



Espace de
Réflexion Éthique
Bourgogne — Franche-Comté

Regards croisés sur les questions éthiques qui se posent dans le parcours de soins des patients jeunes atteints de maladies neuro-évolutives

Parkinson

SLA

SEP

QUESTIONNEMENTS

Huntington

Maladie

Jeune

Alzheimer

Etude 2020-2021

Observatoire des pratiques au regard de l'éthique

REALISATION ET REDACTION DE L'ETUDE

Ophélie BANNEROT, Chargée de mission Observatoire à l'Espace de Réflexion Ethique Bourgogne – Franche-Comté de septembre 2020 à août 2021.

Cécile FERRY, Chargée de mission Observatoire à l'Espace de Réflexion Ethique Bourgogne – Franche-Comté de septembre 2020 à août 2021.

ENCADREMENT

Aurélie GENG, Ingénieure de recherche hospitalier au CHU de Dijon, Chargée de mission Observatoire et Coordinatrice de l'Espace de Réflexion Ethique Bourgogne – Franche-Comté.

COMITE SCIENTIFIQUE

Christine CASAGRANDE, Référente Parcours Maladies Neuro-évolutives Bourgogne-Franche-Comté, Direction de l'Autonomie, Agence Régionale de Santé Bourgogne – Franche-Comté.

Sandra FRACHE, Médecin des Hôpitaux, Responsable de l'Equipe Ressource Régionale de Soins Palliatifs Pédiatriques, Co-directrice de l'Espace de Réflexion Ethique Bourgogne - Franche-Comté.

Isabelle MARTIN, Médecin Gériatre, Vice-Présidente du Conseil d'Orientation de l'Espace de Réflexion Ethique Bourgogne - Franche-Comté.

Thierry MARTIN, Professeur émérite des Universités - Histoire et Philosophie des Sciences - Université de Franche-Comté, Président du Conseil d'Orientation de l'Espace de Réflexion Ethique Bourgogne - Franche-Comté.

Jean-Pierre QUENOT, Praticien hospitalier – Professeur des Universités, Responsable du service de Médecine intensive-Réanimation médicale du CHU de Dijon, Co-directeur de l'Espace de Réflexion Ethique Bourgogne - Franche-Comté.

Isabelle ROUYER, Conseillère technique médicale, Agence Régionale de Santé Bourgogne – Franche-Comté.

Anaïs SAMPERS, Ingénieure de recherche hospitalier au CHU de Dijon, Chargée de mission Observatoire à l'Espace de Réflexion Ethique Bourgogne – Franche-Comté.

REMERCIEMENTS

Nous tenons à adresser nos remerciements les plus sincères :

- À tous les professionnels et acteurs intervenant dans le parcours de soins des jeunes patients atteints de maladies neuro-évolutives qui ont accepté de participer à cette étude ;
- Aux professionnels nous ayant aidés à organiser les rencontres avec les patients et leurs proches ;
- Aux associations qui nous ont été d'une aide précieuse par leurs conseils, leurs connaissances et leurs contacts ;
- Aux patients ainsi qu'à leurs proches qui ont accepté d'échanger avec nous à propos de leurs vécus et expériences de la maladie.

TABLE DES MATIERES

Remerciements	2
Sigles utilisés	5
L'Observatoire des pratiques au regard de l'éthique	1
INTRODUCTION	2
ÉLÉMENTS DE DÉFINITION.....	3
MÉTHODOLOGIE.....	7
RÉSULTATS DE L'ETUDE	12
ENTRETIENS REALISES.....	12
LIMITES DE L'ETUDE	14
<i>I- Vécu et expérience de la maladie des patients jeunes</i>	<i>16</i>
Phase d'examens et annonce diagnostique.....	16
Maintien des activités quotidiennes et professionnelles	18
Autonomie de choix par rapport au traitement et au suivi médical proposé	20
<i>II - Des conjoints de jeunes patients qui ne se reconnaissent pas dans le statut d'aidant.....</i>	<i>23</i>
<i>III - Les enjeux éthiques de la prise en charge des MNE soulevés par les professionnels.....</i>	<i>26</i>
1. La démarche diagnostique	26
Le diagnostic précoce chez les patients jeunes	26
Errance et risque accru du diagnostic tardif pour les patients jeunes.....	29
2. Le caractère génétique de la Maladie de Huntington	32
Pratiquer des tests génétiques sur une personne asymptomatique.....	32
La dimension familiale : expérience de la maladie et transmission de l'information	34
3. L'incertitude évolutive de ces pathologies	37
Le temps long de la maladie	37
Le caractère incertain de la maladie dans le cadre de la SEP : prévoir et non prédire	37
4. La préservation des rôles sociaux du patient jeune	41
Préserver l'autonomie ou assurer la sécurité : l'exemple de la conduite automobile	41
Le maintien de l'activité professionnelle	43

