin.

C'est à ce niveau de la discussion qu'intervient la réflexion éthique : *doit-on supprimer de façon systématique les trisomiques 21 ?* Et à quel prix puisque la pratique de l'amniocentèse conduit à un nombre de fausses couches de fœtus a priori normaux, ou en tout cas indemne de trisomie 21 ce qui ne présume pas de l'absence d'autres anomalies, équivalent à la moitié du nombre de trisomiques 21 éliminés, du simple fait de la technique (risque de fausse-couche après amniocentèse de l'ordre de 0,5 à 1 %). Et qu'advient-il plus tard des embryons ou fœtus atteints d'anomalies génétiques dont le diagnostic prédictif sera accessible

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

par les tests mis à notre disposition s'ils ne relèvent pas d'une « thérapie génique ou génétique » ?

On peut aussi considérer que ce qui est difficilement acceptable sur le plan individuel, tel que l'accueil d'un enfant gravement handicapé, l'est tout à fait sur le plan collectif dans la société par des mesures d'accompagnement adaptées ; ou pour le moins pose des problèmes à la collectivité qu'il y a lieu de réfléchir. Et corollairement , ce qui est acceptable sur le plan individuel, tel que la décision de ne pas prolonger la grossesse d'un enfant gravement handicapé du fait des conséquences prévisibles sur sa vie et la vie de sa famille, ne l'est pas sur le plan de la collectivité et de la Société car ceci relèverait d'une démarche « eugénique ».

Donc les médecins sont pris entre leur rapport particulier aux patients et leur désir de les satisfaire et leurs missions de Santé Publique ; entre leur désir de soulager leurs patients de leur souffrance actuelle ou à venir et leur rôle d'effecteur de la politique de santé, y compris dans une éventuelle démarche d' « eugénisme », encore que cette notion mériterait d'être clairement précisée. De plus le médecin a des convictions et est animé de valeurs morales qui peuvent lui faire répugner cette pratique, de fait, de tri. Il y a donc en plus un conflit moral (cf. conférence DEA Ethique 2002 de Monsieur Blondel, philosophe). Sans vouloir faire de raccourci on peut faire la remarque suivante : la société n'a pas encore clos la réflexion sur l'euthanasie qu'elle est confrontée à la réalité de la possibilité de l'eugénisme. Dans ces deux cas les médecins sont les effecteurs de ces pratiques. Du fait de cet engagement majeur, les missions confiées aux médecins doivent être très claires.

On peut voir par cet exemple apparemment simple que la pratique ne l'est pas forcément et la difficulté va s'accroître du fait du développement des techniques et des tests qui en découleront . Le devoir de formation (arrêt Mercier 1936) et d'information éclairée du patient (jurisprudence de 97 et 98) ne peuvent pas aider à répondre à ces difficultés, mais vont rendre encore plus exigeante la relation médecin patient et encore plus responsabilisant la relation des médecins à la Société. Le médecin libéral est relativement seul et isolé dans ces situations, en comparaison des médecins hospitaliers qui fonctionnent beaucoup plus en équipe en

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

s'appuyant éventuellement sur des équipes pluridisciplinaires dans le diagnostic prénatal, sur des comités de concertation. De plus le médecin libéral et le médecin hospitalier ne relèvent pas des mêmes juridictions. (cour de cassation pour les libéraux et conseil d'état pour les hospitaliers)

On voit aussi que le classique « Conseil Génétique » pratiqué essentiellement en milieu hospitalier dans les services de génétique est en train de sortir de ces services et de faire partie des pratiques courantes ambulatoires ; le dépistage du risque de trisomie 21 me paraît faire partie de la pratique du conseil génétique, d'autant plus si l'on admet que ce genre de tests est amené à se développer pour d'autres anomalies à l'avenir. Je vais donc poser une définition un peu élargie du conseil génétique afin de rendre plus claire et compréhensible la suite de cet exposé et l'interprétation des résultats de l'enquête.

Définition du « conseil génétique »

Je m'appuie pour la définition sur le texte de la « Nouvelle encyclopédie de bioéthique » Ed. De Boeck université (NEB) qui situe « le conseil génétique dans l'ensemble des activités qui caractérisent la génétique médicale : diagnostic des anomalies génétiques causant des malformations ou des maladies graves, souvent incurables ou létales, le traitement et le soulagement de ces affections, de même que la prévention de la transmission des anomalies à la descendance. C'est un moment spécifique de l'intervention en génétique médicale, où le professionnel rencontre la personne, le couple ou les membres de la famille , pour les informer du diagnostic génétique et des conséquences pour la santé des anomalies détectées, et pour les conseiller, c'est à dire évaluer avec eux les choix pro créatifs qui s'offrent une fois établie l'héritabilité de l'anomalie ».

Quatre facteurs ont été déterminants dans la constitution d'un fondement scientifique au conseil génétique :

- l'attribution formelle de certaines anomalies à des gènes défectueux et leur transmissibilité par les lois Mendéliennes de l'hérédité.
- la découverte des maladies chromosomiques (1959).
- le développement de la biologie moléculaire et de la biochimie et le développement des techniques de dépistage.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- La mise au point des techniques de diagnostic prénatal qui permettent d'établir le diagnostic d'anomalies génétiques sur la base de données objectives.

Ce dernier point définit le diagnostic prénatal comme un élément constitutif du conseil génétique ; le dépistage du risque de Trisomie 21 par le « triple test » et les données échographiques prend une place importante dans le diagnostic prénatal du fait de son accessibilité tant technique que dans les pratiques habituelles des médecins par sa « standardisation ». En conséquence le dépistage du risque de Trisomie 21 est un élément de pratique du conseil génétique qui a fait sortir, si l'on peut dire, celui-ci des services de génétique clinique et le faire entrer de fait dans TOUS les cabinets médicaux, et en particulier les cabinets de médecine générale.

Le conseil génétique traditionnel, celui couramment et encore habituellement pratiqué dans les services de génétique à propos des « maladies génétiques » relativement rares et peu accessibles à un dépistage de masse, relève d'une pratique multidisciplinaire où interviennent les différents spécialistes impliqués dans le suivi de la personne malade et de sa famille : généticien, pédiatre, neurologue, rhumatologue, chirurgien, dermatologue... en fonction de la pathologie ou de l'affection en cause. Cette multidisciplinarité est requise du fait de la complexité « des compétences requises pour assurer un conseil génétique responsable : connaissance de la génétique humaine, de l'histoire naturelle des maladies, de la dynamique socioculturelle de la dynamique du « counseling », de la maîtrise des techniques d'entretien (ndlr. :importance de la relation médecin patient). De plus en plus le conseil génétique est une activité multidisciplinaire, un travail d'équipe » (NEB).

En quoi le dépistage du risque de Trisomie 21 échapperait à cette multidisciplinarité ? Ou plus exactement pourquoi le médecin généraliste prescrivant ce test dans le cadre du suivi de femmes enceintes et donc interlocuteur privilégié de sa patiente dans ce rapport au conseil génétique est-il exclu de fait de cette multidisciplinarité, en ne participant pas, quand il a lieu, au comité multidisciplinaire de diagnostic prénatal où est normalement discuté la situation diagnostique particulière induite par un résultat positif au triple test ?

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Il n'est pas question ici de désigner des coupables ou des responsables mais de réfléchir à des solutions nouvelles induites par des situations cliniques, biologiques nouvelles induisant des situations diagnostiques nouvelles et donc des décisions « thérapeutiques » nouvelles aux implications éthiques relativement inédites à cette échelle.

Le médecin généraliste n'intervient qu'exceptionnellement pour ne pas dire jamais dans ce conseil multidisciplinaire ; or il est celui qui est souvent le plus près, le plus souvent au contact de ce malade et de sa famille, ce qui entre parfaitement dans ses prérogatives comme définies dans le paragraphe de définition de la médecine générale. Il y a donc là un lien à constituer dont les médecins généralistes sont conscients et demandeurs ; on développera ce point plus loin.

« Or ni l'acte d'informer, ni celui de conseiller, (ndlr. : deux composantes essentielles et constitutives du conseil génétique et qui lui confèrent sa « dimension scientifique »), ne recouvrent des réalités simples et ne sont décrites par des notions univoques. Elles soulèvent au contraire d'importants dilemmes éthiques et sociaux. » (NEB)

Nous sommes là au cœur du problème abordé par ce travail dans son approche par le médecin généraliste, relativement isolé dans sa pratique, que ce soit du fait de sa position géographique territoriale, de son type de pratique habituellement individuelle, ou de son manque de disponibilité de fait, liée à des horaires de travail extrêmement lourds. Dans ces horaires de travail, le temps de concertation avec d'autres professionnels, le temps de coordination des pratiques et même le temps de formation, qui n'est pas uniquement la simple acquisition de connaissances nouvelles mais aussi de pratiques et de comportements nouveaux, ne sont pas, ou très peu, prévus et intégrés en tant que composante essentielle de la pratique. Les raisons ne sont pas l'objet de ce travail mais sont de l'ordre de la reconnaissance financière dont elles relèvent, de l'organisation de la profession (garde et continuité des soins), et pourquoi pas de la « valeur ajoutée » que pourrait apporter une formation reconnue et évaluée.

Un dernier point de définition concerne l'objet même du diagnostic prénatal dans le conseil génétique : « le diagnostic prénatal constitue l'outil privilégié du conseil génétique, dès qu'il est disponible pour une maladie donnée (c'est le cas du triple test de la Trisomie 21). S'il favorise la procréation chez des parents qui auraient fait

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

leur deuil de leur désir d'enfant, il soulève par contre des dilemmes majeurs, notamment celui de la délimitation des motifs thérapeutiques des motifs de convenance, et celui de l'intervention volontaire de grossesse. Le conseiller en génétique est particulièrement concerné par ces dilemmes, qui doivent être résolus dans une perspective de prudence » (NEB). Cette perspective relève, selon moi, pour l'essentiel du questionnement éthique.

Mon expérience de médecin de centre d'orthogénie pendant plus de 10 ans m'a amené, en particulier avec l'allongement du délais de décision d'IVG de 12 à 14 semaines d'aménorrhée, à une réflexion difficile qui m'a conduit à arrêter cette pratique en 2001 du fait des interférences entre les dispositions de la loi Veil de 1975, de l'allongement de ce délai d'IVG entériné par la loi en novembre 2001 et les lois de Bioéthique de 1994. Le développement de cette réflexion et ses conséquences pourraient faire l'objet d'un travail particulier tant les ambiguïtés introduites par cet allongement légalisé, et le report sine die de la discussion des lois de bioéthique de 1994, et qui devait avoir lieu en 1999, ont déstabilisé nombre de professionnels de ce secteur d'activité particulier qu'est la pratique de l'IVG et au delà de l'orthogénie.

Pour clore ce long paragraphe de définition, je voudrais préciser le lien indissociable que j'ai posé entre « le conseil génétique en pratique de médecine générale » et « la place de la médecine générale dans le conseil génétique ». Ceci n'est pas une redondance et s'inscrit très précisément dans la réflexion qui constitue ce mémoire.

En effet « le conseil génétique en pratique de médecine générale » signifie la pratique du conseil génétique dans l'exercice même de la médecine générale par la prescription de tests génétiques ou de tests de dépistage de risque de certaines maladies, et l'information des patients de leur diagnostic, leur accompagnement et la mise en œuvre d'une filière de soins pour traiter la pathologie mise en évidence. C'est effectivement le cas dans le dépistage de la Trisomie 21 (on reviendra sur ceci par la suite).

« La place de la médecine générale dans le conseil génétique » fait référence clairement à la dimension collective, de Santé Publique et de coordination des soins où la médecine générale doit trouver, ou plutôt retrouver, sa place dont on verra

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

que, dans le cadre particulier de la pratique du conseil génétique, dans sa dimension multidisciplinaire, ce n'est pas le cas.

Le conseil génétique a une implication individuelle immédiate mais a aussi une dimension collective dans la mesure où tous les individus de la population doivent avoir accès à tous les progrès médicaux et biologiques. Et c'est là que la médecine générale, présente sur tout le territoire par l'installation de médecins généralistes dans presque tous les villages, tous les quartiers y compris les plus défavorisés, intervient et joue pleinement son rôle d'égal accès aux soins, y compris théoriquement dans ce domaine particulier de la médecine génétique. C'est une question de « démocratie sanitaire » ou de respect de fait du « principe d'équité ».

On peut voir par ce raccourci historique, que l'on est passé d'une période sans aucune obligation (au sens juridique du terme) à une période de réparation de la force de travail (notion économique et industrielle), puis à une période d'obligation de moyens (arrêté Mercier de 1936), renforcée par les jurisprudences de 97 et 98 obligeant le praticien à l'Information éclairée du patient. On glisse ainsi progressivement vers une obligation de résultat, ce qui sous-tendrait que la médecine est une pratique scientifique pure. On peut penser que l'avènement d'une « médecine prédictive » renforcerait cette idée et donc cette évolution.

On peut également déduire de cette approche que l'on est en train d'inverser rapidement le cours et le processus de la décision médicale et du suivi des patients. En effet du soin à la prévention par la mise en place progressive d'outils permettant de profiter des avancées permises lors de chaque étape, on est probablement en train de passer, dans les 10 à 15 ans à venir, de la prédiction ou plutôt de la **prévision**, à la prévention ciblée sur le risque identifié, puis au soin curatif précoce, à un stade infra clinique. Ceci justifie et impose une réflexion profonde de la politique de santé et des pratiques médicales, qui se dessine et des rôles et responsabilités de chaque professionnel, et en particulier du médecin généraliste médecin de premier recours.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Le questionnement éthique prend là toute sa signification et sa valeur :

*que ce soit au niveau de la relation duelle médecin patient,
que ce soit dans la définition des objectifs de santé publique,
que ce soit dans la définition de la politique de santé,
ou que ce soit dans les intérêts économiques en jeu.*

Dans un contexte d'évolution rapide des connaissances dans le domaine des sciences biomédicales et de leurs applications en particulier dans le domaine de la génétique Humaine, il paraît important que le corps professionnel des médecins ait une réflexion non seulement individuelle, mais aussi collective afin d'identifier et de mesurer les implications de ces applications sur l'individu, dans le cadre de la relation médecin-patient, et à l'intérieur du groupe social auquel il appartient. Dans le respect du contrat social. C'est ce que l'on peut appeler la démarche Ethique.

Les questions d'éthique biomédicale sont au cœur des débats publics et les décisions politiques doivent être justifiées et expliquées, a fortiori lorsque l'enjeu est celui de l'intégrité de l'individu, ou même plutôt de la Personne.

Les médecins et plus particulièrement les médecins généralistes, du fait de leur pratique de premier recours, de synthèse et de continuité des soins, sont à la croisée des biotechnologies médicales et des sciences humaines dans le cadre de la loi et en particulier des lois sur la bioéthique aujourd'hui . Ils ne peuvent ni ne doivent échapper à ce débat sur la bioéthique qui a des répercussions directes sur leur exercice professionnel et leur relation avec les patients et les malades (référence au système Organe Personne Environnement, OPE, concept utilisé en Formation Médicale Continue des médecins généralistes).

Les médecins sont non seulement des *professionnels du soin* mais aussi des *citoyens*. Ils exercent leur profession dans le cadre de missions de Santé Publique fixées par les conférences nationales de Santé, les ministères de tutelle, sur des objectifs définis par des Références Médicales Opposables (RMO), des conférences de consensus... Mais nombre de leurs décisions, qu'elles soient de diagnostic, de traitement ou d'accompagnement ne sont pas aussi clairement précisées et relèvent

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

d'une approche plus personnelle, en fonction de leur culture, de l'environnement et font donc appel à une démarche Ethique implicite.

Il est indispensable que les professions médicales intègrent cette dernière avancée de la pratique professionnelle, l'avènement de la « Médecine Prédictive » dans ses dimensions non seulement technologiques et scientifiques mais aussi humaines, philosophiques, juridiques (en cours et à venir), et éthiques.

L'utilisation de tests génétiques dans le suivi de la grossesse et dans la pratique du diagnostic prénatal, suivi dans lequel les médecins généralistes sont très impliqués, paraît un bon exemple, éventuellement modélisant, de toutes les questions abordées.

II - Problématique

« place du conseil génétique en médecine générale; réflexion sur les résultats d'une enquête auprès des médecins généralistes sur la pratique du conseil génétique. »

La liaison entre deux événements, la mise en place de procédure de dépistage systématique efficace (cf. résultat étude de dépistage T 21) d'une anomalie chromosomique grave et l'intervention de la loi dans la relation médecin malade entraînent une pression forte sur les praticiens. En effet l'existence de l'arrêt Perruche dans le domaine du diagnostic (qu'il soit préventif, précoce ou prédictif) entraîne un questionnement éthique sur le lien entre obligation de moyens et obligation de résultat. La proposition de loi « Perruche » qui a suivi l'arrêt ne change rien à l'analyse des faits.

L'information de la parturiente sur l'utilisation du test de dépistage du risque accru de T 21 est une obligation de moyen car elle est inscrite dans la loi ce qui en fait un élément obligatoire de suivi de la patiente enceinte; mais n'est-il pas aussi en lui-même une obligation de résultat ? En effet l'utilisation du test n'a d'intérêt que dans la mesure où il déclenche le processus de dépistage de l'anomalie génétique conduisant au diagnostic par l'amniocentèse puis à l'interruption médicalisée de la

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

grossesse (IMG). Se pose là une autre question éthique qui est l'élimination des trisomiques 21, et donc qu'est-ce que le résultat : une grossesse qui se passe sans problème obstétrical ou une grossesse qui aboutit à la naissance d'un enfant normal ?

L'évolution progressive dans le temps d'éléments cliniques, biologiques ou d'imagerie font, par les moyens mis en œuvre (l'obligation de moyens) que le résultat est de plus en plus prévisible ou même quasi certain, confinant à une certaine obligation de résultat. (cf. conférence DEA Ethique 2002 sur la « gestion du risque » de Mr le Pr. Papiernick) Donc se pose un questionnement sur un risque collectif identifié qui glisse progressivement vers une action individuelle avec un dépistage ciblé, centré sur l'individu.

Pour autant ces réflexions n'ont pas pour objet de remettre en cause le dépistage de la Trisomie 21 mais d'essayer de poser des jalons, s'il en est encore temps, pour le développement de l'usage des tests génétiques à visée diagnostic, en dehors de tout recours actuel à une thérapeutique curatrice.

En effet si l'on y regarde de plus près l'utilisation de ce « triple dépistage » biologique n'est que la généralisation d'une recherche de facteurs de risque qui jusque vingt ans en arrière n'était que clinique et probabiliste, appuyée essentiellement sur l'âge de la mère et les antécédents familiaux d'anomalies chromosomiques des parents, et depuis 10 ans environ la détection d'anomalies morphologiques à l'échographie. Cette recherche de risque clinique de trisomie 21 ne permettait d'avoir accès qu'à 10 % environ des cas de trisomie 21 par la pratique de l'amniocentèse systématique, alors que 90 % des naissances de trisomique 21 étaient le fait des femmes plus jeunes. Ceci est lié au risque relatif de naissance de trisomie 21 en fonction de l'âge de la mère au moment de la grossesse.

NB : Rappel des chiffres de naissance de Trisomie 21 :

Total : 1 trisomie 21 pour 800 naissances

A 25 ans : 1 naissance de Trisomie 21 sur 1500 naissances

A 40-45 ans : 1 naissance de Trisomie 21 sur 50 naissances.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

La possibilité qu'induit le triple dépistage biologique de risque accru de trisomie 21 (15 SA) couplé avec la mise en évidence d'anomalies morphologiques à l'échographie précoce (mesure de l'épaisseur de la clarté nucale à 12 SA), puis de poser une indication d'amniocentèse en vue de faire un diagnostic de trisomie 21 sur le caryotype fœtal, n'est que la généralisation à toutes les femmes d'un dépistage de risque, par une sophistication plus grande des possibilités qu'offrent la médecine et la biologie aujourd'hui. En soi on peut dire que cette possibilité accrue de dépistage individuel est une mesure « d'équité sanitaire » en ce sens qu'elle permet à toutes les femmes, et non seulement à celles âgées de plus de 35 ans, ou reconnues par des facteurs cliniques, d'accéder à la connaissance de leur risque de porter une grossesse de trisomie 21.

Mais la généralisation de cette pratique au cours du suivi de la grossesse, fondée sur les recommandations des pouvoirs publics, et le caractère plus ou moins incitatif de l'information des parturientes par leur médecin, fait que l'on tend progressivement vers une pratique collective d'élimination des trisomies 21. (notion de « nouveaux clercs »)

Ceci pose donc plusieurs questions d'ordre éthique :

- *qu'est-ce qui justifie l'élimination des trisomies 21 ?*
- *quelle est la signification du rôle des médecins dans cette politique de dépistage ?*
- *Quel est le seuil de tolérance qui fait qu'une telle anomalie est acceptable dans la société ?*
- *Va-t-on en rester au dépistage de la trisomie 21 ou essayer de développer le dépistage systématiques d'autres anomalies chromosomiques et \ ou géniques (tel que le chromosome X fragile, deuxième affection chromosomique génératrice de retard mental) ? Et dans la probabilité positive de ce développement quelles mesures d'accompagnement juridiques, sociales et légales doit-on mettre en place ?*

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Le développement de techniques de repérage des cellules embryonnaires circulantes dans le sang maternel (technique d'ImmunoFluorescence In Vitro ou IFIV) devrait permettre, dans un avenir certes encore probablement lointain, de développer à un stade précoce de la grossesse un dépistage fiable des anomalies géniques et chromosomiques et d'intensifier la sélection des fœtus atteints. Le terme de sélection est fort mais la réalité de ce qui se passe actuellement avec le dépistage de la trisomie 21 doit nous faire poser le choix de l'utilisation du diagnostic prénatal et éviter les circonvolutions de langage.

Cette longue introduction et le développement de cette problématique a pour objet de poser la place qu'occupe, et que tendra de plus en plus à occuper, le « conseil génétique » en pratique ambulatoire, et plus particulièrement de la Médecine Générale et de façon corollaire la perception qu'ont les Médecins Généralistes du conseil génétique.

Ceci est l'abord particulier que j'ai choisi pour étudier la notion de conseil génétique en médecine générale.

III - Méthodologie

III - 1 – Choix de la méthode

Il s'est fait par la réalisation d'un questionnaire auprès d'un échantillon de médecins généralistes. Ce questionnaire a pour but d'observer et d'évaluer la perception de la notion de conseil génétique (CG) en médecine générale et de situer la place du médecin généraliste dans le conseil génétique. Initialement il ne devait porter que sur la prescription et l'utilisation du dépistage de risque de Trisomie 21 dans le suivi de femmes enceintes en médecine générale, mais j'ai su en cours de travail que des étudiants en Médecine de Lyon faisaient leur thèse de Médecine Générale sur ce sujet de façon plus complète en abordant le questionnement sur le versant médecin et sur le versant femme. Cette thèse devrait être soutenue à l'automne 2002. J'ai

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

donc décider d'ouvrir mon travail sur la perception du conseil génétique en médecine générale et le rôle que peut tenir le médecin généraliste dans le conseil génétique.

Ce questionnaire comprend des questions fermées (réponse « oui ou non »), la possibilité de commentaires libres, et des questions à réponse ouverte et courte.

Sachant le peu de temps que les praticiens consacrent effectivement à ce type de travail d'enquête (principe de réalité !) j'ai rédigé un questionnaire relativement court, précis et ne nécessitant pas plus de 10 minutes pour y répondre, afin qu'il puisse être renvoyé par retour de courrier.

Le questionnaire a été testé auprès des étudiants du DEA et de MG « senior » afin d'évaluer sa compréhension et sa faisabilité.

Avant d'envoyer le questionnaire, un contact téléphonique personnel a été pris avec une centaine de MG de l'Isère, mon département d'exercice, afin de leur demander s'ils suivent des femmes enceintes et dans l'affirmative s'ils seraient d'accord pour répondre à ce questionnaire, base de ce travail de recherche en Ethique des pratiques de médecine générale.

Le questionnaire a été ensuite envoyé à 78 MG ayant donné leur accord verbal. Un texte d'accompagnement (cf. annexes) était joint au questionnaire avec une enveloppe timbrée à mon adresse pour la réponse .

III - 2 – Thèmes évalués par le questionnaire

Il comprend six parties qui permettent de situer :

- la perception du conseil génétique par les médecins généralistes : 3 questions sur la compétence du médecin généraliste en matière de conseil génétique, sur le développement de la médecine prédictive et les difficultés éventuelles à réaliser le dépistage de la T 21.
- la place du médecin généraliste dans le conseil génétique : 4 questions sur la connaissance des médecins généralistes en

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

matière de conseil génétique, et sa place dans la pratique professionnelle.

- sa compétence en matière de conseil génétique : 3 questions sur la spécificité de l'apport du médecin généraliste dans le conseil génétique dans le système de santé.
- ses attentes institutionnelles relatives au développement du conseil génétique : questions ouvertes relatives aux attentes du médecin généraliste sur le conseil génétique en matière de formation, de nomenclature et de rémunération, et de reconnaissance institutionnelle.
- l'organisation du dossier en matière de résultat génétique : 3 questions sur le dossier médical, relative à la loi de modernisation, l'accès direct du patient et la protection des données sensibles.
- le rapport entre médecin généraliste et autres praticiens dans le conseil génétique : 3 questions sur la place du médecin généraliste dans le système de santé.

III - 3 – Echantillon des médecins enquêtés.

L'échantillon se compose exclusivement de médecins généralistes : la plus grande partie, 70 sont des médecins généralistes de l'Isère, les 8 restant sur les 78 envoyées sont de la région parisienne.

Le choix des médecins de l'Isère est un choix personnel, de médecins généralistes que je connais. De plus le choix de ces médecins s'est fait plutôt en zone rurale et semi-rurale, du fait de leur activité de suivi de femmes enceintes, alors que relativement peu de médecins généralistes de ville le font. Les médecins de la région parisienne ont été choisis du fait de leur appartenance à un réseau de suivi gynécologique et obstétrical autour de la maternité de Bondy.

III - 4 – Analyse du contenu.

Les questionnaires retournés ont presque tous été comptabilisés. Pas de date limite de retour mais arrêt « arbitraire » de la saisie au 15 Avril afin de me laisser le temps

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

de travail d'interprétation puis de rédaction. En fait seuls 3 questionnaires sont arrivés après cette date, ne modifiant pas de façon significative les résultats.

Les résultats aux questions fermées ont été colligés en pourcentage de réponses positives, négatives et « ne sait pas » par rapport au total de réponse. (cf. annexes)

Les réponses aux questions ouvertes, sous forme de commentaires, de phrases, de simples mots isolés ou d'idées dominantes ont été intégralement retranscrites (cf. annexes).

IV - RESULTATS

IV- 1 – Chiffres :

- 78 questionnaires envoyés , 3 retours « sans adresse » soit un total de : 75 arrivés chez les médecins.
- 47 questionnaires exploitables au 15 avril, date d'arrêt de la saisie, soit : 62,75 % de réponses. Parmi les questionnaires analysés, 2 se sont avérés être remplis par des gynécologues (groupe de la région parisienne) et ont été sortis de l'analyse des résultats afin de ne pas induire de biais supplémentaire.
- 28 non répondu soit : 37,3% de non-réponse.
- ***Un « principe de séparation » apparaît à la réponse à la question 1-3 : « dans le cadre du suivi de grossesse, l'utilisation du test de dépistage du risque accru de la Trisomie 21 vous pose-t-il problème (de tous ordres : conscience, annonce de résultat, décision...)***

50 % des médecins ont répondu OUI

50% ont répondu NON.

Pour être tout à fait précis sur 45 réponses au questionnaire, 22 ont répondu OUI, 22 ont répondu NON et 1 « NSP » . Cette incertitude sur une seule réponse m'a paru être un doute à interpréter comme une réponse positive et que j'assimile à OUI. Ce qui fait 23 réponses dans le groupe défini comme le « groupe OUI » et 22 dans le « groupe NON ».

IV- 2 – Résultats du questionnaire Discussion

Une question particulière de ce questionnaire fait apparaître un principe de division, net, dans ce groupe et je suis obligé de tenir compte de ce principe de division pour interpréter les résultats, ce qui semble justifier en soi ce travail de recherche.

A la question 1 – 3 : « dans le cadre du suivi de grossesse, l'utilisation du test de dépistage de la Trisomie 21 vous pose-t-il problème ? (de tous ordres : conscience, résultat, décision...) » il apparaît que la moitié des médecins enquêtés répond OUI et l'autre moitié NON. En reprenant l'analyse des réponses en fonction de ce principe de division il se dessine des tendances différentes, voire divergentes, quant aux pratiques professionnelles et dans la relation au patient, qui apparaissent d'autant plus fortes quand on analyse les commentaires libres.

Le questionnaire n'a pas été construit en fonction de cette hypothèse et c'est probablement une critique qu'on peut lui opposer. Néanmoins ces tendances divergentes sont suffisamment fortes pour apparaître « spontanément » aux décours d'un questionnement relativement banal sur un aspect particulier des pratiques professionnelles.

Je vais donc développer dans ce chapitre, dans un premier temps, l'analyse globale des résultats du groupe enquêté, et je reprendrai ensuite point par point les résultats divergents et les tendances qui se font jour en essayant de les interpréter en fonction des commentaires libres qui s'y rattachent.

L'analyse des résultats ne suivra donc pas forcément l'ordre chronologique des questions posées ; en fait ceci n'a pas vraiment d'importance du fait qu'il n'y a pas de lien de dépendance d'une question à la suivante, les six chapitres de questions explorant des point particuliers de l'abord du conseil génétique en médecine générale.

IV – 2 - 1 - analyse des résultats totaux

Le tableau suivant est la synthèse chiffrée des résultats au questionnaire. Il est composé de trois partie :

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

- une partie colligeant le résultat global de l'ensemble des 45 questionnaires analysés.
- Une partie correspondant aux résultats des 22 médecins ayant répondu NON à la question révélant le principe de division. (Q 1 – 3)
- Une partie correspondant aux résultats des 23 médecins ayant répondu OUI à la question révélant le principe de division. (Q 1 – 3)

Tableau récapitulatif des résultats après application du « principe de division »

1- Perception du CG par les MG ?

	OUI	NON	NSP	OUI	NON	NSP	OUI	NON	NSP
L'utilisation du test T 21 vous pose-t-il problème ?	OUI : 23 * 50%			NON : 22 50%			Total : 45		
Le conseil génétique relève-t-il selon vous de la pratique de médecine générale ?	12 52%	6 26%	5 22%	17 77%	5 23%	0	29 64%	11 24%	5 11%
A votre avis, les tests génétiques et la « médecine prédictive » sont-ils amenés à devoir se développer en pratique de médecine générale ?	20 86%	2 9%	1 4%	15 68%	4 18%	3 14%	35 78%	6 13%	4 9%

* en fait oui(23) = oui (22)+ NSP(1)

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

2- Compétence du MG en CG ?

	OUI			NON			TOTAL		
Avez-vous des notions de CG ?	8 35%	15 65%	0	11 50%	10 45%	1 5%	19 42%	25 56%	1 2%
Vous sentez-vous compétent pour aborder le CG ?	2 9%	18 78%	3 13%	4 18%	16 70%	2 9%	6 13%	34 76%	5 11%
Pensez-vous que le CG relève de la MG ?	11 48%	6 26%	6 26%	15 68%	5 23%	2 9%	26 58%	11 24%	8 18%
Actuellement le CG a-t-il une place dans votre pratique ? Sous quelle forme (cf. commentaires) ?	13 56%	10 44%	0	15 68%	7 32%	0	28 62%	17 38%	0

3- Apport du MG dans le CG par rapport aux spécialistes et généticiens ?

	OUI			NON			TOTAL		
Dans le cadre de l'utilisation des tests génétiques en ambulatoire, le CG vous paraît-il relever d'une <i>pratique autonome</i> en MG?	2 9%	17 74%	4 17%	3 14%	15 68%	4 18%	5 11%	32 71	8 18%
Dans le cadre de l'utilisation des tests génétiques en ambulatoire, le CG vous paraît-il relever préférentiellement d'une <i>pratique en réseau</i> ?	22 96%	0	1 4%	14 64%	3 14%	5 23%	36 80%	3 7%	6 13%
Le MG aura-t-il une place centrale dans le CG dans les 10 ans à venir ?	11 48%	6 26%	6 26%	11 50%	3 14%	8 36%	22 49%	9 20%	14 31%

4- Perception et organisation du dossier médical par rapport au dossier patient ?

	OUI	NON	NSP	OUI	NON	NSP	OUI	NON	NSP
Connaissez-vous la loi de modernisation de la Santé adoptée récemment au parlement ?	13 56%	9 39%	1 4%	11 50%	8 36%	3 14%	24 53%	17 38%	4 9%
Etes-vous prêt conformément à cette loi, à délivrer son dossier au patient ?	17 74%	3 13%	3 13%	16 73%	1 5%	5 23%	33 73%	4 9%	8 18%
Pensez-vous que votre dossier médical devra être organisé de façon à protéger les données « sensibles », de type information génétique, du patient ?	12 52%	5 22%	6 26%	8 36%	4 18%	10 45%	20 44%	9 20%	16 36%

5- Le MG est-il amené à prendre une place prépondérante dans le CG et le suivi sanitaire des patients ?

	OUI			NON			Total		
Cette place est-elle compatible avec l'organisation actuelle du système de santé ?	4 17%	14 61%	5 22%	6 27%	9 41%	7 32%	10 22%	23 50%	12 27%
Cette place devrait-elle être institutionnalisée ?	10 43%	6 26%	7 30%	6 27%	6 27%	10 45%	16 36%	12 27%	17 37%
Le rôle et les compétences de chaque acteur, MG, spécialiste et généticien devra-t-il être défini ?	19 83%	1 4%	3 13%	18 82%	2 9%	2 9%	37 82%	3 7%	5 11%

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

L'analyse globale des résultats fait ressortir des lignes de force assez nettes dans l'ensemble du groupe professionnel. Je vais les développer rapidement dans ce paragraphe, et je développerai plus en détail les tendances divergentes dans le paragraphe suivant.

IV – 2 - 1 – 1 Quelle est la perception du conseil génétique par les médecins généralistes ?

Une tendance forte apparaît d'emblée dans le groupe professionnel enquêté : les tests génétiques et la pratique de « la médecine prédictive » sont amenés à se développer en pratique de médecine générale pour 78% des médecins interrogés. Et corollaire de cette tendance le conseil Génétique relève, pour 64% des médecins généralistes interrogés, de la pratique de médecine générale.

Mais à la question : l'utilisation du test de dépistage de le Trisomie 21 vous pose-t-il des problèmes, la moitié des médecins répond OUI et l'autre NON !

IV – 2 - 1 – 2 Quelle est la compétence du médecin généraliste en conseil génétique ?

Là l'ensemble du groupe des médecins ne se reconnaît pas vraiment compétent en pratique de conseil génétique, 3 médecins sur 4, alors qu'un médecin sur deux reconnaît avoir des notions de conseil génétique. Mais on voit que le conseil génétique fait partie de la pratique de médecine générale.

Je rappelle à ce stade de développement de la réflexion les définitions de « médecine générale » et de « conseil génétique » posées au chapitre « problématique ». Il est important d'avoir en tête cette réalité que la pratique de la médecine se fait au plus près des patients, que ceux-ci ont un rapport privilégié avec leur médecin généraliste, leur médecin de famille, leur médecin traitant ; quel que soit le nom qu'on lui donne, ce professionnel a une place particulière dans l'approche de la santé des patients.

En ceci ce groupe de questions apparaît très significatif, complété par le premier groupe de questions sur la perception du conseil génétique en médecine générale :

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- Le conseil génétique est une pratique particulière, spécialisée en ce sens qu'elle fait appel à des données techniques compliquées, et qu'elle touche à l'essence même de la personne ;
- mais qui se développe, se « vulgarise » et le test de dépistage de la trisomie 21 en est un exemple patent de pratique courante chez tous les médecins généralistes qui suivent des femmes enceintes.
- Les médecins généralistes appréhendent leurs limites dans ce domaine mais ont conscience que l'utilisation des tests génétiques va prendre de l'importance dans leur pratique (pour presque 9 médecins sur 10 dans le groupe OUI)

Il y a donc déjà là une prise de conscience à faire : les médecins généralistes en exercice sont confrontés à une pratique nouvelle, ayant des implications particulières, éthiques, et ne sont pas complètement prêts à l'assumer du fait de leur manque de compétence. Ceci ne signifie pas qu'il faille transformer les médecins généralistes en généticiens, mais qu'il faudra développer des programmes de formation tant dans le domaine de la génétique que de ses implications éthiques.

IV – 2 - 1 – 3 Apport du médecin généraliste dans le conseil génétique par rapport aux spécialistes et aux généticiens ?

Ce groupe de question aborde en fait la place du MG dans les réseaux de soins où pourrait être pratiqué le conseil génétique. La grande majorité de l'ensemble des médecins généralistes, 71 %, n'envisage pas cette pratique de façon « autonome » mais en réseau, pour 80 % d'entre eux. On verra dans le chapitre suivant que cette grande majorité cache des tendances assez sensiblement divergentes quand on analyse les réponses en fonction du principe de division.

Mais si la grande majorité des médecins généralistes envisage ce travail de conseil génétique en réseau, une petite moitié seulement, 49 %, pense qu'ils seront au centre de cette pratique dans les 10 ans à venir. Ceci montre la divergence qu'il y a dans notre système de distribution des soins entre la théorie qui veut que l'on pratique en réseaux de soins, en complémentarité de compétences, et la réalité qui fait le constat que bien souvent le médecin généraliste est relativement marginalisé, alors que son rôle dans l'accès aux soins, dans le premier recours donc, dans le

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

suivi et la synthèse du dossier médical est essentiel (cf. la définition de la médecine générale mais qui, encore une fois, ne correspond à rien d'officiel). Les autres médecins sont pour le moins septiques, 30 % ne savent pas, voir ne pensent pas du tout pour 20 % d'entre eux, avoir une place centrale dans le conseil génétique.

Cette apparente contradiction est renforcée par l'analyse comparée des trois premiers groupes de question où l'on constate la réalité de la pratique de médecine générale qui intègre le mieux qu'elle peut les pratiques nouvelles, mais qui a du mal à faire reconnaître sa compétence dans le système de distribution des soins.

IV – 2 - 1 – 4 Le médecin généraliste est-il amené à prendre une place prépondérante dans le conseil génétique et le suivi sanitaire des patients ?

Ce groupe de questions aborde en fait l'organisation du système de santé et la place plus ou moins institutionnalisée de chaque groupe de professionnel dans le système. Les réponses de l'ensemble du groupe sont relativement dispersées, traduisant à mon avis un manque de lisibilité de l'organisation de système de santé, dans lequel les missions respectives de chaque professionnel n'est pas clairement fixée. Il est clair qu'apparaît dans ces réponses la confusion sur le libre choix du médecin, le libre accès au spécialiste, le rôle et les missions de chacun, la responsabilisation, ou plutôt la « déresponsabilisation » du patient libre de faire ce qu'il veut dans un système complètement ouvert.

Ainsi pour un médecin sur deux l'organisation actuelle du système de santé n'est pas compatible avec une place prépondérante du médecin généraliste dans le suivi du patient. Or les déclarations de la tutelle du système conventionnelle depuis quelques années (ordonnances Juppé de 1997 en particulier) renforcent le rôle du médecin généraliste. Pour beaucoup ceci semble relever de la déclaration d'intention.

Est-ce que cette place devrait être institutionnalisée ? La dispersion est là encore évidente puisque 37 %, le plus gros groupe de réponses, ne savent pas, pour 36 % qui pensent que oui.

Par contre ils pensent à une grande majorité , 82 %, que le rôle et les compétences de chaque acteur médecin généraliste, spécialiste et généticien devrait être défini. Ceci correspond quand même apparemment à un désir d'institutionnalisation ou pour

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

le moins à une organisation plus claire du système de santé dans lequel chacun prendrait clairement ses responsabilités, même si ça ne passe pas par une « institutionnalisation » et une définition trop rigide de chaque professions qui constitue le système de distribution des soins.