Prévenir la maltraitance infantile involontaire en lien avec la MNE d'un parent isolé.....	45
5. Le lieu de vie.....	48
Le domicile : un lieu de vie entre autonomie et sécurité.....	48
L'établissement médico-social : un lieu de vie non adapté ou inexistant	50
6. La fin de vie	53
Directives anticipées du patient jeune atteint de MNE. L'injonction contradictoire : vivre au présent vs agir pour l'avenir.	53
Le consentement libre et éclairé	56
CONCLUSION	59
Références bibliographiques	61

SIGLES UTILISES

A

APA : Allocation Personnalisée Autonomie

ARS : Agence Régionale de Santé

C

CDAPH : Commission des Droits pour l'Autonomie des Personnes Handicapées

CHU : Centre Hospitalier Universitaire

CMRR : Centre Mémoire de Ressources et de Recherche

CRF : Centre de Rééducation Fonctionnel

D

DPI : Diagnostic Pré-Implantatoire

DPN : Diagnostic Pré-Natal

DPS : Diagnostic Pré-Symptomatique

E

EHPAD : Établissement d'Hébergement pour Personnes Âgées Dépendantes

EREBFC : Espace de Réflexion Éthique Bourgogne — Franche-Comté

ESA : Equipe Spécialisée Alzheimer

F

FAM : Foyer d'Accueil Médicalisé

I

IRM : Imagerie par Résonance Magnétique

M

MA : Maladie d'Alzheimer

MAIA : Méthode d'Action pour l'Intégration des services d'aides et de soins dans le champ de l'Autonomie

MAS : Maison d'Accueil Spécialisée

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

MNE : Maladie Neuro-Évolutive

MP : Maladie de Parkinson

O

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

P

PCH : Prestation Compensatrice du Handicap

PET-SCAN : Positron Emission Tomography Scan

PMND : Plan Maladies Neurodégénératives

R

RQTH : Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé

S

SEP : Sclérose En Plaques

SLA : Sclérose Latérale Amyotrophique

SSIAD : Service de Soins Infirmiers à Domicile

U

USP : Unité de Soins Palliatifs

L'OBSERVATOIRE DES PRATIQUES AU REGARD DE L'ÉTHIQUE

La mission d'Observatoire au sein de l'Espace de Réflexion Éthique Bourgogne — Franche-Comté (EREBFC) a pour objectif d'identifier et d'analyser, autour d'un thème particulier, les questions de nature éthique que rencontrent les professionnels de santé dans leur pratique quotidienne. En d'autres termes, l'Observatoire s'attache d'une part, à recueillir et exploiter des données à la fois qualitatives et quantitatives relatives aux pratiques cliniques et d'accompagnement qui sont source de questionnements dans le champ de l'éthique et d'autre part, à les comprendre et les analyser.

Son rôle n'est ni d'évaluer, ni de porter un jugement sur les pratiques des professionnels, mais bien au contraire de s'attacher à dresser un état des lieux objectif des réalités de terrain et ainsi contribuer à l'amélioration des connaissances de tout un chacun.



Toutes les études de l'Observatoire sont consultables sur le site internet de l'EREBFC :
<http://www.erebfc.fr/observatoire/rapports-et-syntheses/>

INTRODUCTION

Les maladies neuro-dégénératives représentent un enjeu pour le système de santé et la politique de recherche. La gravité et l'impact de ces maladies sur la qualité de vie des personnes malades et leurs aidants nécessitent de les accompagner aux différentes étapes de la maladie. Pour ce faire, en France, un Plan Maladies Neuro-Dégénératives (PMND) a été mis en place de 2014 à 2019 afin de lutter contre ces maladies, tout en tenant compte des spécificités de chacune d'entre elles. Il concerne l'ensemble des personnes atteintes de maladies neuro-dégénératives¹, appelées également maladies neuro-évolutives (MNE), telles que la maladie de Huntington (MA), la Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA), la Maladie d'Alzheimer (MA), la Sclérose en Plaques (SEP) ou encore la Maladie de Parkinson (MA). Les orientations et mesures du PMND s'inscrivent dans la Stratégie nationale de santé et la Stratégie nationale de recherche.