On voit donc une ambivalence à l'intérieur du groupe de médecins enquêtés où s'exprime le désir d'un travail en réseau, dans la définition et le respect des compétences de chacun, le désir d'en finir avec la « non-organisation » du système pour ne pas dire la relative anarchie qui y règne, mais sans pour autant fixer des règles de fonctionnement trop rigides.

Il est à noter que ce groupe de questions n'a fait l'objet d'aucun commentaire libre de la part des médecins enquêtés. Mais on trouve ces commentaires dans un autre chapitre (groupe de questions 6 qui sera traité avec les commentaires dans le prochain paragraphe) consacré aux attentes des médecins généralistes (attentes de formation , de rémunération et de reconnaissance institutionnelle).

IV – 2 - 1 – 5 Comment le médecin généraliste perçoit et organise le dossier médical par rapport au dossier patient ?

Ce groupe de questions est centré sur la récente loi de modernisation et l'accès du patient à son dossier médical. 53 % connaissent cette loi, ce qui signifie que 47 % ne la connaissent pas, même si 9 % disent ne pas savoir ! Mais cette partition est encore assez significative de la réalité de la situation sur le terrain : les décrets d'application ne sont pas sortis, et on ne sait pas encore dans quelles conditions ou devra remettre son dossier au patient qui le réclame, quel dossier, tout ou partie de celui-ci... Mais même si la moitié des médecins dit ne pas connaître cette loi, 73 % sont prêts à s'y conformer ce qui traduit, outre le fait que les médecins sont assez légalistes, que cette démarche de partage du dossier est assez naturelle et ne pose pas de problème majeur.

Par contre pour ce qui est de la protection des données sensibles de type génétique, on retrouve une dispersion des réponses traduisant là encore, à mon avis le manque de prise de conscience, et le manque de questionnement éthique quant à certaines données médicales et biologiques de la part des médecins généralistes : 44 %

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

seulement, aie-je tendance à dire, pensent qu'il faudra protéger ces données, 36 % ne savent pas.

IV – 2 - 2 – Complément d'analyse après application du principe de division.

Ce chapitre constitue à mes yeux la partie la plus intéressante de ce travail car révélatrice de fortes tendances à l'intérieur du groupe professionnel.

Les questions de cette enquête portaient en fait sur deux versants de la pratique : un versant plus institutionnel, la place du médecin généraliste dans le système de santé, dans leur rapport avec les autres professionnels ; un versant plus personnel lié à la pratique professionnelle et les relations avec leurs patients.

Tableaux après application du principe de séparation

IV – 2 - 2 - 1- Quelle la perception du Conseil Génétique par les Médecins Généralistes ?

Groupe « OUI » :

	Oui	Non	Ne sait pas
Le conseil génétique relève-t-il selon vous de la pratique de médecine générale ?	12 52%	6 26%	5 22%
A votre avis, les tests génétiques et la « médecine prédictive » sont-ils amenés à devoir se développer en pratique de médecine générale ?	20 86%	2 9%	1 4%
Dans le cadre du suivi de grossesse, l'utilisation de dépistage de trisomie 21 vous pose-t-il problème (de tous ordres : conscience, résultat, décision)	22		1

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

Groupe « NON » :

	Oui	Non	Ne sait pas
Le conseil génétique relève-t-il selon vous de la pratique de médecine générale ?	17 77%	5 23%	0
A votre avis, les tests génétiques et la « médecine prédictive » sont-ils amenés à devoir se développer en pratique de médecine générale ?	15 68%	4 18%	3 14%
Dans le cadre du suivi de grossesse, l'utilisation de dépistage de trisomie 21 vous pose-t-il problème (de tous ordres : conscience, résultat, décision) ?		22	

Dans le groupe OUI, un médecin sur deux pense clairement que le conseil génétique relève de la médecine générale, alors que dans le groupe NON ce sont trois médecins sur quatre qui le pensent. On peut déjà déduire de cette différence, un positionnement différent des 2 groupes de médecins quant à leur compétence, leur rôle ou l'image qu'ils en ont en face du patient.

Il est également assez frappant de constater qu'il n'y a pas de médecins qui « ne savent pas » si le conseil génétique relève de la médecine générale dans le groupe NON, alors qu'il y en a 22 % qui « ne savent pas » dans le groupe OUI ce qui traduit un doute dans ce groupe. On verra que ce doute est souvent rencontré sans ce groupe traduisant à mon avis un questionnement quant aux pratiques professionnelles et à la relation au patient, beaucoup moins présent dans le groupe NON.

Paradoxalement c'est dans le groupe OUI que le développement de la « médecine prédictive » en médecine générale paraît le plus probable, ce qui a priori ne manquera pas de poser des problèmes en terme de formation, d'adaptation des médecins à ces nouvelles pratiques.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

Commentaires rattachés à ce groupe de questions

Groupe « OUI » :

L'intervention du médecin généraliste en matière de conseil génétique se résume en fait dans la plus grande partie des cas à l'utilisation du test de dépistage de risque accru de T21 au cours de la surveillance de la grossesse. Du fait du suivi conjoint des grossesses par le médecin généraliste **et** par le gynécologue obstétricien au cours du suivi de grossesse, le médecin généraliste se sent assez rapidement exclus du dispositif de décision si un problème apparaît :

« toute découverte d'anomalie fait diriger les patientes vers des consultations spécialisées ».

« on voit des patientes dont le dépistage est prescrit par l'obstétricien, elle viennent demandeur un avis pour des valeurs anormales. Que leur proposer alors que la décision finale sera de toute façon réglée par l'obstétricien et non par le Médecin Généraliste. »

Alors que pour la grande majorité des médecins généralistes il apparaît évident que les tests génétiques et la « médecine prédictive » vont se développer, et avec des implications en pratique de médecine générale, il y a relativement peu de commentaires sur ce point. Ils se résument à la non connaissance de ces tests du fait du manque d'information sur ceux-ci, et que le *conseil génétique reste un « sujet pointu » qu'il est difficile d'aborder.*

Il y a ensuite un ensemble de commentaires sur la crainte d'une

« volonté eugénique indiscutable »

« d'un risque de dérive vers la sélection génétique ».

Ce questionnement éthique sur la pratique d'un test dont l'aboutissement est le plus souvent une Interruption Médicale de Grossesse, pose problème à un certain

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

nombre de médecins généralistes pris entre une obligation médico-légale d'information éclairée, la réalité du peu de disponibilité du praticien et l'importance du message délivré :

« la prise de conscience des répercussions immédiates, et dans un second temps sociales, n'est jamais évidente et nécessite un temps d'explication, de réflexion peu compatible avec les exigences des Médecin Généraliste et les délais du test ».

« je n'utilise le test de dépistage du risque accru de T21 que s'il y a demande, ou chez des femmes de 38 ans et plus, en expliquant que le diagnostic positif est relativement tardif, qu'il n'y a pas de traitement curatif et que l'on ne peut proposer qu'une Interruption Médicale de Grossesse »

Ce dernier commentaire montre la difficulté pour le médecin à proposer, et non pas attendre que la patiente lui en parle, le test car il n'y a pas d'issue autre que l'Interruption Médicale de Grossesse, qu'il n'y a pas de traitement.

Ce type de remarque fait poser le problème, récurrent au cours des réponses commentées à ce questionnaire, de la place, du rôle, des moyens mis à la disposition du médecin généraliste pour faire un travail de suivi, d'accompagnement, d'explication dans des situations difficiles, peu compatible avec le mode de rémunération et la surcharge de travail. Il pose aussi le problème de la connaissance de la loi et de la responsabilité « médico-légale » des médecins.

Les préoccupations sont surtout centrées autour de l'anxiété de la patiente et du couple, générée par la réalisation d'un test pas forcément très bien compris. Un important travail d'explication est nécessaire afin de montrer que ce test est un test de dépistage de risque accru de Trisomie 21, donc un test statistique d'orientation et non un test diagnostique direct. Présenter le test, le prescrire entraîne le fait de l'expliquer, d'en expliquer les résultats et d'assumer avec le couple qu'il n'y a pas de certitude absolue, qu'il reste toujours un risque ; cette situation paraît très anxiogène pour les futurs parents d'après certains médecins généralistes :

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

« la médicalisation abusive de la grossesse par des tests de dépistage, augmente beaucoup l'angoisse de la maman. Accepter le test = accepter les conséquences de la gestion du résultat ».

« l'anxiété générée par ce dépistage m'apparaît importante et il m'est difficile parfois de rassurer les patientes (manque de connaissance notamment) ».

« gestion de l'angoisse des futurs parents à l'annonce de l'existence d'un test qui ne peut que signaler un excès de risque ».

On voit donc au travers de toutes ces remarques que si l'obligation d'information éclairée est respectée par le médecin généraliste, il s'ensuit une gestion délicate de l'angoisse des patientes qui ne peut que s'accroître par une médicalisation croissante du suivi de grossesse.

A ce sujet je peux ici faire part d'une remarque d'une jeune patiente que je suis pour sa première grossesse au cours de laquelle l'échographie de 12 SA a révélé une clarté nucale particulièrement importante. La discussion et l'accompagnement de cette jeune femme qui désire cette grossesse est particulièrement difficile car elle attend une réponse claire sur la normalité ou non de cet enfant à venir. Je ne peux que lui expliquer le déroulement des examens à venir, la procédure du diagnostic prénatal, qu'être à son écoute et qu'être présent et disponible, mais je ne peux pas la rassurer ; et on touche là à notre vraie limite, à notre impuissance.

Ceci est d'autant plus difficile que cette jeune femme, heureuse d'être enceinte, venant d'un milieu religieux pratiquant, a fini par me dire : *« avec mon ami on ne se donne pas l'autorisation d'aimer encore cet enfant car si les examens montrent une anomalie grave, on ne sent pas le courage de le garder »*. Cette jeune femme est éducatrice spécialisée et est confrontée tous les jours à la réalité du handicap. Il est certain que quelque soit l'issue de cette grossesse qui est en cours au moment où j'écris ce texte, cette situation laissera des traces douloureuses.

Ce commentaire rejoint une expression citée dans un article de Priscillia Alderson sociologue anglaise, qui parle de « grossesse temporaire », signifiant, par cette médicalisation à la recherche d'anomalie, que la mère ne peut pas arriver à s'investir affectivement pleinement dans sa grossesse. Quelles en seront les conséquences sur le développement psychologique des mères et des enfants ?

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Un essai de réponse à cette angoisse est apportée par la réalisation d'un test plus précoce de type protocole PPAP-A cité par peu de médecins généralistes, ou d'autres protocoles, qui éviterait au moins la réalisation d'une Interruption Médicale de Grossesse tardive, comme en parle un médecin généraliste :

« je souhaiterais un test précoce, fiable (à 90%), qui n'entraînerait pas une IMG au 5^{ème} mois, avec dans mon expérience, un syndrome dépressif sévère dans les suites ».

Il est donc fait part de l'angoisse des patientes et des couples mais aussi de la difficulté à parler des résultats qui laissent planer une incertitude si le test est statistiquement peu à risque, mais surtout s'il faut gérer un résultat statistiquement à risque :

« c'est une réponse statistique qui est donnée à la patiente »

« annonce du résultat si positif »

« par l'annonce du résultat »

Groupe « NON »

Les commentaires ne parlent pas du tout de l'angoisse de la patiente, ni de difficultés particulières dans la prescription car c'est un travail d'information claire :

« si la finalité du test est bien expliquée à la patiente et éventuellement le futur père, si la valeur intrinsèque du test est exposé avec clarté, il n'y a pas de problème »

« si le travail d'information est fait 'test facultatif' avec faux positifs et faux négatifs (les risques de l'amniocentèse...) c'est le couple qui décide en connaissance de causes, après discussion sur l'aspect éthique ».

Un commentaire fait état de la différence à faire entre test de dépistage de la T21 et tests génétiques :

« éviter de mélanger tests génétiques et dépistage de la trisomie 21 , à la 12^{ème} semaine qui se fait par échographie et dosage des marqueurs »

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Mais ces notions de tests génétiques, de conseil génétique restent relativement floues :

« le conseil génétique peut relever de la médecine générale, mais les tests de médecine prédictive devraient rester du domaine du spécialiste, car ils peuvent déboucher sur des situations complexes, difficiles à gérer par nous ».

« la première étape du conseil génétique relève de la pratique du médecin généraliste qui propose le dépistage (première ligne) puis qui assiste la patiente (rôle de plaque tournante) ».

On constate dans ce premier groupe de questions une approche radicalement différente des deux groupes de Médecin Généraliste centrée sur la relation médecin patient pour le groupe « OUI » et sur la connaissance essentiellement pour le groupe « NON » ; pas un seul commentaire de ce groupe ne fait état de référence éthique, ou de l'angoisse de la patiente ou du couple. L'importance respective du nombre de commentaires est également très significative : 23 commentaires dans le groupe « OUI » soit en moyenne un commentaire par MG alors qu'il n'y en a « que » 5 dans le groupe « NON ».

Ceci met en évidence les tendances nettes et parfois franchement divergentes aux quelles je faisais allusion dans l'introduction de ce chapitre et qui fait que je ne peux pas faire une analyse globale mais qu'il est important et significatif de scinder les groupes. La tendance, et évidemment ce n'est qu'une tendance car le questionnaire ne permet pas de tirer des conclusions plus fortes et « définitives », est la distinction qui s'établit entre les médecins impliqués fortement dans leur relation au patient, pour lesquels la pratique est clairement centrée autour et pour le patient, et ceux pour lesquels la pratique est centrale, s'applique au patient. Pour caricaturale que puisse être la remarque que je vais faire, elle a quand même un fond de vérité : pour une partie des médecins, le patient est clairement au centre du système de santé, alors que pour une autre partie c'est le médecin qui est au centre du centre système ; le médecin en tant que tenant d'un savoir, d'une connaissance, de méthodes... qui se suffiraient à eux-mêmes et s'appliqueraient sans discussion superflue.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

**IV- 2 - 2 - 2- Quelle la compétence du Médecin Généraliste en Conseil
Génétique ?**

Groupe « OUI » :

	Oui	Non	Ne sait pas
Avez-vous des notions de Conseil Génétique ?	8 35%	15 65%	
Vous sentez-vous compétent pour aborder le Conseil Génétique ?	2 9%	18 78%	3 13%
Pensez-vous que le Conseil Génétique relève de la Médecin Générale ?	11 48%	6 26%	6 26%
Actuellement le Conseil Génétique a-t-il une place dans votre pratique ? Sous quelle forme (cf. commentaires) ?	13 56%	10 44%	

Groupe « NON » :

	Oui	Non	Ne sait pas
Avez-vous des notions de Conseil Génétique ?	11 50%	10 45%	1 5%
Vous sentez-vous compétent pour aborder le Conseil Génétique ?	4 18%	16 72%	2 9%
Pensez-vous que le Conseil Génétique relève de la Médecin Générale ?	15 68%	5 23%	2 9%
Actuellement le Conseil Génétique a-t-il une place dans votre pratique ? Sous quelle forme (cf. commentaires) ?	15 68%	7 32%	0

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

On voit se confirmer la partition des groupes de médecins dans le registre de la compétence, notion subjective de ressenti comme compétent, et même si l'écart n'est pas très important, une majorité de médecins du groupe NON dit avoir des notions de conseil génétique, alors qu'une majorité dit ne pas en avoir dans le groupe OUI. Apparaît le constat qu'avoir des notions de conseil génétique n'est pas confondu avec le fait d'être compétent dans le domaine du conseil génétique et ce de façon tout à fait superposable dans les deux groupes à une grande majorité des réponses (environ deux sur trois).

Il est notable de remarquer qu'après avoir abordé les notions de connaissance, puis de compétence dans le domaine du conseil génétique, dans cet ensemble de questions, la question répétée, volontairement (puisque déjà posée dans le premier ensemble de questions) de savoir si le conseil génétique relève de la médecine générale montre une même proportion ou presque de réponses positives dans le groupe OUI, alors que cette proportion est plus atténuée dans le groupe NON. Ceci peut traduire une remise en question de la confiance en soi en regard d'éléments objectifs d'évaluation.

Le conseil génétique a une place dans la pratique de médecine générale pour les deux groupes alors même que les connaissances et les compétences sont loin d'être très majoritairement évidentes dans les deux groupes. Ceci est l'expression d'une particularité de la médecine générale et du système de santé français, traduisant l'insuffisance de définition du rôle et des missions des professionnels et donc des moyens de formation mis à leur disposition pour y répondre (temps de formation pris sur le temps de travail, financement de cette formation, incitation à la formation, évaluation...) On reviendra sur ce point dans la discussion.

Commentaires rattachés à ce groupe de question

Groupe « OUI »

Pour ce qui est de la première question portant sur les notions de conseil génétique, il semble que les réponses soient en relation directe avec la pratique du médecin : il suit, ou non, des patients ou des familles porteuses d'anomalie génétique et il est

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

impliqué dans le suivi, le conseil, l'accompagnement, les explications à donner suite à la consultation du spécialiste ou du généticien :

« de façon usuelle pour les maladies héréditairement transmises »

« hémochromatose familiale révélant chez un patient de 40 ans en parfaite santé, qu'il est porteur de gènes augmentant son risque d'être atteint de la maladie (son père est en train de mourir d'une cirrhose) »

« explication des différentes pathologies dont sont porteurs les patients »

« une patiente et ses sœurs font partie d'une famille à risque de cancer du sein, participe à une étude génétique ; elle n'a pas pris connaissance du résultat de son dépistage et ne souhaite pas le faire à ce jour ».

Ces quelques exemples sont probablement les seules expériences qu'ont ces médecins généralistes d'un suivi autour du conseil génétique ou de la réalité génétique de leurs patients ; mais ceci montre quand même la nécessité que le médecin généraliste ait des notions de conseil génétique car c'est souvent lui qui suit les patients au quotidien non seulement pour les problèmes liés à leur diagnostic génétique mais aussi pour tout le reste. Souvent il est en plus le médecin de la famille du patient atteint, et surtout dans les campagnes, impliquant un respect du secret médical du à chaque patient :

« j'ai plusieurs patients atteints de maladie génétique et les parents abordent le sujet par rapport au risque familial, pour d'autres enfants de la famille toute proche (neveux...) et dans le cadre de familles recomposées. Ils viennent surtout pour une re-formulation du problème après avis du généticien ».

De nombreux commentaires font état de la pratique de Conseil Génétique au travers de la prescription du test de dépistage de T21 dans le suivi des grossesses. Je ne développerai pas plus ce paragraphe, déjà largement abordé dans le premier groupe de questions.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Enfin de nombreux commentaires portent sur le Conseil Génétique ou son abord au cours de situations particulières : le certificat prénuptial, le désir de grossesse chez des femmes se sachant porteuse, ou leur conjoint d'une anomalie génétique :

« exceptionnellement lorsqu'il y a des antécédents familiaux. On en parle : à l'occasion d'un certificat prénuptial ».

« orientation des patients présentant des anomalies génétiques et désirant une grossesse ».

On voit donc que le Conseil Génétique intervient sous diverses formes dans la pratique de Médecin Généraliste : en fonction de situations particulières où le Médecin Généraliste s'implique, dans la pratique d'un test courant dans le suivi de grossesse, ou de façon orientée de façon systématique comme le certificat prénuptial. Et pour autant, dans leur grande majorité les Médecin Généraliste de ce groupe ne se sentent pas compétents dans le Conseil Génétique, même s'ils pensent que le Conseil Génétique relève de la Médecine Générale (l'évidence de la pratique de Médecine Généraliste le montre). Ceci fait référence de fait aux définitions posées dans le chapitre « problématique ».