Dans le cadre de ce plan, des Assises régionales ont eu lieu à Dijon en septembre 2018. Lors de celles-ci, la prise en charge et l'accompagnement des patients jeunes atteints de MNE ont fait l'objet de nombreuses discussions et sont apparus comme un sujet de questionnement éthique majeur chez les professionnels. En effet, si les maladies d'Alzheimer et de Parkinson sont des maladies principalement retrouvées chez les personnes âgées, dont l'incidence augmente avec l'âge, ce n'est pas le cas de la SEP, dont les premiers signes peuvent arriver dès la vingtaine, ni de la chorée de Huntington ou de la SLA. La précocité du développement de certaines MNE a de nombreuses répercussions sur le quotidien et la qualité de vie de milliers de patients jeunes et de leurs proches, confrontant les professionnels impliqués dans leur accompagnement à de multiples difficultés.

Dans ce contexte et sous l'impulsion de l'Agence Régionale de Santé (ARS)², nous avons souhaité étudier, au sein de la région Bourgogne – Franche-Comté (BFC), les questions éthiques soulevées dans le parcours de soins des patients jeunes atteints de MNE tant du point de vue des patients que de celui des proches et des professionnels.

¹ Les maladies neuro-dégénératives seront définies (pages 3 à 6).

² L'ARS BFC a apporté son soutien financier à l'EREBFC pour la réalisation de cette étude.

ELEMENTS DE DEFINITION

Le terme de maladie neuro-évolutive regroupe un large panel de pathologies. C'est pourquoi, nous allons dans un premier temps le définir brièvement, puis nous aborderons les principales maladies regroupées sous cette dénomination qui ont été retenues dans le cadre de cette étude.

▪ LES MALADIES NEURO-EVOLUTIVES

Le terme de maladies « neuro-évolutives » est un terme relativement récent. Auparavant appelées maladies « neuro-dégénératives », c'est lors des débats qui ont eu lieu dans le cadre du PMND 2014-2019, que le mot « neuro-dégénératif », chargé d'une terrible et douloureuse connotation d'inéluctabilité, a laissé place au mot « neuro-évolutif », porteur de sens plus proche de la réalité vécue par les personnes qui en sont atteintes. Là où la dégénérescence annonce une succession de pertes, l'évolution décrit une série d'événements inattendus. L'expression s'est désormais imposée au-delà des universités d'été, dans les sphères associatives et institutionnelles³.

Les MNE ont plusieurs caractéristiques communes. Ce sont des affections très souvent invalidantes et, pour la plupart, dépourvues de traitement curatif, même si des traitements médicamenteux et non médicamenteux existent pour agir sur les symptômes et la qualité de vie du patient ainsi que l'évolution de la maladie. Les traitements symptomatiques spécifiques présentent par ailleurs des effets secondaires souvent importants. Ces maladies sont caractérisées par des mécanismes divers (par exemple, l'accumulation anormale de protéines, un stress oxydatif, une dysfonction mitochondriale ou encore des phénomènes neuro-inflammatoires) dont la compréhension fine doit être améliorée. Le système nerveux va être diversement touché, de manière localisée, expliquant la diversité des symptômes : troubles de la motricité, de l'équilibre, du comportement, de la cognition et suggérant des mécanismes physiopathologiques spécifiques ou communs à plusieurs maladies. Enfin, lorsqu'entrée dans la maladie survient tardivement, les effets du vieillissement s'ajoutent aux conséquences de la maladie⁴.

³ Clanet, M. (2019). Préface. Une approche éthique des maladies neuro-évolutives. Dans : Hirsch E., *Vivre avec une maladie neuro-évolutive : Enjeux éthiques et sociétaux*. Toulouse, France : Érès, p.9-13.