Groupe « NON »

Les commentaires de ce groupe sont constitués essentiellement de réalisation de dépistage de la T21 (11 commentaires sur 24). Les autres commentaires concernent des situations cliniques « à risque » telles que des antécédents de grossesse pathologique :

« dépistage échographique et sanguin de la T21 uniquement »

« éventuellement dans le dépistage de la T21, d'individualisation de situations à risque (avortements répétés, antécédents familiaux) ; de nouveaux champs apparaissent comme les situations d'hyper coagulabilité, de diabète, les maladies cardio-vasculaires, les cancers coliques ».

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Pour ce qui est de l'abord des pathologies génétiques découvertes ou connues, le rôle des médecins généralistes de ce groupe semble se résumer à faire le relais vers le spécialiste ou le généticien mais sans commentaire positif relatif au suivi, à la prise en charge des patients :

« les notions que j'ai me permettent de rester modeste sur mes capacités et d'orienter en connaissance de cause vers un spécialiste généticien clinique ayant connaissances génétiques et savoir-faire psychologique de préférence dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire (médecin – psychologue – assistante sociale) ».

« le rôle du Médecin Généraliste est de dépister une éventuelle anomalie pouvant être d'origine génétique afin d'orienter les patients vers un diagnostic de certitude par un conseil génétique spécifique ».

« lors d'anomalies détectées au cours d'échographie, assistance parents, rôle relais / spécialiste ».

« actuellement le Conseil Génétique est bien réduit : interrogatoire sur les antécédents familiaux, dépistage de la T21, orientation vers un conseil génétique lors des visites prénuptiales ».

Un dernier point ressort dans plusieurs commentaires : nécessité de formation.

Il est encore assez remarquable de constater que les commentaires des deux groupes sur ce chapitre diffèrent sensiblement avec un engagement vis à vis du patient radicalement différent ou en tout cas une façon d'en parler et de l'exprimer qui confirme les tendances divergentes des médecins généralistes dans leur approche clinique. Ceci est cohérent avec l'approche de la compétence exprimée dans le paragraphe précédent.

A noter qu'il y a dans les deux groupes exactement le même nombre de commentaires, 24, soit environ un commentaire en moyenne par Médecin Généraliste, mais que dans le groupe « OUI » ceux-ci sont plus variés et plus

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

centrés sur le patient, alors que dans le groupe NON ils sont essentiellement en relation avec leur pratique du dépistage de la trisomie 21.

IV – 2 - 2 - 3- Qu'apporte le médecin généraliste aux patients dans le domaine du conseil génétique par rapport aux spécialistes et aux généticiens ?

Groupe « OUI » :

	Oui	Non	Ne sait pas
Dans le cadre de l'utilisation des tests génétiques en ambulatoire, le Conseil Génétique vous paraît-il relever d'une <i>pratique autonome</i> en Médecine Générale?	2 9%	17 74%	4 17%
Dans le cadre de l'utilisation des tests génétiques en ambulatoire, le Conseil Génétique vous paraît-il relever préférentiellement d'une <i>pratique en réseau</i> ?	22 96%	0	1 4%
Le Médecin Généraliste aura-t-il une place centrale dans le CG dans les 10 ans à venir ?	11 48%	6 26%	6 26%

Groupe « NON » :

	Oui	Non	Ne sait pas
Dans le cadre de l'utilisation des tests génétiques en ambulatoire, le Conseil Génétique vous paraît-il relever d'une <i>pratique autonome</i> en Médecine Générale?	3 14	15 68%	4 18
Dans le cadre de l'utilisation des tests génétiques en ambulatoire, le Conseil Génétique vous paraît-il relever préférentiellement d'une <i>pratique en réseau</i> ?	14 64%	3 14%	5 23%
Le Médecin Généraliste aura-t-il une place centrale dans le Conseil Génétique dans les 10 ans à venir ?	11 50%	3 14%	8 36%

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Cet ensemble de questions aborde de fait la complémentarité des compétences entre médecins généralistes, spécialistes et généticiens dans le domaine du conseil génétique. Alors qu'une majorité significative des deux groupes rejette l'idée que le conseil génétique puisse se pratiquer seul dans le cadre de la médecine générale, de façon autonome, le principe de la pratique en réseau est reconnue comme évidente pour une grande majorité dans les deux groupes. Il faut néanmoins noter que cette notion l'est à 98% du groupe OUI, elle ne l'est qu'à 64% pour le groupe NON. L'évidence de la complémentarité des pratiques et des compétences n'est donc pas aussi importante et patente pour tous les médecins. On peut déjà pressentir que le centrage des préoccupations autour du patient ou de la pratique est déterminante.

Commentaires rattachés à ce groupe de questions.

Groupe « OUI »

Les commentaires sont là encore à plusieurs niveaux. Est réaffirmé le rôle central du Médecin Généraliste dans la prise en charge du patient, le suivi, les nécessaires explications sur des situations et des diagnostics difficiles :

« nous sommes en première ligne pour les demandes, les grossesses... »

« pour expliquer aux patients chez lesquels on aura dépisté le gène du cancer du sein, du diabète... qu'il faut encore que ce gène s'exprime, et que psychologiquement on risque de transformer des bien portants en malades si l'on n'y prend pas garde ».

« le Médecin Généraliste a peut-être un dialogue plus facile avec sa patiente »

« après consultation du spécialiste, le patient vient toujours en reparler avec son Médecin Généraliste »

« assurer une meilleure prévention d'un risque potentiel, en faisant en sorte que cela soit supportable par le patient (en clair en évitant de lui pourrir la vie !) »

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

On voit clairement dans ces quelques remarques à « l'emporte-pièce » l'engagement de ces médecins généralistes dans la relation avec leurs patients et le rôle protecteur et de conseil qu'ils jouent.

Les commentaires suivants sont sur le travail en réseau ou au moins en complémentarité avec le spécialiste :

« lui seul (ndlr. : le médecin généraliste) est au centre de la prise en charge globale »

« étant membre de réseau toxico, j'affirme qu'il est à suivre, pas compris »

« pas forcément en réseau mais avis spécialisé »

« la connaissance du contexte familial et social est un plus dans ce domaine » (plusieurs remarques de ce type).

Ces commentaires insistent sur la nécessaire complémentarité des compétences et des connaissances de chaque acteur de santé dans l'intérêt du patient.

Un dernier registre de commentaires est quant à lui un peu désabusé craignant que le développement de ces tests génétiques, que le développement des connaissances en génétique ne conduisent à la création de pôle spécialisé dans le CG où le MG n'aura pas sa place :

« les organisations actuelles laissent peu augurer de l'attribution d'une place, il est probable qu'elle sera attribuée à des généticiens patentés ».

« j'ai bien peur qu'avec les nouvelles générations, le recours direct au spécialiste sera fait préférentiellement, presque par un souci d'économie d'un niveau ou d'un interlocuteur, dans la quête de la connaissance ».

Ces remarques, comme dans les chapitres précédents, montrent une certaine frustration de la part de ces médecins généralistes qui font leur travail mais qui ne se sentent pas reconnus, pas impliqués par les autres niveaux de compétence qui

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

essayent plutôt de prendre leur place en développant des spécialités là où ils pourraient développer leurs compétences du médecin généraliste avec une formation adaptée.

Groupe « NON »

Les commentaires sont là relativement superposables exprimant le rôle central du médecin généraliste et de premier recours dans le système de soins :

« central, non en tant qu'expert mais oui car c'est toujours nous, les Médecins Généralistes, qui devons reprendre les explications non claires pour les familles et répondre aux angoisses de celles-ci avant les résultats finaux ! »

« le Médecin Généraliste est autonome pour prescrire le test existant orienter vers une consultation de médecine génétique, ensuite la prise en charge me paraît multidisciplinaire ».

Le Médecin Généraliste se perçoit comme prescripteur de tests ou de protocoles évalués :

« je pense que nous pourrons mettre en application des protocoles ciblés et évalués « type trisomie » ».

Je reparlerai dans la discussion de l'évaluation ; doit-elle se cantonner à l'évaluation d'efficacité biologique ?

Et là encore il y a des commentaires tout à fait désabusés sur le rôle et la reconnaissance du Médecin Généraliste :

« j'espère... »

« restons optimiste !!! »

On voit dans ce groupe de questions qui traite de la place « institutionnelle » du médecin généraliste dans le système de santé et de son rapport aux autres spécialistes, que les médecins généralistes constituent un groupe relativement homogène même si l'on relève des disparités notables dans les pourcentages aux

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

réponses fermées, et dans les commentaires, se manifestant par un engagement plus fort du groupe « OUI » dans la complémentarité des compétences autour du patient et dans les réseaux.

IV – 2 - 2 - 4- Comment le médecin généraliste perçoit et organise le dossier médical par rapport au dossier patient ?

Groupe « OUI » :

	Oui	Non	Ne sait pas
Connaissez-vous la loi de modernisation de la Santé adoptée récemment au parlement ?	13 56%	9 39%	1 4%
Etes-vous prêt conformément à cette loi, à délivrer son dossier au patient ?	17 74%	3 13%	3 13%
Pensez-vous que votre dossier médical devra être organisé de façon à protéger les données « sensibles », de type information génétique, du patient ?	12 52%	5 22%	6 26%

Groupe « NON » :

	Oui	Non	Ne sait pas
Connaissez-vous la loi de modernisation de la Santé adoptée récemment au parlement ?	11 50%	8 36%	3 14%
Etes-vous prêt conformément à cette loi, à délivrer son dossier au patient ?	16 73%	1 5%	5 23%
Pensez-vous que votre dossier médical devra être organisé de façon à protéger les données « sensibles », de type information génétique, du patient ?	8 36%	4 18%	10 45%

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

La connaissance de la loi ne pose pas de problème particulier à la majorité des deux groupes OUI et NON, ainsi que la mise à disposition des données du dossier médical au patient. Par contre les deux groupes se séparent nettement quant à l'organisation du dossier médical et la protection des « données sensibles » de type génétique. La majorité des médecins du groupe OUI pensent qu'il faut une organisation particulière du dossier quant à ces données sensibles et leur protection, alors que le plus grand nombre de médecins du groupe NON, soit ne sait pas, 40%, soit ne pense pas, 18%, qu'il faille une organisation particulière pour la protection des données sensibles. Là encore la relation médecin patient apparaît différente dans ce domaine particulier qu'est le dossier médical, sa tenue par le médecin traitant et le rôle d'accompagnement que ce dernier peut jouer.

Commentaires rattachés à ce groupe de questions.

Groupe « OUI »

Là encore des réserves apparaissent quant à la délivrance brute des informations au patient même si celui-ci doit avoir accès à toutes les données le concernant :

« il paraît difficile de donner tous les renseignements au patient, ne serait-ce que certaines données sensibles, mais aussi nos commentaires personnels, nos doutes et interrogations ».

« le dossier est un outil de travail personnel, les infos données au patient devront être reformulées dans un autre dossier ».

« il paraît légitime que le patient ait accès à son dossier médical ; il m'apparaît très dangereux de délivrer pour tous, toutes les données sensibles, car l'anxiété déclenchée par l'obtention d'informations sensibles pourra être utilisée par les uns de façon positive et par d'autres de façon négative ».

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

On constate donc encore là le côté protecteur et d'accompagnant du médecin en face d'un patient pouvant être mis en difficulté par des informations importantes concernant sa santé. Il n'en reste pas moins que le patient doit avoir une *« connaissance complète éclairée de son dossier »* et que le *« patient qui veut savoir doit savoir »*.

Au total les commentaires de ce groupe vont dans le sens d'une information éclairée, complète, qui sont tout à fait conformes avec l'esprit de la loi.

Groupe « NON »

La différence avec l'autre groupe apparaît encore une fois de façon assez patente, que ce soit au niveau des résultats chiffrés que des commentaires ; ceux-ci sont moins nombreux, moins détaillés et sans engagement apparent du médecin vis à vis de son patient :

« le législateur a décidé ».

« protéger vis à vis de qui ? le patient a le droit de savoir ».

« c'est trop tôt pour le dire »

« tout le dossier médical et complémentaire doit être donné au patient, sauf les observations personnelles du médecin sur son patient ».

« toutes les données devront être protégées vis à vis de l'extérieur, mais transparentes vis à vis du patient lui-même ».

La relation médecin patient paraît à la fois plus directe et plus distante, sans aucun commentaire faisant part de l'anxiété possible du patient en face de l'information sur ses données médicales sensibles.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

IV – 2 - 2 - 5- Le médecin généraliste est-il amené à une place prépondérante dans le conseil génétique et le suivi sanitaire des patients ?

Groupe « OUI »

	Oui	Non	Ne sait pas
Cette place est-elle compatible avec l'organisation actuelle du système de santé ?	4 17%	14 61%	5 22%
Cette place devra-t-elle être institutionnalisée ?	10 43%	6 26%	7 30%
Le rôle et les compétences de chaque acteur, Médecin Généraliste, spécialistes et généticiens, devra-t-il être défini ?	19 83%	1 4%	3 13%

Groupe « NON »

	Oui	Non	Ne sait pas
Cette place est-elle compatible avec l'organisation actuelle du système de santé ?	6 27%	9 41%	7 32%
Cette place devra-t-elle être institutionnalisée ?	6 27%	6 27%	10 45%
Le rôle et les compétences de chaque acteur, Médecins Généralistes, spécialistes et généticiens, devront-t-ils être définis ?	18 82%	2 9%	2 9%

Ces dernières questions font apparaître nettement, plus de 80% de réponse positive, la volonté, qui ne dépend pas des médecins généralistes, que les missions, le rôle et les compétences de chaque acteur médecins généralistes, spécialistes et généticiens soient définis. On peut clairement en déduire que ce n'est pas le cas

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

actuellement du fait du libre accès à tous les niveaux du système de soins, sans orientation préalable, que ce soit vers les spécialistes ou vers les consultations hospitalières. On peut en déduire que l'organisation du système de distribution des soins sous forme de filières de soins ou de réseau de soins est souhaité par la majorité des praticiens .

Il faut par contre noter que ce souhait de définition des rôles et des compétences ne s'apprécie pas de la même façon dans les deux groupes : souhait d'une « institutionnalisation » du plus grand nombre, 43%, dans le groupe OUI, pour le même pourcentage de « NSP » dans le groupe NON. On peut, au bénéfice du doute (Ne Sait Pas) penser que ces médecins accepteraient une certaine forme d'institutionnalisation des rôle et compétences des médecins généralistes, spécialistes et hospitaliers confirmant la volonté de définition des compétences de chacun.

Les médecins généralistes sont majoritairement d'accord pour penser que leur rôle en vue d'occuper une place prépondérante, dans le suivi sanitaire des patients et une place accrue dans le conseil génétique, dans le système de soins français n'est pas compatible avec son organisation actuelle.

On voit donc apparaître clairement que le travail effectivement réalisé par les médecins généralistes n'est pas perçu par eux comme le résultat ou l'objectif d'une organisation du système de soins. Les soins, les consultations, le suivi des patients se font car « ça doit se faire » mais une optimisation est réellement souhaitée par une réelle organisation du système de santé.

Il faut noter que ce chapitre de questions n'a fait l'objet d'aucun commentaire spécifique, traduisant bien le caractère tranché des réponses fermées. Mais les commentaires et réponses sur les attentes faisant l'objet du chapitre 6 sont à rapprocher de ce chapitre 5. On analysera ceci plus loin.

IV – 2 - 3 - Conclusion des tableaux

Cette première approche des résultats sur les chiffres bruts, bien que ce questionnaire n'ait pas été conçu pour ça et qu'il manque donc des données d'appréciation plus fines, montre bien que la partition du groupe des généralistes en deux sous-groupes est pertinente et justifie par elle-même ce travail de recherche.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Cette partition est particulièrement significative pour tout ce qui touche à la relation au patient, à l'organisation personnelle (dossier médical) et à la dimension individuelle (compétence, connaissances). Elle est beaucoup plus atténuée pour ce qui touche à la place du médecin généraliste, en tant que faisant partie d'un groupe professionnel, dans le système de distribution des soins, en relation avec les spécialistes et le système hospitalier. Ce constat confirme la revendication permanente et récurrente des Médecins Généralistes qui s'exprime depuis des décennies.

Ce n'est pas le lieu ici de développer ce point mais l'analyse des résultats est tellement nette dans ce sens qu'on ne peut pas ne pas l'évoquer ni en tenir compte. On verra dans le chapitre sur l'analyse des commentaires que ce point est particulièrement sensible. Cet aspect détourne sensiblement l'orientation initiale de ce travail de recherche mais c'est probablement un des intérêts d'un travail de recherche : mettre en évidence quelque chose que l'on avait pas vraiment prévu !

IV – 2 – 4 - « Quelles sont les attentes du médecin généraliste en matière de suivi sanitaire des patients et de conseil génétique ? »

- en matière de formation ?
- en matière de nomenclature et de rémunération ?
- en matière de reconnaissance ?

Ce paragraphe est uniquement constitué de commentaires, de remarques et de suggestions ; je le traite à part car il complète et renforce ce qui a été développé précédemment.

IV – 2 – 4 – 1 « en matière de formation »

Groupe « OUI »

La demande de formation est majeure et apparaît en tant que tel dans la plus grande partie des réponses, que ce soit sous forme de cours magistral à la fac, de

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

cas cliniques ou de séminaires indemnisés (Formation Professionnelle Conventionnelle). Le contenu de cette formation est plutôt en rapport avec l'utilisation du conseil génétique que sur des connaissances très pointues, dont les médecins généralistes pensent qu'elles relèvent du généticien :

« oui, sans aller dans le détail scientifique du Conseil Génétique, mais en plaçant les bases de ce conseil et les problèmes créés par ce type de dépistage, le rendre accessible ».

« être capable d'expliquer les examens à pratiquer, les risques et le suivi du dépistage ».

« travail sur le côté psychologique et éthique ».

Donc travail de formation important à faire, *«tout est à faire ! »* mais dans les commentaires les plus détaillés ci-dessus dans le sens d'une approche du patient et des difficultés que peut générer puis résoudre le conseil génétique.

Groupe « NON »

Dans ce groupe transparaît encore la notion de savoir de façon dominante :

« scientifique pur »

« en fonction des dépistages qui se mettront en place ».

« les cas cliniques (T21, maladies spécifiques) peuvent donner lieu à un CG : formation professionnelle adéquate ».

« apprendre à reconnaître une origine génétique devant certaines pathologies ou certaines anomalies même minimales ».

« j'ai des besoins non satisfaits surtout dans le domaine du savoir ».

« définir clairement les objectifs et les rôles respectifs de chacun (médecin généraliste, spécialiste, généticien) et les limites de chaque dépistage, les consentements à faire signer aux parents... »

Dans ce dernier commentaire apparaît clairement la notion de protection du médecin... plus que la protection et l'accompagnement du patient.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Il y a un commentaire général sur la dimension éthique du Conseil Génétique :

« oui sur l'abord éthique / conseil génétique et la médecine prédictive : à quoi bon prédire si on ne peut guérir ? »

On a quand même de grandes similitudes entre les deux groupes en terme d'attente de formation, même si ces attentes ne sont pas complètement superposables en terme de contenu. Mais c'est probablement un des objectifs de la Formation qu'il faudra développer : une certaine harmonisation des pratiques afin que la discipline médecine générale devienne « une pratique référente » au sein du système de distribution des soins, lieu médical de soins primaires : premier recours, suivi et synthèse.

IV – 2 - 4 – 2 « en matière de nomenclature et de rémunération » ?

Groupe « OUI »

Ce qui ressort en priorité c'est que ce type de consultation est de fait longue et difficile, nécessite un investissement personnel et que la rémunération effective d'une « consultation » ne suffit pas, que la nomenclature n'est pas adaptée. Ceci a plusieurs conséquences exprimées par le médecins de ce groupe :

« toujours le même problème, lorsque l'on passe une heure à écouter, si possible informer, conseiller, comment être rémunéré dignement ? Quel tarif la société est prête à consentir pour ses médecins dits « de base » ? »

« pas de nomenclature = pas de rémunération = pas d'investissement des médecins généralistes ! »

« majoration de la valeur de l'acte = nécessité d'une approche humaine avec temps et patience »

Ces quelques remarques insistent sur le caractère difficile sur le plan humain et non pas tant technique de ce genre de consultation. Le fractionnement des actes n'est pas une solution pour aborder ce genre de situation qui nécessite une certaine continuité dans la relation.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Et toujours des commentaires désabusés traduisant le peu d'espoir qu'ont les Médecins Généralistes en matière de rémunération spécifique (encore qu'au moment où j'écris ces lignes l'accord sur les honoraires vient d'être signé entre les caisses et les syndicats !) :

« ne rêvons pas ! » « pas d'attente ! » « pas d'avis » « ? »

Mais pour beaucoup de médecins les attentes vont au delà d'une augmentation de la lettre clé C, elles sont au niveau d'une consultation spécifique pour acte long (comme les consultations de prévention, d'accompagnement psychothérapique...le conseil génétique dont tout le monde convient que c'est une consultation particulière) qui doit apparaître dans la nomenclature ; ou peut-être d'une forfaitisation qui reconnaîtrait la valeur financière du travail fait avec les patients mais qui n'est pas rémunéré en tant que tel.