⁴ Plan maladies neuro-dégénératives 2014-2019. Paris : Ministère de l'éducation nationale, de l'enseignement supérieur et de la recherche ; Ministère des affaires sociales, de la santé et des droits des femmes, 2014, p. 7.

▪ LA MALADIE D'ALZHEIMER

La maladie d'Alzheimer (MA) est une affection du cerveau dite neuro-évolutive qui entraîne une disparition progressive des neurones, d'abord au niveau hippocampique puis s'étendant au reste du cortex. Elle provoque une altération des facultés cognitives : la mémoire antérograde est le plus souvent atteinte en premier (oubli au fur et à mesure), puis l'ensemble des fonctions mnésiques, langagières, praxiques ainsi que les facultés de jugement et de raisonnement, pouvant aboutir à un syndrome aphaso-apraxo-agnosique⁵. L'extension des lésions cérébrales cause d'autres troubles qui réduisent progressivement l'autonomie de la personne. Le diagnostic de la MA est long et complexe à établir en particulier à cause de l'évolution progressive des symptômes. Il est basé sur un « faisceau » d'éléments : clinique, tests neuropsychologiques et imagerie cérébrale. Dans certains cas, l'analyse du liquide céphalo-rachidien est nécessaire à la recherche des protéines bêta Amyloïde et Tau. L'évolution de la maladie conduit en 8 à 10 ans à la perte d'autonomie⁶.

▪ LA MALADIE DE PARKINSON

La maladie de Parkinson (MP) est caractérisée par la destruction d'une population spécifique de neurones : les neurones à dopamine de la substance noire du cerveau. Ces neurones sont impliqués dans le contrôle des mouvements⁷. La MP présente trois symptômes majeurs :

- L'akinésie (difficulté à initier le mouvement) souvent associée à la bradykinésie (lenteur des gestes) ;
- L'hypertonie musculaire (rigidité du rachis et des membres) ;
- Les tremblements (au repos).

Ces trois symptômes peuvent être accompagnés de fatigue extrême, de douleurs, de troubles digestifs et intestinaux, de blocages ainsi que de problèmes d'élocution. Les symptômes se manifestent souvent d'un côté du corps (manifestations asymétriques), surtout au début de la maladie, puis s'étendent généralement à l'ensemble du corps, provoquant ainsi une dépendance physique majeure qui s'accroît avec l'avancée de la maladie⁸.

⁵ Le syndrome aphaso-apraxo-agnostique regroupe des troubles du langage, de la coordination gestuelle et de la reconnaissance des objets et/ou des personnes.

⁶ « La maladie d'Alzheimer », Site de Reseda Bourgogne Franche-Comté, Consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://reseda-bfc.fr/maladie/alzheimer/>

⁷ *Ibid.*

⁸ « Adaptation de l'accompagnement par les services d'aide et de soins à domicile des personnes atteintes de maladie neuro-dégénérative vivant à domicile. Lettre de cadrage », Site de l'ANESM (Agence nationale de l'évaluation et de la qualité des établissements et services sociaux et médico-sociaux), Consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-07/accompagnement_personnes_maladie_neuro-degeneratives_lc.pdf

▪ LA SCLEROSE EN PLAQUES

La sclérose en plaques (SEP) est une maladie auto-immune caractérisée par une atteinte inflammatoire du système nerveux central dont la conséquence est la destruction des gaines myéliniques des axones, les plaques de sclérose pouvant être disséminées dans le cerveau et la moelle épinière. Elle provoque des symptômes variables (troubles moteurs, sensitifs, visuels, de l'équilibre, urinaires ou sexuels, cognitifs, une grande fatigabilité, etc.). La SEP affecte principalement les jeunes adultes (l'âge moyen de début de la maladie est de 30 ans) sous des formes extrêmement variables d'un individu à l'autre. L'évolution se caractérise par des poussées successives majorant les différents troubles et dans certains cas par l'apparition d'un handicap irréversible. La maladie peut évoluer très rapidement, en quelques années (2 à 4 ans), ou au contraire très lentement, pendant des dizaines d'années.