Groupe « NON »

Les attentes de ce groupe ne sont pas sensiblement différentes de celles du premier groupe. Nécessité reconnue et revendiquée d'une rémunération et d'une nomenclature adaptées à ce type de travail :

« rémunération spécifique ou forfait ? »

« sortir de la différentiation médecin généraliste / spécialiste ; un suivi de grossesse par le généraliste doit être coté à l'identique du gynéco »

« le conseil génétique nécessite une consultation particulièrement longue qui devrait être cotée C2 pour le dépistage de la T21, si consultation facile et C3 pour les autres dépistages et la présentation des résultats de T21 ».

Dans ce dernier commentaire la notion de « facilité » ou de « difficulté » apparaît sur le plan technique (T21 habituel et autres peu habituels) et pas vraiment en terme de difficulté dans la relation au patient.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Toujours le constat du « vide » de la nomenclature généraliste (qui est quand même en train de se garnir et de correspondre un peu mieux à la réalité, mais depuis très peu de temps !) avec des *attentes « immenses !! » où « tout est à faire » qui constitue « un vaste problème » ...mais « on peut toujours rêver !... »*

Au total les deux groupes, comme pour la formation, ont des attentes très importantes, en rapport avec le travail effectif réalisé. On a l'impression qu'il n'y a pas d'anticipation du groupe professionnel et des pouvoirs publics sur les besoins des médecins en lien avec les développements de la technique et des connaissances. Ceci est un problème très difficile de la pratique de médecine générale. C'est un peu la raison d'être de ce travail.

IV – 2 – 4 – 3 « en matière de reconnaissance »

Groupe « OUI » :

Ce paragraphe pointe la réalité « institutionnelle » de la pratique professionnelle des médecins généralistes au contact de la population, des patients dans leur vécu quotidien de leurs préoccupations de santé :

« devra faire partie de l'activité du médecin généraliste avec la même reconnaissance que ma compétence pour assurer des gardes !!! »

« la reconnaissance commence par nous-mêmes par la formation (mais pas à 22 H après 12 H de travail !), puis par les tutelles, mais aussi les médias... »

« je trouve que les émissions où l'on parle du médecin généraliste comme 'mal formé' 'débordé' 'incompétent' etc. sont désastreuses pour l'image du médecin de famille, pourquoi tant d'acharnement ? »

Donc cette réalité du travail des médecins généralistes auprès des patients, avec une compétence spécifique reconnue par eux-mêmes comme différente et complémentaire de celle des spécialistes, n'est pas reconnue et est même souvent dénigrée. D'ailleurs une remarque va dans ce sens de la complémentarité et de la recherche de travail en commun :

« être reconnu comme partie intégrante et indispensable d'un réseau ».

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Je passe sur les derniers commentaires désabusés, identiques et superposables à ceux des précédents paragraphes sur la formation et la rémunération.

Groupe « NON »

Idem pour ce groupe dans la recherche de reconnaissance même si, une fois encore, elle s'exprime de façon sensiblement différente que dans le premier groupe :

« cotation liée à des paramètres de durée, de complexité de l'acte, de pénibilité, de responsabilité ».

Une remarque à propos de ce commentaire : il est bien dans le chapitre « reconnaissance » et non pas « rémunération », ce qui pourrait traduire que la reconnaissance n'est pas d'abord affaire « d'estime » mais d'argent. Ensuite la reconnaissance est bien centrée sur la pénibilité du travail du médecin et non pas sur la valeur de sa relation au patient .

D'autres commentaires vont aussi vers une réelle reconnaissance de la place du MG dans la prise en charge effective du patient, à égalité avec les autres intervenants :

« rôle du Médecin Généraliste dans l'équipe pluridisciplinaire prenant les patients en charge, 'prenant part' et non pas 'tenu informé' »

« reconnu par le patient comme interlocuteur de première intention faisant partie de l'équipe ».

Ce désir de reconnaissance, dont l'absence génère quelque chose de l'ordre de la frustration, est vraiment un sentiment partagé par une grande partie des médecins généralistes, même si beaucoup arrivent à s'intégrer dans des réseaux de soins avec spécialistes hospitaliers et libéraux et font reconnaître leur compétence. Mais il n'en reste pas moins vrai que, dans l'esprit de nombreux médecins généralistes, l'image qu'on leur renvoie institutionnellement, ou de la part des autres catégories de médecins, est une image de moindre compétence ou même

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

d'incompétence. Il semble qu'il y ait confusion entre compétence et connaissance de la part de ceux qui renvoient cette image ; et ce dernier commentaire en est l'expression la plus forte :

« l'implication des médecins généralistes dans ce domaine pourra peut-être leur apporter une certaine reconnaissance, cependant le lobbying hospitalo-universitaire me laisse très septique ! »

V – Discussion

V - 1 – Choix et critique de la méthodologie

V – 1 - 1 Critique du questionnaire et de l'échantillon

Nous avons choisi le questionnaire pour évaluer la place du conseil génétique dans la pratique de médecine générale et corollairement la place que la médecine générale peut tenir dans le conseil génétique. Cette méthode par questionnaire fait l'objet de critiques : réponse induite par la façon de poser la question, interprétation et analyse des commentaires.

Il semble cependant que ce soit la meilleure façon d'approcher un groupe de professionnels géographiquement dispersés, ayant en commun la même pratique, la médecine générale, afin d'évaluer la cohérence interne de cette pratique et mettre en évidence sa dispersion sur des items variés.

Le domaine abordé est à la fois général, la médecine générale, et assez précis, le conseil génétique. Le questionnaire est donc la façon la plus simple d'explorer une pratique, son contenu et la perception qu'en ont les professionnels. De plus le questionnaire est facile à remplir du fait des questions à réponse fermée (oui – non - NSP) et peut être complété par des commentaires libres qui permet au professionnel de compléter sa réponse en fonction de son idée, de son temps et de son investissement personnel dans la pratique professionnelle. Ainsi j'ai eu des retours de questionnaire « brut » sans commentaire et des retours où le commentaire constituait le fond de la réponse.

Cette méthode est bien adaptée à la population à laquelle il s'adresse, les médecins généralistes, disparate, plus ou moins disponible que ce soit en temps ou en envie

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

de participer à ce genre d'enquête. La plupart du temps, connaissant bien le milieu étant moi-même médecin généraliste, l'enquête sous forme de questionnaire est remplie rapidement, à l'ouverture du courrier ou mise de côté et a alors de forte chance d'être oubliée. Il doit donc être conçu pour être rempli en quelques minutes (10 à 15 minutes maxi) ce qui limite l'approfondissement de la problématique, mais la possibilité de commentaires libres sur un sujet qui touche le professionnel permet à celui-ci de développer les points qui l'intéressent. Ce questionnaire est donc un outil de débrouillage de la problématique plus qu'un développement exhaustif d'un aspect de la pratique, ce dernier point relevant plutôt d'entretiens probablement pour aller au fond des questions éthiques liées au conseil génétique.

Concernant l'échantillon des médecins, ce sont des médecins généralistes exclusivement, puisque c'est sur leur pratique que porte le travail. Condition préalable à l'envoi du questionnaire il fallait que le médecin suive de façon habituelle des grossesses puisque la question sur le dépistage de la trisomie 21 au cours du suivi de grossesse est une question centrale et modélisante dans ce travail du fait des questions et interrogations qu'il soulève.

Le recrutement s'est donc fait principalement en Isère par accord téléphonique préalable auprès de médecins exerçant plutôt en zone rurale et semi-rurale et suivant des femmes enceintes. Le reste de l'échantillon a été recruté, par envoi simple du questionnaire accompagné de la présentation du travail de DEA, au sein d'un groupe de praticien travaillant avec une maternité de la région parisienne.

On peut critiquer ce recrutement en ce sens qu'il n'est pas constitué d'un échantillon statistiquement représentatif (choix aléatoire au sein du groupe professionnel de médecins généralistes) et que le choix des médecins a été fait directement par moi-même sur la connaissance du nom, du lieu d'exercice. C'est une solution de facilité évidente mais le temps et les moyens alloués ne permettaient pas de faire autrement. Néanmoins le nombre de réponses obtenues par rapport à la population ciblée me paraît être un facteur de compensation de ce biais de recrutement. De plus l'hypothèse de départ présumait que le groupe des médecins généralistes était relativement homogène par rapport au thème abordé, le conseil génétique. Si cette

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

hypothèse se confirme par certains items abordés on voit que ce n'est pas vrai pour d'autres avec une vraie division à l'intérieur du groupe .

La critique principale que je peux m'opposer est qu'il manque des entretiens de médecins généralistes. Ces entretiens auraient éclairé de façon beaucoup plus précise les commentaires libres, les différences entre les groupes, la relation au patient et la relation aux pratiques (connaissances, savoir, technique...). Ces entretiens nécessitent beaucoup de temps pour leur réalisation et cette pratique, que j'avais envisagée initialement, s'est révélée extrêmement difficile à mettre en place dans le cadre de mon exercice professionnel libéral.

V – 1 – 2 - Critique du questionnaire

Une question est formulée deux fois : Q 1-1 et Q 2-3 concernant la réalité de « la pratique du conseil génétique en médecine générale » ; ceci est intentionnel non comme une vérification mais plutôt comme une appréciation dans deux approches différentes de la problématique : perception du conseil génétique et compétence en conseil génétique.

Les questions de cette enquête font essentiellement appel à la « subjectivité » du médecin généraliste, à son avis, à sa pratique. Il n'y a pas d'éléments objectifs recherchés, quantifiables, tel que : âge du praticien, sexe, lieu d'exercice, mode d'exercice ; combien de femmes enceintes suivez-vous par an ? Ou combien de fois au cours de la dernière année avez-vous eu à annoncer un risque accru de T21, à proposer une amniocentèse et discuter d'une IMG ? Ou combien de situations cliniques relèvent du CG dans votre pratique des 12 derniers mois ?

Le nombre de questionnaires à envoyer pour que les résultats soient significatifs eut probablement du être beaucoup plus important avec un traitement statistique et informatique que je n'étais pas en mesure d'assurer sans faire appel à une expertise extérieure.

Ce type de travail est fait par ailleurs dans un travail de thèse de MG à Lyon et la complémentarité des travaux est une nécessité à prendre en compte.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Ces limites constituent une insuffisance méthodologique notable, rendant peu significatifs, sur le plan statistique, l'interprétation de cette enquête. Etant médecin libéral et peu confronté à la pratique de la recherche jusqu'à présent, je n'en avais pas perçu la pertinence.

V - 2 – Discussion des résultats

En débutant ce travail nous envisagions d'explorer la place que prend actuellement le conseil génétique dans la pratique de médecine générale, en posant comme a priori que le dépistage systématique du risque de trisomie 21 fait partie du conseil génétique et que, donc, le conseil génétique tendra à prendre une place de plus en plus importante en médecine générale. De plus il nous paraissait évident que le développement de la génétique, des techniques de biologie moléculaire, de la vulgarisation des tests génétiques que ce soit sous leur forme « génique » pure, ou que ce soit sous forme phénotypique, enzymatique ou autre, aurait des implications sur les pratiques professionnelles et en particulier la médecine générale.

Ce développement de la génétique en tant que discipline clinique et biologique de pratique de plus en plus courante, ouvre la voie à la pratique d'une médecine nouvelle où la « prédiction », ou plutôt **la prévision**, prendra de plus en plus de place au fur et à mesure qu'elle mettra à notre disposition des outils biologiques de diagnostic prévisionnel de plus en plus précis et de plus en plus puissants. Ces outils de plus en plus puissants confèrent à ceux qui les utilisent un pouvoir de plus en plus important : celui d'influer sur la procréation, celui de sélectionner les embryons à naître, celui de prévoir les maladies... Ce pouvoir peut être un pouvoir d'influence sur la société, un pouvoir de décision suivant le cadre dans lequel il s'exerce, mais surtout ce pouvoir a des influences directes sur l'individu comme la décision d'interrompre la grossesse si l'embryon sur lequel est fait le diagnostic prénatal est porteur d'une anomalie considérée comme non compatible avec une vie « viable ».

Ce constat porte donc à reposer les questions éthiques fondamentales liées à la pratique professionnelle lorsque l'on développe des outils aussi puissants. Ce constat n'a pas valeur de jugement mais doit nous faire poser la question de la place de chacun dans un grand débat public sur l'utilisation de tels outils, sur l'information qui doit en être faite. Le fait est qu'il semble que peu de personnes, dans le public,

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

semblent mesurer l'ampleur de cette puissance diagnostique potentielle et ses implications sur la société et sur les individus et je pense ici aux patients aux quels on va proposer potentiellement ces méthodes diagnostiques.

Les résultats montrent que le conseil génétique est effectivement amené à prendre une place de plus en plus importante dans la pratique de médecine générale, et que ceci nécessite la prise en considération de plusieurs aspects de la pratique professionnelle.

On peut distinguer plusieurs lignes de force qui se dégagent de cette enquête :

- *la place institutionnelle de la médecine générale dans le système de distribution des soins, et ce d'autant plus que l'on est dans un domaine nouveau ou relativement spécialisé.*
- *Le centrage des préoccupations du praticien autour du patient.*
- *Le centrage des préoccupations du praticien sur sa pratique professionnelle, ses connaissances.*
- *L'information éclairée du patient.*

V – 2 –1 La place institutionnelle de la médecine générale.

Cette place institutionnelle de la médecine générale, mais aussi de chaque groupe professionnel, généraliste versus spécialiste, et de chaque niveau d'intervention, ambulatoire versus hospitalisation, n'est pas ou très mal définie dans notre système de distribution des soins. .

Il n'en reste pas moins vrai qu'aujourd'hui les médecins en exercice sont encore sous « l'ancien régime » (avant la dernière réforme de l'internat) et que cette non délimitation des champs, et cette non reconnaissance implicite de la médecine générale qui en découle, est un élément perturbant du système que beaucoup de généralistes ressentent et vivent difficilement, et ceci est net dans les résultats de cette enquête. J'ai déjà développé ces points au cours de la présentation des résultats dans les paragraphes précédents (IV – 2 – 1 à IV – 2 – 4 en particulier).

Ceci relève du constat exprimé par les médecins enquêtés, faut-il en développer les causes ? Ce travail n'en est pas le lieu d'autant que les questions qui permettraient

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

de le faire et la recherche bibliographique qui le soutiendrait n'en font pas partie. On peut néanmoins citer un certain nombre de points :

- a) le libre choix du médecin par le patient ; cela signifie-t-il que le patient peut choisir de voir n'importe quel spécialiste ambulatoire, hospitalier alors qu'aucun diagnostic n'a été fait par un médecin de premier recours qu'est le généraliste ? ou que simplement il a le choix du médecin généraliste qui organisera au mieux la gestion de son parcours sanitaire ? Quelle est la place des filières de soins et des réseaux de soins dans le suivi sanitaire des patients : réservés à certaines pathologies, SIDA, Toxicomanie, hépatites... ou cette organisation ne pourrait-elle pas être étendue à tous les patients dans un « parcours fléché » (cf. débat organisée dans le cadre de la SFFEM) ? Ce mode de distribution des soins est conforté par le système de protection sociale, de suivi des dépenses de soins et de remboursement qui ne fixe pas de règle particulière et qui laisse donc toute liberté à chacun de faire comme il l'entend.
- b) le système conventionnel qui lie les médecins et les différents régimes de sécurité sociale (général, agricole et « non-non ») ne prévoit que de façon optionnelle une organisation de l'accès aux soins par « l'option médecin-référent », amorce de ce parcours fléché auquel je faisais allusion plus haut. Encore que cette option, prévue dans la convention spécifique de la médecine générale, issue des ordonnances Juppé de 1997, est encore plus ou moins expérimentale, n'a obtenu l'adhésion que de 15 % environ des médecins généralistes pour environ un million de patients en France et connaît certaines difficultés de fonctionnement. On peut remarquer que cette amorce d'organisation du système à la quelle aspirent la majorité des médecins (82% du total des médecins enquêtés) quand on leur pose la question : « le rôle et les compétences de chaque acteur, médecins généralistes, spécialistes et généticiens devront-ils être définis ? » a beaucoup de mal à passer dans les faits et la réalisation, même si celle-ci est possible conventionnellement. Il y a là indéniablement des tensions et des résistances internes à la profession de type syndicale et politique qu'il est difficile de transgresser et sur les quelles je ne m'étendrai pas.
- c) La définition de la médecine générale est une définition relativement informelle, non officielle si l'on peut dire, qui l'individualise néanmoins des pratiques

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

spécialisées, et n'en est en tout cas pas une tentative de réduction synthétique, telle que pourrait le laisser entendre la dénomination administrative de la sécurité sociale sous le terme « d'omnipraticien ». Il est clair qu'il manque une définition « officielle » de la médecine générale dans laquelle et à partir de laquelle les missions seraient également clairement définies. Le directeur général de la santé, le Professeur GIRARD, dans les années 90, disait en substance que la médecine générale n'existait pas et qu'il fallait l'inventer ou en tout cas la définir dans le nouvel environnement médical où elle se trouvait. J'en fus un peu surpris et j'en réalise aujourd'hui pleinement la portée. Puisse ce travail y contribuer !

- d) La formation des médecins et des médecins généralistes en particulier dont on a longtemps dit qu'ils étaient le résultat de l'échec à l'internat. Ceci ne sera bientôt plus le cas puisque tous les futurs médecins passeront par l'internat qualifiant dès 2003. Je ne développerai pas ce point de vue, celui de l'échec, il faut se tourner vers l'avenir et ce travail se veut être un élément modeste de cette construction de l'avenir. On sent quand même chez beaucoup de médecins généralistes un « certain sentiment d'infériorité » vis à vis de leurs collègues spécialistes qui conduit à beaucoup de frustration en regard du travail effectué. La formation n'est évidemment pas qu'initiale par les études, mais aussi continue et les notions d'obligation, d'incitation, d'indemnisation du temps passé à la formation font l'objet d'un chantier permanent pour les professionnels et les représentants de la médecine générale et l'on ne pourra vraiment prétendre à une qualification du groupe professionnel et à une reconnaissance effective de ses compétences évaluées que quand cette formation fera effectivement partie intégrante de la pratique professionnelle et donc du temps de travail. Cette formation est aussi l'occasion de permettre une harmonisation relative des pratiques médicales, que ce soit en terme d'acquisition de connaissances nouvelles mais aussi de comportements nouveaux en rapport avec ces pratiques et ces connaissances nouvelles. L'utilisation des tests génétiques et la pratique du conseil génétique en sont un bon exemple et l'on voit dans l'enquête les difficultés des médecins généralistes en regard de cette pratique. Il y a non seulement l'acquisition des connaissances mais tout l'abord de la relation au patient qui prend une dimension particulière car on a affaire là à des patients a priori en bonne santé, ou en tout

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

cas sans problème apparent dans le cadre d'un dépistage et on va les confronter à un éventuel problème de santé, suivant le résultat du test.

Cette dernière remarque fera la jonction avec les deux paragraphes suivants (V-2-2 et -3) concernant la préoccupation prioritaire faite autour du patient ou autour de la pratique professionnelle.

Pour ce qui est de l'analyse à proprement parler des résultats de l'enquête et de la place institutionnelle du médecin généraliste, acteur médical de soins primaires, dans le domaine du conseil génétique, on peut constater un certain nombre d'éléments dont il faudra tenir compte.

Le conseil génétique fait partie de la pratique de médecine générale et est amené à se développer pour presque 4 médecins enquêtés sur 5. Ceci me paraît être en relation directe entre la place effective du médecin généraliste et le développement et la vulgarisation des tests génétiques, dont j'ai déjà parlé, qui fait que la médecine générale intègre, en temps réel, les avancées biologiques chaque fois que cela est techniquement réalisable en ambulatoire. Cet aspect est renforcé par la demande des patients qui ont une relation de confiance particulière avec leur médecin. Ceci pose le problème de la compétence du médecin généraliste à réaliser certains actes, certaines prescriptions mais qu'il est « obligé » de faire et pour les quels la formation peut intervenir après qu'il en ait la pratique. Ceci est vrai dans tous les domaines de la pratique professionnelle depuis l'introduction des antibiotiques jusqu'à la prescription des bilans lipidiques et leur intégration dans l'approche du risque cardiovasculaire globale du patient, et maintenant le dépistage du risque de trisomie 21. Ceci peut paraître paradoxal mais il est un fait que la formation n'intervient en pratique que quand on en ressent le besoin. Les tests commencent à apparaître et se développer, les médecins généralistes demandent des formations.

Est-ce que cette formation ne doit s'en tenir qu'à l'acquisition de connaissances nouvelles ou doit intégrer des approches nouvelles dans le cadre de cette médecine de prédiction et des implications qu'elle a sur la personne et les questionnements éthiques spécifiques qu'elle induit ? Les commentaires accompagnant les réponses à l'enquête laissent entendre que les médecins sont aussi demandeurs de cette formation à l'éthique des pratiques médicales. Ce n'est pas la même chose de

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

prescrire un triple test hormonal de dépistage de risque de Trisomie 21 qu'un bilan lipidique. Les médecins en sont conscients et leurs réponses quant à leur compétence ressentie dans le domaine du conseil génétique éclaire cet aspect de la formation.

Un aspect particulier de la place institutionnelle du médecin généraliste qui recoupe ce qui a déjà été dit mais qui en précise l'aspect pratique au quotidien est sa place dans les réseaux. Le conseil génétique ne relève pas pour une grande majorité des médecins enquêtés de la pratique autonome mais en réseau donc en complémentarité avec les autres praticiens. Pour autant seulement 49% pensent que la médecine générale aura une place centrale dans le conseil génétique dans les 10 ans à venir. Ceci est un peu en contradiction apparente avec certaines réponses sur le développement du conseil génétique dans la pratique de médecine générale et l'implication apparente de ces médecins dans cette nouvelle pratique. Les commentaires qui accompagnent ces réponses sont assez éclairants et la constitution d'un corps de généticiens cliniques « patentés » leur fait penser qu'on utilisera pas, encore une fois, leur compétence.

V – 2 – 2 - Le centrage des préoccupations du praticien autour du patient.

Ayant déjà développé dans le chapitre consacré à l'analyse des résultats les tendances qui se dessinent entre les deux groupes de professionnels, je m'attacherai à mettre en évidence dans ces deux chapitres (V-2-2 et -3) les éléments qui les distinguent en rapport avec la relation médecin patient. En effet il semble que ce soit autour de cette relation que s'établit la « séparation » entre les deux groupes. Cette distinction est surtout sensible et perceptible au niveau des commentaires et donc de la façon dont les médecins parlent de cette relation ou de leurs préoccupations.

Dans le groupe « OUI », donc le groupe des médecins qui a des problèmes dans l'utilisation du test de dépistage de la trisomie 21, les préoccupations sont nettement tournées autour du patient. Comme je l'ai précisé dans le paragraphe sur les critiques, je n'ai pas posé de questions spécifiques sur cet aspect de la pratique dans

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

l'enquête. Je ne peux donc que faire des interprétations à partir des réponses chiffrées et surtout des commentaires qui accompagnent ces réponses.

Le premier point qui se dégage de cette analyse est **la place de l'angoisse ou de l'anxiété du patient et sur laquelle la distinction est patente : elle est présente et récurrente dans le groupe OUI alors qu'elle n'apparaît jamais dans les commentaires du groupe NON.** Cet élément est un fait tout à fait remarquable. On peut dire que cette prise en compte de cette anxiété du patient est un point de clivage dans la pratique professionnelle : le patient est au cœur des préoccupations, la pratique est orientée autour de lui et de ses préoccupations, le patient est au centre du système de soins. Cette hypothèse est difficile à développer à partir de cette enquête mais serait intéressante à développer par une recherche plus approfondie autour des pratiques professionnelles quelles soit de médecine générale, mais aussi de spécialité, en pratique ambulatoire et en pratique hospitalière, publique ou privée.

Cette approche peut apparaître redondante en ce sens que cette pratique centrée autour du patient est l'objet de nombreux travaux et la réalité de l'exercice centrée autour du patient en tant que **sujet** et non en tant qu'**objet** du travail des médecins est toujours aussi difficile à mettre en pratique. Il semble néanmoins que cette approche du patient en tant que sujet responsable, autonome, libre de ses choix soit au centre des préoccupations des médecins, des associations de patients et des pouvoirs publics. La dernière avancée importante en la matière au niveau institutionnel est la loi de modernisation du système de santé qui replace le patient, sujet, au centre de la prise en charge de sa santé, libre de son accès à son dossier médical.

Les orientations conventionnelles responsabilisant les relations entre le médecin et le patient par la possibilité de passage de « contrat » tel que « l'option médecin référent » dans la convention spécifique de médecine générale, en sont une application directe en privilégiant une démarche de filière de soins à partir du choix d'un médecin généraliste qui gère le dossier du dossier du patient, l'oriente vers les consultations spécialisées nécessaires à la prise en charge de ses problèmes de santé, et assure la synthèse du suivi et du conseil sanitaire. On a pu voir et on voit encore les réticences et les oppositions que cette approche conventionnelle suscite de la part de nombre de médecins et de syndicats de médecins et de salariés au

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

sein même de la Sécurité Sociale. D'autres approches expérimentales, telles que le réseau ASDES de Nanterre promu par le Professeur Hervé directeur du laboratoire d'éthique médicale de la faculté Necker, en est aussi une application.

Dans le cadre de la relation individuelle entre le médecin et le patient, on sent bien dans ce groupe que la pratique de cette médecine scientifique, appliquant des moyens diagnostics de plus en plus précis et puissants ne va pas sans problème. D'un côté elle lève des incertitudes et permet de poser un diagnostic fiable. En contrepartie les conséquences sont très lourdes puisqu'elles peuvent remettre en question la vie d'un être en devenir. Les commentaires des médecins de ce groupe mettent en avant le problème de l'eugénisme et de la sélection que permettent cette pratique par l'utilisation de tests génétiques ou d'examens biologiques diagnostics. Ceci constitue en soi évidemment un questionnement éthique : jusqu'où la médecine peut-elle intervenir dans la vie des personnes, en particulier dans le diagnostic prénatal ? On ne peut évidemment pas ne pas se poser la question de l'eugénisme même si la loi, les lois de bioéthique en particulier, ne l'organise pas en tant que tel. Il est important ici de différencier ***l'eugénisme, l'eugénisme d'état et l'eugénisme privé***. Je me réfère pour ces distinctions aux définitions développées dans la nouvelle encyclopédie de bioéthique (NEB).

On ne peut pas parler d'eugénisme d'état à propos de la pratique du diagnostic prénatal en France : il n'y a pas dans la loi d'éléments d'incitation à l'élimination des inaptes et des déficients. De plus il n'est question nulle part d'une idéologie raciste aujourd'hui dépassée et qui a disparu des pays occidentaux. (sur le plan d'une approche scientifique)

Mais d'après la définition de Mr. Jean-Noël MISSA dans la NEB on est dans une démarche d'eugénisme privé «lié à l'apparition des techniques de dépistage prénatal et de diagnostic préimplantatoire visant à éviter la naissance d'enfants porteurs d'une maladie grave ou d'un handicap sévère ». L'actualité biologique et médicale a remis la question de l'eugénisme sur le devant de la scène. Mais il insiste sur le fait que cet eugénisme n'a rien à voir avec l'eugénisme d'état dont l'exemple le plus malheureux et le plus caricatural fut celui de l'Allemagne nazie.

Dans la situation qui nous intéresse la décision est laissée au couple de poursuivre ou d'interrompre sa grossesse en cas de maladie grave ou de handicap lourd, dans le respect de leur autonomie, en respectant le principe de bienfaisance.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Il est difficile de prendre parti, j'ai déjà développé cet aspect précédemment mais cette question de l'eugénisme, ou de ce qui s'en approche par la sélection de fait des individus déficients lors du diagnostic prénatal, procure un malaise à nombre de médecins et génère une angoisse inévitable chez de nombreux couples les mettant en face de leur désir d'enfant et de leur choix d'avoir un enfant sain. On se place dans une situation telle que la grossesse ne semble être que provisoire (cf. Priscillia Alderson), au début, avant que les tests permettant le diagnostic prénatal n'aient été réalisés

Il semble que l'on soit là au cœur du problème : la place de chacun dans le système, le patient et sa réalité, l'accompagnement par le médecin dans ces situations difficiles, le cadre juridique et législatif adapté qui permet de régler ces situations dramatiques humainement, sans culpabilisation mais aussi sans prosélytisme. Tout le problème est celui de la limite. Que fera-t-on quand on aura la possibilité de faire une recherche de plusieurs maladies génétiques sur des cellules fœtales captées précocement dans le sang maternel ? Cette hypothèse est de moins en moins improbable, et même de plus en plus réaliste, et la question de l'eugénisme se reposera alors avec d'autant plus d'acuité que l'on ne s'y sera pas préparé collectivement : débat public et information éclairée des patients, maîtrise par les médecins, encadrement législatif adapté. Ces préoccupations apparaissent en filigrane dans les commentaires des médecins de ce groupe.

V – 2 – 3 Le centrage des préoccupations autour de la pratique et des connaissances.

On retrouve cet approche de façon préférentielle dans le groupe NON. La distinction est moins tranchée qu'elle n'y paraît par le plan et le développement que je poursuis. Mais la distinction est apparemment assez significative, en tout cas ces tendances se font jour assez clairement sur l'ensemble de la population enquêtée.

Je précise à nouveau, car c'est un des éléments remarquables de ce travail, que dans le groupe NON, donc après application du principe de division sur la Q - 1 – 3, qu'il n'apparaît nulle part dans les commentaires de référence à l'angoisse des patient(e)s et que les préoccupations sont essentiellement relatives à l'acquisition du savoir, des connaissances. On ne peut évidemment pas en tirer la conclusion que ce

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

groupe n'est pas attentif aux patients, à leur préoccupations, à leurs angoisses et que le suivi qu'ils proposent n'est que technique.

Néanmoins en lisant les réponses au questionnaire, « l'ambiance » est sensiblement différente entre les deux groupes, celui-ci se préoccupant plus de sa compétence technique, de l'acquisition d'un savoir, d'un savoir-faire que d'un savoir être. J'admets que cette appréciation est subjective, qu'elle n'est pas évaluée par ce questionnaire et qu'elle mériterait probablement d'être étudiée plus précisément. Elle ne donne pas non plus d'avis sur la qualité des médecins, et ne propose pas non plus de préférence pour un certain type de médecin !

On peut même éventuellement considérer que cette attitude médicale consistant à appliquer et à transmettre un savoir et des connaissances à des patients responsables, adultes, autonomes, et qui en feront des « patients éclairés » est préférable à une attitude purement paternaliste du médecin qui protégerait son patient des angoisses liées à sa santé !

Il n'en reste pas moins vrai que le patient doit rester au centre des préoccupations et que le médecin doit appliquer ses connaissances actualisées dans un souci d'information éclairée du patient.

V – 2 – 4 l'information éclairée, base de la relation médecin patient.

Ce dernier chapitre constitue en quelque sorte une synthèse des chapitres précédents et en tout cas en découle directement.

Le conseil génétique, abordé en pratique de médecine générale constitue une situation relativement exemplaire de que cette pratique.

C'est une pratique relativement nouvelle dans cette approche de vulgarisation et à grande échelle comme le montre l'utilisation du test de dépistage de la trisomie 21 qui pose en soi des questions éthiques, déjà développées dans les chapitres précédents.

La médecine générale intègre très rapidement les éléments nouveaux de la pratique biomédicale et donc les médecins généralistes sont confrontés en permanence à l'acquisition de connaissances nouvelles constituant des savoirs nouveaux (connaissance et savoir sont différents, la connaissance est un élément factuel dont l'accumulation constitue un savoir, qu'il faut appliquer dans un savoir faire dans la

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

relation avec le patient qui relève du savoir être). Il en est ainsi dans différents domaines de connaissances, constituant les spécialités médicales, mais qui sont centrées sur un patient. Le médecin généraliste ne se substitue pas « a minima » aux médecins spécialistes mais doit avoir la capacité de diagnostic, ou au moins d'orientation diagnostique, de suivi et de synthèse des informations médicales et sanitaires des patients dont il a la charge. Il ne peut pas se passer du spécialiste, mais le spécialiste ne peut pas non plus dans ce schéma se passer du médecin généraliste avec lequel il doit travailler en complémentarité autour du patient.

Cet ensemble nouveau que constitue de fait le conseil génétique en médecine générale et qui pose la place de cette discipline dans la médecine prédictive, et on préférera le terme de médecine de prévision, impose des questions éthiques dont la relation médecin patient est le lieu d'application des réponses pratiques.

Cette situation est nouvelle en ce sens que les implications ne sont pas univoques. Les bonnes pratiques médicales en terme de risque cardiovasculaire global, de prévention des infections et de vaccination n'avaient pour but que d'améliorer l'état sanitaire de la population et des individus. La pratique du conseil génétique en matière de diagnostic prénatal a essentiellement pour objet de faire un diagnostic de handicap qui conduira la plupart du temps à l'élimination de l'embryon atteint. A l'échelle de la pratique du dépistage de la trisomie 21 c'est une situation médico-sociale nouvelle.

En matière d'information éclairée de la patiente et du couple en ce qui concerne le diagnostic prénatal, en médecine générale il y a plusieurs directions à prendre en considération :

- *l'information a priori : la patiente est suivie pour sa grossesse, subit ses examens et la plupart du temps ne pose pas de question trop embarrassante ; elle sait qu'elle va avoir des échographies, des prises de sang, éventuellement une « recherche de la trisomie 21 ».* Du fait des conséquences possibles des résultats des examens la patiente doit être informée clairement de ce qui peut se passer. Il faut donc pouvoir éventuellement aborder avec tact et mesure la possibilité, à terme, de discuter d'une IMG. Ceci est nécessaire pour la signature du consentement à la pratique des examens. La patiente réalise alors que la grossesse, en pratique, n'est pas sans

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

risque pour Elle, et non pas pour l'autre uniquement! Ceci implique une connaissance précise des examens proposés, un savoir faire pour les prescrire, et un savoir être pour accompagner la patiente dans cette voie qu'elle n'avait pas forcément envisagé. Cette information a priori s'assortit d'une demande de consentement écrite pour réaliser le test de dépistage, mais aussi d'un consentement oral si l'on peut dire, afin de poursuivre ce suivi et d'en accepter toutes les conséquences.

- *L'information a posteriori, une fois que l'on a les résultats des examens demandés. Le résultat de l'échographie, qui a souvent déjà été discuté avec l'échographe, qu'il soit gynécologue ou radiologue, doit être rediscuté en essayant de ne pas interférer ou contredire les informations déjà données, parfois plus ou moins bien interprétées par la patiente et le médecin doit tenir compte de l'angoisse éventuelle générée. Il en est de même pour les résultats des tests de dépistage hormonal de la trisomie 21 que l'on doit interpréter en terme de pronostic, de risque et l'on peut voir, dans ma propre expérience et dans celles des médecins enquêtés, qu'un résultat a priori très rassurant (1/10 000) ne l'est pas forcément pour la patiente ! Et si elle est ce 1/10 000 ? De plus la procédure elle-même est anxiogène. Donc l'information éclairée est à la fois nécessaire et génératrice d'anxiété. Le médecin généraliste trouve là toute sa place d'accompagnement, de suivi, de conseil, d'information.*

Dans ces situations qui impliquent particulièrement le médecin et le patient, et dont les conséquences peuvent aller jusqu'à la pratique d'une IMG, la relation entre le médecin et le patient doit être particulièrement bonne basée sur un partage d'information clair afin que l'accompagnement soit efficace.

Les demandes des médecins en la matière sont d'ailleurs bien formulées : demande d'une formation non seulement en terme de connaissances mais aussi en terme d'accompagnement, de prise en charge psychologique.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

Un dernier point qui me paraît devoir être développé dans cette pratique nouvelle de l'utilisation des tests génétiques et de la médecine de prévision, et qui ressort dans certains commentaires, est l'éclairage particulier qu'il fait porter sur **la Personne**. L'information éclairée ne peut pas se contenter de n'apporter que des informations biomédicales ; il semble qu'elle doive aussi permettre une discussion sur la dignité de la personne, la valeur de la vie, et donc faire appel implicitement à des notions culturelles un plus larges que la seule médecine, d'ordre philosophique, confessionnelle éventuellement en fonction de l'origine des patients.

VI Conclusion

Le conseil génétique fait partie intégrante de la pratique de médecine générale. Il aura très probablement un développement important dans cette discipline dans les années à venir.

Les médecins généralistes sont prêts à l'intégrer dans leur pratique même si les besoins en formation, en reconnaissance restent très importants. Par contre du fait des difficultés diverses liées à la pratique du conseil génétique, que ce soit en terme de connaissances, de compétences, des conséquences du diagnostic, les médecins généralistes sont très demandeurs d'un travail en réseau, en complémentarité effective de compétences avec les autres acteurs de soins en particulier spécialistes. Il en découle, par l'analyse de la pratique de terrain du conseil génétique, une demande de reconnaissance institutionnelle de la médecine générale, que l'on peut constater dans nombres d'autres secteurs de la pratique médicale. Le médecin généraliste reste encore trop souvent celui qui n'a pas pu être spécialiste, qui ne connaît pas bien les problèmes, en manque de reconnaissance de sa compétence réelle sur le terrain (55 000 MG répartis sur tout le territoire)

Pour autant la pratique de médecine générale n'est pas une pratique parfaitement homogène, standardisée, et des approches différentes se font jour dans deux grandes tendances : le centrage autour du patient et le centrage autour de la pratique.

Enfin il apparaît que l'information éclairée est une dimension importante de la relation médecin patient, surtout dans des domaines tels que le conseil génétique qui peut révéler des situations très difficiles.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

Plusieurs voies de recherche peuvent donc s'ouvrir :

- *La place du médecin généraliste dans le système de distribution des soins.*
- *L'évaluation des pratiques professionnelles non seulement au travers de la formation, mais aussi au niveau des compétences par des bilans de compétences.*
- *L'évaluation de l'information des patients.*
- *L'évaluation des conséquences sociales et psychologiques des pratiques médicales, en particulier dans le domaine du conseil génétique et de sa vulgarisation à l'échelle d'une population.*

J'ai posé au fur et à mesure du texte les questions éthiques principales qui me paraissaient importantes.

Bibliographie éthique médicale

Articles

- Y a-t-il un droit à ne pas naître ? Tout Prévoir 318 ; 01-02 2001
- Aynés L. Chroniques, doctrine : préjudice de l'enfant né handicapé Le Dalloz 2000 ; 5
- Saint-Jours Y. Chroniques, doctrine : handicap congénital Dalloz 2001 ; 16
- Sargos P. Réflexions médico-légales sur l'IVG pour motif thérapeutique La semaine juridique mai 2001 ; n° 25-02
- Dreifus-Netter Observations hétérodoxes sur la question du préjudice de l'enfant victime d'un handicap congénital non décelé pendant la grossesse. Med & droit 2001 ; 46: 1-6
- Mémeteau G. Des médecins qui avaient peur du droit La gazette du palais Samedi 8 Sept 2001
- Fortuné-Cavalié ML. Responsabilité médicale et naissance d'enfant handicapé : vers « l'œuf transparent » ? Med.& droit 1998 ; 33 : 17-22
- Mémeteau G. L'action de vie dommageable La semaine juridique 12-2000 ; 50 : 13
- Stoll C. Tests génétiques pour qui ? Alsamed n° 29
- Donnars J. Peut-il exister une spiritualité non religieuse ? Etre & comprendre 06-07-08 1996 ; 5 : 12-5
- Hanus M. L'enfant et le deuil Etre & comprendre 06-07-08 1996 ; 5 :17-9
- Mattéi JF. Les nouveaux enjeux de la médecine Etre & comprendre 01-03 1997 ; 7 : 04-7
- Fontanel B. et D'Harcourt C. Quand les bébés sont devenus des personnes Etre et comprendre 01-03 1997 ; 7 : 33-6
- Court-Payen P. La psychonévrose cyclique des sociétés humains Etre & comprendre 01-03 1996 ; 3 : 58-63
- Pélicier Y. Science et responsabilité Etre & comprendre 10-11 1995 ; 1 : 10-2
- Hammon H. un huron chez les docteurs Etre & comprendre 10-11 1995 ; 1 : 13-7

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

- Court-Payen P. Le rôle majeur du médecin généraliste Etre & comprendre 09-10-11 1996 ; 6 : 25-30
- Nau JY. Plongée à haut risque dans l'hérédité du retard mental Le Monde ; 02 Mai 1998 : 25
- Benoit Browaeys D. & Kaplan JC. La tentation de l'apartheid génétique Le monde diplomatique 05-2000 ; 1 & 24
- Pasquet C. et Sicot C. risque et responsabilité en échographie anténatal Le concours médical 07-02 1998 ; 120-05 : 318-321
- Almeras JL. Le diagnostic prénatal et les handicaps Le concours médical 11-01 1992 ; 114-01 : 70-2
- Hedon B. Réflexions autour du dépistage de la Trisomie 21 Le Généraliste 19-09 1997 ; 1798 : 14-6
- Alméras JP. Génétique, de la prévention à la prédiction Le concours médical 06-04 1996 ; 118-14 : 1021-2
- Le diagnostic prénatal Les dossiers Impact médecin 10-03 2000 ; 483
- Diagnostic prénatal de la trisomie 21 CFES ; 1996
- Englert Y. La relation médecin patient sous le joug des lois bioéthiques : coercition ou alibi Hopital Erasme Université libre de Bruxelles
- Marcovitch J. les conséquences médico-judiciaires du défaut d'information www.artmedica.com 01-01 2000 ; 1-10
- Marcovitch J. L'information et le diagnostic anténatal www.artmedica.com 01-01 2000 ; 1-8
- Majster N. l'arrêt Perruche ; les problèmes posés par la biologie au droit Futuribles 04 2001 ; 263 : 37-4
- Bik C. jurisprudence (à propos de l'affaire Perruche) journal de médecine légale droit médical 1998 ; 3-4 : 215-221
- Moutel G. Hervé C. accès aux soins, accès aux droits et éducation à la santé : les enjeux de la prise en charge globale des patients. La Presse Médicale 2001 ; 30 : 531-2
- Gomas JM. Démarche pour une décision éthique : comment préparer en équipe la meilleure décision possible dans des situations de crise ou de fin de vie. La Presse Médicale Mai 2001 ; 30 19 : 973-5
- Bothol-Baum M. L'éthique de la recherche médicale Biofutur 2001 ; 217 : 48-50

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

- Jaccub M. Il faut sauver l'arrêt Perruche. Libération 08 Janvier 2002 : 6
- L'événement : les députés pris de court sur le droit de ne pas naître. Libération Jeudi 13 Dec. 2001 : 2-3
- Comment la génétique va changer nos vies ? Courrier International spécial 10 ans 9-15 Nov. 2000 ; 523 : 117-8
- Fagot-Largeault A. La réflexion philosophique en bioéthique In Des fondements de la bioéthique et de la clarification de son champ. : 11-25
- Verspieren P. Vers une éthique sans principes ? Etudes 02 2001 ; 3942 : 148-151
- Goffi Y. La valeur de la vie Studia philosophica 1991 ; 50 : 87-114
- Goffy Y. La notion de vie préjudiciable et l'eugénisme In de l'eugénisme d'état à l'eugénisme privé. De Boeck 1999 ; 79-86
- Rawbone RG. Future impact of génétic screening in occupational and environmental medicine Occup Environ Med 1999 ; 56 : 721-4
- Paterlini-Bréchet P. Diagnostic Génétique Prénatal : une innovation attendue. Inserm Actualités Janv. 2002 ; 181 : 8
- Dupont M. le droit d'accès au dossier médical. Espace éthique la lettre hiver 2002 ; 15-16-17-18 : 57
- Mathieu M. Le diagnostic prénatal des maladies génétiques en France Ann Pharm 1999 ; 57 : 380-4
- Vial Y., Ditesheim P.-J. & all. Dépistage de la Trisomie 21 au premier trimestre de la grossesse. Med Hyg 2000 ; 58 : 1672-4
- Smith K. Genetic testing of the general population : ethical and informatic concerns In critical reviews in biomedical engineering 2000 ; 28 4&5 : 557-561
- Boyd PA. Chamberlain P. Hicks NR. 6-year experience of prenatal diagnosis in an unselected population in oxford, UK The Lancet Nov. 1998 ; 352 : 1577-1581
- Carnevale A. & all. Attitudes of Mexican Geneticists toward prenatal diagnosis and selective abortion. AJMG 1998 ; 75 : 426-431
- Leonard D. The future of molecular genetic testing. Clinical Chemistry 1999 ; 45 :5 : 726-731
- Frank A. Ethical aspects of genetic testing. Mutation Research 1999 ; 428 : 285-290
- Wagner AF. & Wagner AM. The triple screen in prenatal care : not a simple blood test. Trends in health care, law and ethics summer 1994 ; 9-3 : 33-7

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- Lemaire B. Aspects juridiques du diagnostic de la Trisomie 21 Journal de médecine légale, droit médical 1998 ; 41 7-8 : 535-544
- Tessier V. Le dépistage du risque de trisomie 21 par marqueurs sériques, aspects sociologiques. Les dossiers de l'obstétrique Déc. 1998 ; 267 : 3-13
- Cadoré B. Boitte P. Questions éthiques à propos de l'indication du « triple test » dans la démarche de dépistage anténatal de la Trisomie 21 Journal international de bioéthique 1998 ; 9 1-2 : 157-168
- Alderson P. Prenatal screening, ethics and Down's syndrome : a literature review. Nursing Ethics 2001 ; 8 4 : 360-37
- Alderson P. Down's syndrome : cost, quality and value of life. Social science & Medecine 2001 ; 53 : 627-638

- Manuel C. Auquier P. & all. Prise en charge du diagnostic prénatal de la trisomie 21 pour toutes les femmes dont le risque est augmenté ; une approche de santé publique. La presse médicale 15 Mars 1997 ; 26-8 : 373-7
- Conseil permanent de la conférence des évêques de France. Essor de la génétique et dignité humaine. Concours Médical 14 Fév. 1998 ; 120-06 : 432-5
- Fiat E. Les enjeux éthiques de la décision. La lettre de l'espace Ethique 2000 ; 12-13-14 :
- Gaberan Ph. Peut-on être pour ou contre l'éradication du mongolisme ? Lien social 15 Avril 1999 ; 482 : 4-7
- Serero S. Eydoux P. Nessmann C. Diagnostic prénatal : acquisitions récentes en cytogénétique Immunoanal Biol Spéc 1997 ; 12 : 165-8
- Verspieren P. Que prédit la médecine prédictive ? Laennec Mars 1999 ; 1-2
- Héron D. La génétique médicale, une spécialité pour quoi faire ? Laennec Mars 1999 ; 3-5
- Pinell P. La notion de transmission : de la « dégénérescence » à la génétique mendélienne Laennec Mars 1999 : 9-12
- Aubert Godard A. Rossi A. Médecine prédictive en conseil génétique prénatal, un temps bouleversé. Laennec Mars 1999 : 24-7
- Seror V. Costet N. Ayme S. Diagnostic prénatal de la Trisomie 21 par marqueurs sérique maternels : de l'information à la prise de décision des femmes enceintes. J Gynecl Obstet Biol Reprod 2000 ; 29 : 492-500

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- Briard ML. Kaplan J & all. Le conseil génétique Arch Fr Pediatr 1985 ; 42 : 151-7
- Hertling-Schaal E. Perrotin F. & All. Anxiété maternelle induite par les techniques de diagnostic prénatal : reconnaissance et prise en charge. Gynecol Obstet Fertil 2001 ; 29 : 440-6
- Merviel P. Aractingi S. Uzan S. Le dépistage à partir des cellules fœtales du sang maternel : mythe ou réalité ? Gynecol Obstet fertil 2001 ; 29 : 371-6

Revues

- Biofutur : dossier « l'irrésistible envolée des tests génétiques » sept 1998 ; 181 : 13-35

++Rifkin J. le droit à une « intimité génétique sera une revendication forte du prochain siècle » pages 28-9

++Deroin P. l'Amérique face à l'information génétique. Pages 24-7

- Biofutur : dossier « la bio-éthique dans tous ses états » n° 188 avril 1999
- Le monde diplomatique : dossier « ravages de la techno-science » Mars-Avril 1998
- Le statut de l'embryon humain : colloque de recherche bio-éthique mai 1987
- Le Généraliste n° 1942 4 Mai 1999 : « Attitude en médecine générale : Trisomie 21 »
- Généraliste FMC n° 1776 13 Mai 1997 : « médecine prédictive mythe ou réalité »
- Pratiques : dossier « la société du gène entre rêve et cauchemar » 1^{er} Trimestre 1998
- Le diagnostic prénatal Impact médecin 10 Mars 2000 ; 483
- Espace Ethique , la lettre Hors série 2 Automne-hiver 2000

Travaux et Séminaires

- Matthieu B. La responsabilité médicale cours de droit

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

- Moutard ML. Agénésie du corps calleux : analyse des pratiques en matière de DPN d'une malformation cérébrale à pronostic incertain DEA d'éthique médicale et biologique 2001 Université René Descartes
- Caron L. Le conseil génétique, plus qu'une communication d'information. DEA éthique d'éthique médicale et biologique 2001 Université René Descartes
- Boussuge J. Développement des tests génétiques sur personnes asymptomatiques : analyse des risques éthiques. Maîtrise d'éthique, déontologie et responsabilité médicales 2001 Université René Descartes
- Du bon usage des diagnostics génétiques Colloque INSERM 26-27 janv 2001
- Nessmann C. le fœtus ou la patient insaisissable Cours de droit
- Matthieu B. la responsabilité médicale Cours de droit
- Peter JP. La médecine et l'hôpital dans leur histoire : héritage, contrainte, détermination. 53^{ème} journée du Groupe d'Etude et de Réflexion des Hôpitaux Non Universitaires Oct. 1998, 6-25
- Grmek M D. Déclin et émergence des maladies Association Economie et Santé Mars 1995 Séminaire
- Goffy JY. Le secret médical Séminaire éthique appliqué au secret médical 02-03 2000 Université Pierre Mendès France Grenoble II UFR Sciences Humaines
- Goffy JY Aspects éthiques du diagnostic prénatal Séminaire 2thique et DPN 03 2001 Université Pierre Mendès France Grenoble II UFR Sciences Humaines.
- Knoppers BM. Enjeux éthiques de la recherche en génétique. Conférence terminale DEA éthique médicale 2002 Université René Descartes
- Maitre J. les clercs du monde médical In Les nouveaux clercs :Labor Fides ed.
- Bourdieu P. Le champ religieux dans le champ de la manipulation symbolique postface In Les nouveaux clercs Labor Fides ed.

CCNE

- Avis 68 : Handicaps congénitaux et préjudice CCNE 2001 ; 29 : 4-10

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- Kahn A. Personnes handicapés et société, droits et devoirs. Les cahiers du CCNE Editorial 2001 ; 29 : 2-3
- Avis 46 : Génétique et médecine : de la prédiction à la prévention. CCNE 30 Oct. 1995
- Avis 37 : sur le dépistage du risque de Trisomie 21 fœtale à l'aide de tests sanguins chez les femmes enceintes. 22 Juin 1993
- Avis 25 : sur l'application des tests génétiques aux études individuelles, études familiales et études de population. 24 Juin 1991
- Avis 5 : sur les problèmes posés par le diagnostic prénatal et périnatal. 13 Mai 1985

Textes de loi et références juridiques

- Décret 95-558 du 06 Mai 1995 relatif à la commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal.
- Décret 95-559 du 06 mai 1995 relatif aux analyses de cytogénétique et de biologie pratiquées en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero
- Loi 94-654 du 29 juillet 1994 art 12 relatif au diagnostic prénatal
- Arrêté du 27 Mai 1997 portant création du comité de suivi du dépistage de la Trisomie 21 à l'aide des marqueurs sériques maternels.
- Séance du 10-01 2002 Solidarité nationale et indemnisation des handicapés congénitaux www.assemblée-nationale.fr
- Sainte-Rose J. Affaire Perruche Rapport arrêt 485 et 486 4^{ème} trimestre 2001 www.courdecassation.fr
- Cour de cassation Responsabilité médicale 17-11 2000 Gazette du palais 24-01 2001
- Loi 75-17 du 17-01 1975 relation à l'interruption de grossesse
- Arrêt de la cour de cassation du 17 nov 2000 : arrêt Perruche
- Responsabilité médicale Dictionnaire permanent bioéthique et biotechnologies 15 Dec 2000 ;feuille 24

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- Le dépistage de la trisomie 21 à l'aide des marqueurs sériques maternels. Rapport d'étape de la mission parlementaire décembre 1996
- Arrêté du 30 Avril 2002 portant création de l'observatoire d'éthique médicale
- Sargos P. Information et consentement du patient. Bulletin de l'ordre des médecins Janvier 1999

Ouvrages :

- Fondements philosophiques de l'éthique médicale. Suzanne Rameix Ellipses
- Visions éthiques de la personne C ; Hervé, D. Thomasma, D ; Weisstub L'Harmattan
- Ethique, politique et santé C. Hervé PUF
- Une même éthique pour tous ? CCNE Odile Jacob ed.
- Nouvelle encyclopédie biomédicale De Boeck université
- Des chimères, des clones et des gènes. Nicole le Douarin Ed Odile Jacob
- La course folle, les généticiens parlent. Caroline Glorion Les arènes
- Etude sur la mort : « Euthanasie fœtale » l'esprit du temps PUF
- Comité national d'éthique : une même éthique pour tous Ed Odile Jacob
- Murderous science Elimination by scientific selection of Jews, Gypsies, and others in Germany, 1933-1945 Benno Müller-Hill Cold Spring Harbor Laboratory Press
- La société du risque Ulrich Beck, sur la voie d'une autre modernité Alto-Aubier ed pages 435-51

Divers : sites internet

www.Humgen.umontreal.ca/fr/

www.inserm.fr/ethique

Annexes

Commentaires du groupe NON

1 - Quelle est la perception du conseil génétique par les MG ?

- Si la finalité du test est bien expliqué à la patiente et éventuellement le futur père, si la valeur intrinsèque du test est exposé avec clarté, il n'y a pas de problème
- Eviter de mélanger tests génétiques et dépistage de la T.21, à la 12^{ème} semaines qui se fait par échographie et dosage des marqueurs
- La première étape du « conseil génétique » relève de la pratique du MG qui propose le dépistage (en première ligne) puis qui assiste la patiente (rôle de plaque tournante)
- Si le travail d'information est fait « Teste facultatif » avec taux positifs et taux négatifs (les risques de l'amniocentèse) c'est le couple qui décide en connaissance de cause, après discussion sur l'aspect éthique.
- Le Conseil génétique peut relever de la M.G., mais les tests de « Médecine prédictive » devraient rester du domaine du spécialiste, car ils peuvent déboucher sur des situation complexes, difficiles à gérer par nous

2- Quelle est la compétence du MG en conseil génétique ?

- Dépistage échographique et sanguin de la T.21 uniquement
- Eventuellement dans le dépistage de la T.21, d'individualisation de situations à risques « avortements répétés, antécédents familiaux ». De nouveaux champs apparaissent, comme les situations d'hyper coagulabilité, de diabète type 2, les maladies Cardiovasculaires, les cancers colique
- Dans le dépistage anténatal de la T.21 uniquement

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- Dépistage T.21
- Trisomie 21 pour les grossesses
- Dépistage T.21
- Très rarement.
- Nécessité de formation
- je ne me sens absolument pas compétent pour le conseil génétique au sens large, qui concerne essentiellement des pathologies rares, voire rarissimes (liées parfois à la consanguinité) tels que gènes récessifs, porphyries, mucoviscidose, hémophilie.
- Pour les grosses suivant une grossesse avec anomalie retrouvée sur l'enfant.
- Evaluation du risque, quand, dans la famille proche on retrouve T.21 ou autres anomalies.
- Lors d'une grossesse tardive ou lors d'une grosse sous traitement : anti-épileptique, Antidépresseur etc.
- J'adresse au spécialiste.
- Les notions que j'ai, me permettent de rester modeste sur mes capacités et d'orienter en connaissance de cause vers un généticien clinique ayant connaissances génétiques et savoir faire psychologique de préférence dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire. (médecin – Psy. – Assistante sociale)
- Le rôle du M.G. est de dépister une éventuelle anomalie pouvant être d'ordre génétique afin d'orienter les patients vers un diagnostic de certitude par un conseil génétique spécifique
- Dépistage de la T.21 dans le suivi de grossesse.
- C'est l'arrivée de ce test de dépistage qui relance l'intérêt de s'impliquer dans le conseil génétique.
- Utilisation du test de dépistage de T.21 en début de grossesse.
- Actuellement, le conseil génétique est bien réduit : Interrogatoire sur les antécédents familiaux ; dépistage de la T.21 ; orientation vers un conseil génétique lors des visites prénuptiales
- Données de l'interrogatoire, évaluation « d'anomalies » dans les familles, les familles concernée par une anomalie génétique, connaissent en général les filières du conseil génétique, quand un dépistage a déjà été proposé.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- Lors d'anomalies détectées au cours d'échographies, assistance parents – rôle / relais / spécialiste
- Hors la T.21, je suis nul !
- Dans le cadre du protocole PAPPA des YVELINES, l'explication des tests de dépistage revient au M.G. bien avant que ceux-ci ne soient pratiqués, quelques fois bien avant que la grossesse ne soit démarrée (et lorsque l'intention nous en est précisée).
- Pas de formation suffisante

3- Qu'apporte le MG aux patients dans le domaine du Conseil génétique par rapport aux spécialistes et aux Généticiens ?

- Je pense que nous pourrions mettre en application des protocoles ciblés et évalués « type trisomie »
- Centrale, non en tant qu'expert, mais oui, car c'est toujours nous, MG, qui devront reprendre les explications non claires pour les familles et répondre aux angoisses de celles-ci, avant les résultats finaux.
- J'espère...
- Restons optimiste !!!
- Le MG est autonome pour prescrire le test existant ou orienter vers une consultation de médecine génétique, ensuite la prise en charge ne paraît pluridisciplinaire
- Je n'ai pas de notion de tests génétiques ambulatoires de pratique généraliste.
- Oui en premier échelon
- Il pourrait, mais pas en solitaire.

4 - Le MG est-il amené à une place prépondérante dans le conseil génétique et le suivi sanitaire des patients ?

Pas de commentaire

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

5- Comment le MG perçoit et organise le dossier médical par rapport au dossier patient ?

- La rédaction du dossier médical, libre et « intuitive autrefois » devra tenir compte de cette nouvelle obligation, elle sera donc « personnelle »
- Le Législateur a décidé
- Protéger vis-à-vis de qui ? Le patient a droit de savoir
- C'est trop tôt pour le dire
- Toutes les données devront être protégées vis-à-vis de l'extérieur, mais transparentes vis-à-vis du patient lui-même.
- Tout le dossier « médical » et complémentaire doit être donné au malade à l'exception des observations personnelles du médecin sur son patient.

6 - Quelles sont les attentes du MG en matière de conseil génétique et de suivi sanitaire des patients ?

En matière de formation ?

- En fonction des dépistage qui se mettront en place
- E.P.U. nécessaire, mais non encore mis en place
- formation actuelle nulle
- Conseil très spécialisé et rare
- Oui, formation
- Les cas cliniques (T.21, maladies spécifiques) pouvant donner lieu à un conseil Génétique : formation professionnelles adéquate.
- Immenses !!!
- Tout à faire !!
- J'ai des besoins non satisfaits, surtout dans le domaine du savoir.
- Oui
- F M C
- Totale pour moi.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- Une formation à la connaissance des tests utilisables et à l'annonce des résultats.
- Scientifique pur
- Abord psy
- Oui sur l'Éthique / conseil génétique et la médecine prédictive : à quoi bon prédire si on ne peut guérir ?
- Définir clairement les objectifs avant le rôle de chacun (MG , généticien, Psy.) et les limites de chaque dépistage, les consentements à faire signer au parents etc.
- Apprendre à reconnaître une origine éventuellement génétique devant certaines pathologies ou certaines anomalies même minimes (dysmorphologie, x fragile, Mucoviscidose, devant une stérilité) etc.
- E.P.U
- Cela fait partie de toute formation nécessaire lorsque l'on prend en charge les grossesses

En matière de nomenclature et : ou de rémunération ?

- Nécessité d'un C long comme pour travail éducatif et la psychothérapie
- Sortir de la différenciation spé. / MG ; un suivi de grossesse par le MG doit être coté à l'identique du gynéco
- Rien, dans les circonstances actuelles.
- Pas très important.
- N S P
- Oui
- Rémunération spécifique ou forfait ?
- Immenses !!!
- Le conseil génétique nécessite une consultation particulièrement longue qui devrait être cotée C/2 pour la T.21 (dépistage), si consultation facile, et C/3 pour les autres dépistages, et pour la présentation des résultats = (Cf. T.21)
- Possibilité de C complexe, étant donné la longueur des consultations
- Rien de plus
- Une rémunération spécifique en accord avec la consultation

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- N S P, mais doit être défini
- Tout est à faire
- On peut toujours rêver ?
- Ne sais pas
- Vaste problème
- Oui, cela demande du temps de proposer un diagnostic et de rendre un résultat.
- Les milliers d'actes différents pratiqués en MG ne vont pas donner lieu à des milliers de nomenclatures différentes.
- Consultation normale ni plus, ni moins.

En matière de reconnaissance ?

- C = CS
- Cotation liée à des paramètres de durée, de complexité de l'acte, de pénibilité, de responsabilité.
- Une consultation dermato /acné = 1 consultation endocrino = poly pathologie MG idem
- Rien
- N S P
- Oui
- Immenses
- L'implication des MG dans ce domaine pourra, peut être leur apporter une certaine reconnaissance, cependant le lobbying hospitalo-universitaire, me laisse très septique.
- Notre niveau de compétence nous regarde
- Rôle du MG dans l'équipe pluridisciplinaire prenant les patients en charge, « prenant part » et non pas « tenu informé »
- Reconnu / patient comme interlocuteur de première intention faisant partie de l'équipe.
- Tout est à faire
- Du reste du corps médical ? Du patient ?

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- Oui

Commentaires du groupe OUI

1 - Quelle est la perception du conseil génétique par les MG ?

- Travail d'explication qu'il s'agit d'évaluer en risque, et qu'il ne s'agit pas d'un test diagnostique.
- Volonté eugénique indiscutable
- La médicalisation abusive de la grossesse par des tests de dépistage, augmentent beaucoup l'angoisse de la maman . Accepter un test = accepter les conséquences de la gestion du résultat.
- Annoncer que le résultat est bon alors qu'il persiste un risque (< à 1/250)
- Entraîne souvent des états de stress injustifiés.
- Annonce de résultat si (+)
- On n'a pas d'information sur ce que sont ces tests.
- Je suis très peu de grossesses, et la réalisation de ce test ne m'est pas familière.
- Conseil génétique : encore un sujet « pointu » où le MG n'est pas forcément à l'aise.
- Je souhaiterai un test précoce, fiable (à 90 %) qui n'entraînerait pas une IVG au 5^{ème} mois, avec, dans mon expérience un syndrome dépressif sévère dans les suites.
- Je n'utilise le test de dépistage de risque accru de T.21 que s'il y a demande, ou avec des femmes de 38 ans et plus, en expliquant que le diagnostic positif est relativement tardif, qu'il n'y a pas de traitement curatif et que l'on ne peut proposer qu'une interruption thérapeutique de grossesse.
- La prise de conscience des répercussions immédiates et dans un second temps sociales n'est jamais évidente et nécessite du temps d'explication, de réflexion peu compatible avec les exigences des M.G. et des délais du test.
- C'est une réponse statistique qui est donnée à la patiente

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- L'anxiété générée par ce dépistage m'apparaît important et il m'est difficile parfois de rassurer les patientes (manque de connaissance notamment).
- Pour l'instant, toute découverte d'anomalie fait diriger les patientes sur des consultations spécialisées.
- Gestion de l'angoisse des futurs parents à l'annonce de l'existence d'un test qui ne peut que signaler un excès de risque.
- On voit des patientes dont le dépistage est prescrit par l'obstétricien, elles viennent demander notre avis pour des valeurs anormales. Que leur proposer, alors que la décision finale sera de toute façon réglée par l'obstétricien et non pas par le M.G.
- Par l'annonce du résultat.
- Installé en zone urbaine, je ne vois plus beaucoup de suivi de grossesse en solo.
- Questionnement éthique = risque de dérive vers la sélection génétique.
- large délais d'attente des résultats d'amniocentèse, intérêt majeur du Protocole PAPP-A = diagnostic plus fiable semble-t-il et précoce : délais de résultats rapides par biopsie de trophoblaste.

2- Quelle est la compétence du MG en conseil génétique ?

- De façon usuelle pour des maladies héréditairement transmises
- Mon rôle se borne à proposer le teste de dépistage de la T.21, si le test (+) (risque accru, le suivi m'échappe).
- Hémochromatose familiale révélant chez un patient de 40 ans, en parfaite santé, qu'il est porteur de gènes augmentant son risque d'être atteint de la maladie (son père est en train de mourir d'une cirrhose).
- Proposer un test de dépistage de la T.21 à une jeune femme de 20 ans.
- Lorsque des femmes enceintes demandent le dépistage, je suis amené à en parler
- Exceptionnellement lorsqu'il y a des antécédents familiaux. On en parle : à l'occasion d'un certificat prénuptial.
- Orientation des patients présentant des anomalies génétiques et désirant une grossesse.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- Nécessité de formation
- Dépistage T.21
- Aide à la décision de faire certains tests de dépistage (celui de la T.21 notamment).
- Explication des différentes pathologies dont sont porteurs les patients.
- Par avis spécialisé et entretiens ensuite au vu des résultats de cette consultation.
- Dépistage de T.21.
- Celle citée au premier chapitre.
- Une patiente et ses sœurs appartenant à une famille « à risques » de cancer du sein participe à une étude génétique, elle n'a pas pris connaissance des résultats de son dépistage et ne souhaite pas le faire à ce jour
- Réponse aux tests de dépistage.
- Complément de réponses données par le spécialiste du conseil génétique aux familles médecine théoriquement du premier recours, nous orientons souvent vers d'autres spécialistes, les familles qui le demandent, pour le complément d'information.
- Protocole T.21
- Protocole PAPP/A 78
- Questionnement des patients, surtout après la réflexion et la décantation, après une consultation de génétique pour un problème existant.
- J'ai plusieurs patients atteints de maladie génétique et les parents abordent le sujet par rapport au risque familial, pour d'autres enfants de la famille, toute proche (neveux etc.) et dans le cadre de famille recomposée. Ils viennent surtout pour une re-formulation du problème après avis du généticien.
- Nécessité d'une formation.
- Je ne me suis pas posé la question et un stage ou au moins une E.P.U. me permettrait d'y mieux répondre.
- Principalement concernant la T.21

3- Qu'apporte le MG aux patients dans le domaine du Conseil génétique par rapport aux spécialistes et aux Généticiens ?

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- Les organisations actuelles laissent peu augurer de l'attribution d'une place, il est probable qu'elle sera attribuée à des généticiens patentés
- Nous sommes en première ligne pour les demandes....Grossesses ...
- 15 / 20 ans
- Est-ce que les réseaux « anciens : sida, toxicomanie, sont utilisés par les MG ?
- Etant membre d'un réseau « toxico », j'affirme qu'il est à suivre, pas compris.
- Le M.G. a peut-être un dialogue plus facile avec sa cliente.
- Lui seul est au centre de la prise en charge globale.
- J'ai bien peur que, surtout avec les jeunes générations, le recours direct au spécialiste sera fait préférentiellement, presque par un souci « d'économie » d'un niveau ou d'un interlocuteur, dans la quête de la connaissance.
- Pour expliquer aux patients chez lesquels on aura « dépisté le gène » du cancer du
- Sein, du diabète, etc. qu'il faut encore que ce gène s'exprime et que psychologiquement on risque de transformer des biens portants en malade, si on n'y prend pas garde
- Assurer une meilleure prévention d'un risque potentiel, en faisant en sorte que cela soit « supportable » par le patient (en clair, en évitant de lui pourrir la vie)
- Pas forcément en réseaux, mais avis spécialisé
- La connaissance du contexte familial et social est un plus dans ce domaine.
- Après consultation spécialisée, le patient vient toujours en reparler à son MG.
- Comme pour les autres problèmes médicaux, connaissance de l'environnement par le M.G., aide aux décisions
- Développement de tests ambulatoires de plus en plus « abordables » par un non spécialiste.

4 - Le MG est-il amené à une place prépondérante dans le conseil génétique et le suivi sanitaire des patients ?

Pas de commentaire

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

5- Comment le MG perçoit et organise le dossier médical par rapport au dossier patient ?

- Il paraît difficile de donner tous les renseignements aux patients, ne serait-ce que certaines données sensibles, mais aussi nos commentaires personnels, doutes, interrogations ?
- On ne doit pas tricher avec le dossier médical et donner un dossier complet
- Le patient qui veut savoir, doit savoir
- Le dossier est un outil de travail personnel ; les infos données au patient devront être reformulées sur un autre dossier
- Les données sensibles sont : dans un dossier sous forme « illisible » sauf MG + sous forme de « codes » dans le dossier informatique
- Mieux vaut scinder les infos. Au départ, et après faire cas par cas.
- Il paraît légitime que le patient est accès à son dossier médical. Il m'apparaît comme très dangereux de délivrer pour tous, toutes les données sensibles, car l'anxiété déclenchée par l'obtention d'information sensible pourra être utilisée pour les uns de façon positive et pour les autres négativement.
- Notion de connaissance complète « éclairée » du dossier par le patient.

6 - Quelles sont les attentes du MG en matière de conseil génétique et de suivi sanitaire des patients ?

En matière de formation ?

- Formation magistrale en conseil génétique
- On connaît peu.
- Oui, je ne sais pas assez de « choses » en ce domaine « conseil génétique »
- Une remise à niveau
- Oui, sans aller dans le détail scientifique du conseil génétique, mais en plaçant les bases de ce conseil et les problèmes créés par ce type de dépistage, le rendre accessible.
- Formation sur deux jours comme les autres formations labellisées : sur la CAT et les cas actuels et les perspectives d'avenir ?

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- A qui s'adresser ?
- Aucune attente
- Etre capable de commenter les résultats d'un test
- Etre capable d'expliquer les examens à pratiquer, leurs risques et le suivi d'un dépistage
- Formation théorique.
- Simulation
- Nous n'avons jamais eu de formation dans ce domaine.
- Via la FAC
- Je n'en ressente pas le besoin. Je pense que lorsque l'on perçoit un problème génétique par l'étude des antécédents, il faut conseiller une consultation spécialisée au C.H.U
- Je souhaite faire valoriser mon travail acquis au cours de formations adaptées à ma pratique de MG en semi-rural.
- Au moins une information ou un contact avec les spécialistes.
- Bien sûr.
- Formation simple, avec connaissance des grands principes et des circuits de soins.
- Travail sur le côté psychologique et éthique
- Tout est à faire
- Pouvoir connaître les apports mais aussi les limites du conseil génétique, éviter la « diabolisation » de l'héritage génétique. Connaître les résultats de la « thérapie génétique »
- Très gros efforts à faire.
- Tout est à faire
- Oui, sans aller dans le détail scientifique du conseil génétique, mais en plaçant les limites de ce conseil et les problèmes créés par ce type de conseil / dépistage, le rendre accessible sans le démythifier.
- Oui +++
- Oui
- Remise à jour complète
- N S P

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- Absentes

En matière de nomenclature et : ou de rémunération ?

- Consultation longue et difficile
- A mon avis, fractionnement des consultations, car on ne peut pas tout faire en une fois, soit 3 consultations.
- N S P
- Pas de nomenclature = pas de rémunération = pas d'investissement du MG ?
- Ou très peu.
- ?
- Aucune attente.
- N S P
- Consultation x 2
- Rétribution du travail d'explication
- ?
- Certainement à adapter
- Bien sur
- Pas d'avis
- Consultation spécifique avec rémunération spécifique
- Ne rêvons pas !
- Toujours le même problème, lorsque l'on passe une heure à écouter, si possible, informer, conseiller, comment être rémunéré dignement ? Quel tarif la société est prête à consentir pour ses médecins dits « de base » ?
- En rapport avec l'effort fourni
- N S P
- Il n'y a pas de raison de ne pas être rémunéré !!
- Majoration de la valeur de l'acte = nécessite une approche « humaine » avec temps et patience

En matière de reconnaissance ?

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

- 3 consultations = entretien familial, information éventuellement communication des données écrites
- N S P
- Devra faire partie de l'activité du MG avec la même reconnaissance que ma compétence pour assurer les gardes, la nuit, dimanche et JF !!!
- ?
- Aucune attente
- N S P
- Non, si MG = spécialité à part entière
- NSP
- C'est une question d'individu / patient
- C'est une question déontologique et confraternelle / autres professionnels.
- Bien sur
- Pas d'avis
- Tout est à apprendre
- Je pense que la reconnaissance commence déjà par nous mêmes = formation (mais pas à 22 heures le soir après 12 heures de travail), puis par les tutelles, mais aussi les médias, faut-il une capacité ?
- Je trouve que les émissions où l'on parle du MG comme : « mal formé » « débordé » « incompetent » etc. sont désastreuses sur l'image du médecin de famille ; pourquoi tant d'acharnement ?
- Etre reconnu comme partie intégrante et indispensable d'un réseau : patient = recherche prévention = spécialistes
- Ouais !!!
- N S P
- Et la reconnaissance en plus

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

Proposition de questionnaire pour le travail de DEA

Ce questionnaire est le support d'un travail de recherche en Médecine Générale dans le cadre d'un Diplôme d'Etude Approfondie en Ethique des Pratiques Médicales.

Il a pour objet de contribuer à définir le rôle, la place et la mission du Médecin Généraliste dans le cadre de l'usage des tests génétiques et donc du développement d'une nouvelle pratique, la « Médecine prédictive ».

La nécessité de ce travail est issue d'une interrogation éthique sur la pratique d'un test génétique maintenant courant et banalisé, le dépistage du risque accru de Trisomie 21 dans le suivi des grossesses tel qu'il est prévu par la loi. Ce dépistage, par sa généralisation, introduit la pratique du Diagnostic Pré Natal (DPN) dans la pratique courante et donc d'une certaine forme de « conseil génétique » dans la pratique de la Médecine Générale. Le développement de la Génétique mettra à la disposition des médecins d'autres tests à visée de DPN dans les années à venir. Cette pratique, par ses conséquences sur la poursuite ou l'arrêt des grossesses pose déjà, et posera de plus en plus, un questionnement éthique sur le rôle, les missions et les responsabilités des médecins.

Ce questionnaire est proposé à une cohorte de médecins généralistes assurant le suivi de grossesses dans leur pratique courante. Pour y répondre le MG devra faire appel à son expérience personnelle de la pratique du test de dépistage du risque accru de Trisomie 21, sorte de « modélisation » de conseil génétique dans l'exercice de la médecine générale.

Je suis moi-même médecin généraliste installé depuis 20 ans.

Questionnaire mode d'emploi :

Il est divisé en 6 chapitres, chacun étant précisé par 3 questions. La réponse aux questions peut se faire par :

-OUI- -NON- -NSP- (Ne Sait Pas) -commentaires et précisions-

Je vous remercie de faire les commentaires les plus clairs dans la mesure du possible. Je suis à votre disposition pour apporter les éclaircissements nécessaires si une question pose problème.

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

1- Quelle est la perception du conseil génétique par les MG ?

- le conseil génétique relève-t-il selon vous de la pratique de médecine générale ?
- à votre avis les tests génétiques et la « médecine prédictive » sont-ils amenés à devoir se développer en pratique de médecine générale ?
- dans le cadre du suivi de grossesse, l'utilisation du test de dépistage de risque accru de T 21 vous pose-t-il problème (de tous ordres : conscience, annonce de résultat, décision...)?

2- Quelle est la compétence du MG en conseil génétique ?

- avez-vous des notions de conseil génétique ?
- vous sentez-vous compétents pour aborder le conseil génétique ?
- pensez-vous que le conseil génétique relève de la médecine générale ?
- actuellement le conseil génétique a-t-il une place dans votre pratique ? Sous quelle forme ?

3- Qu'apporte le MG aux patients dans le domaine du conseil génétique par rapport aux spécialistes et aux généticiens ?

- dans le cadre de l'utilisation des tests génétiques en ambulatoire, le conseil génétique vous paraît-il relever d'une pratique autonome en médecine générale ?
- dans le cadre de l'utilisation des tests génétiques en ambulatoire, le conseil génétique vous paraît-il relever d'une pratique préférentielle « en réseau » ?
- le MG aura-t-il une place centrale dans le conseil génétique dans les 10 ans à venir ?

4- Quelles sont les attentes du MG en matière de conseil génétique et de suivi sanitaire des patients ?

- en matière de formation ?
- en matière de nomenclature et/ou de rémunération ?
- en matière de reconnaissance ?

5- Comment le MG perçoit et organise le dossier médical par rapport au dossier patient ?

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical de soins primaires

- connaissez-vous la loi de modernisation du système de santé adoptée récemment au parlement ?
- êtes-vous prêt conformément à cette loi à délivrer son dossier médical au patient ?
- pensez-vous que votre dossier médical devra être organisé de façon à protéger les « données sensibles », de type génétique, du patient ?

6- Le MG est-il amené une place prépondérante dans le conseil génétique et le suivi sanitaire des patients ?

- cette place est-elle compatible avec l'organisation actuelle du système de santé ?
- cette place devra-t-elle être institutionnalisée ?
- le rôle et les compétences de chaque acteur, MG, spécialistes et généticiens, devra-t-il être défini, délimité ?

La place du médecin généraliste dans le conseil génétique en tant qu'acteur médical
de soins primaires

Résumé du mémoire :

Le développement de la génétique, de ses applications dans la pratique médicale courante vont sensiblement modifier cette pratique dans les années à venir. La vulgarisation des tests génétiques à visée diagnostique va faire évoluer cette pratique vers une médecine « de prévision » . Un exemple de cette vulgarisation est la diffusion du triple test de dépistage de la trisomie 21 au cours du suivi de grossesse. Cette évolution et cette vulgarisation de la génétique vont entraîner une modification de la pratique du conseil génétique qui va entrer de plus en plus dans les cabinets de médecine générale.

Nous avons envoyé un questionnaire à 78 médecins généralistes afin d'évaluer leur pratique dans le domaine du conseil génétique. Il apparaît que les médecins généralistes enquêtés ont une activité de conseil génétique. Ils soulignent leurs manques en matière de formation, de reconnaissance de leurs compétences, et de participation aux commissions pluridisciplinaires de conseil génétique.

Mots clés :

Diagnostic prénatal, conseil génétique, triple test de dépistage de trisomie 21, médecine générale, information.