▪ LA MALADIE DE HUNTINGTON

La maladie de Huntington (MH) est une maladie héréditaire et actuellement incurable, la maladie de Huntington (MH) est une maladie neurologique à évolution progressive conduisant à la destruction des neurones de certaines régions cérébrales. C'est une maladie génétique à transmission autosomique dominante⁹. Appelée également Chorée de Huntington, la maladie entraîne une dégénérescence progressive de la région du cerveau appelée Striatum. Elle se manifeste par des troubles moteurs dont le symptôme le plus caractéristique est l'existence de mouvements involontaires, dits « choréiques », mais également par des troubles cognitifs et psychiatriques (troubles du comportement). Elle concerne le plus souvent des personnes entre 30 et 45 ans, sans prédominance de sexe ni d'ethnie. Elle est cependant plus fréquente dans les populations d'origine européenne. La durée moyenne de vie après les premiers symptômes est de 15 à 20 ans. Elle peut parfois survenir aux deux extrêmes de la vie, soit chez des enfants, soit chez des personnes âgées de plus de 70 ans¹⁰.

⁹ Les maladies qui se transmettent sur le mode autosomique dominant sont des maladies génétiques qui touchent aussi bien les filles/femmes que les garçons/hommes. Dans ces maladies, il suffit qu'une anomalie touche un seul exemplaire du gène pour que la maladie se développe. Cette anomalie se transmet par un des parents, le père ou la mère. Celui-ci, est lui-même malade : il a l'anomalie génétique en un exemplaire sur un de ses chromosomes. (Source : « Transmission autosomique dominante », Site de l'AFM Téléthon, consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://www.afm-telethon.fr/transmission-genetique-autosomique-dominante-3165>).

¹⁰ « La maladie de Huntington », Site de RESEDA Bourgogne Franche-Comté, Consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://reseda-bfc.fr/maladie/maladie-huntington/>

▪ LA SCLEROSE LATERALE AMYOTROPHIQUE

La sclérose latérale amyotrophique (SLA), aussi connue sous le nom de maladie de Charcot, est une maladie neurodégénérative grave qui se traduit par une paralysie progressive des muscles impliqués dans la motricité volontaire. Elle affecte également la phonation (la production de sons) et la déglutition. Il s'agit d'une maladie au pronostic très défavorable dont l'issue est fatale après 3 à 5 ans d'évolution en moyenne. Le plus souvent, c'est l'atteinte des muscles respiratoires qui cause le décès des patients. La SLA est due à une mort progressive des motoneurones, les cellules nerveuses qui dirigent et contrôlent les muscles volontaires. Les deux types de motoneurones effecteurs de la motricité sont touchés : ceux dits centraux, localisés dans le cerveau, et ceux dits périphériques, situés dans le tronc cérébral et la moelle épinière. Ces derniers assurent le relais entre les motoneurones centraux et les muscles. Des travaux récents ont montré que la spasticité observée chez les patients atteints de SLA est associée à la dégénérescence des neurones à sérotonine localisés dans le tronc cérébral. La SLA apparaît généralement entre 50 et 70 ans, et souvent plus précocement lorsqu'elle est d'origine familiale¹¹.

¹¹ « Sclérose latérale amyotrophique (SLA)/maladie de Charcot », Site de l'Inserm, Consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/sclerose-laterale-amyotrophique-sla-maladie-charcot>

METHODOLOGIE

OBJECTIF DE L'ETUDE

Appréhender les questionnements éthiques qui se posent dans le parcours de soins des personnes jeunes souffrant de maladies neuro-évolutives tant du point de vue du malade et de ses proches que de celui des professionnels impliqués dans le parcours de soins du patient.

TYPE D'ETUDE ET OUTIL DE RECUEIL DE DONNEES

Nous avons décidé de procéder à une étude qualitative, privilégiant la richesse d'informations. L'entretien semi-directif a été retenu comme technique de recueil de données. En effet, cet outil est apparu comme étant le plus adapté à notre objet d'étude puisqu'il permet de s'intéresser principalement au sens que les individus donnent à leurs actions et à leur vécu d'expérience.

POPULATION ETUDIEE

Nous avons choisi d'étudier le parcours de soins des *patients jeunes atteints de MNE*¹². La fourchette d'âge comprise dans le terme « jeune » a été compliquée à définir. En effet, la jeunesse et la vieillesse sont des périodes difficiles à caractériser et il n'est pas aisé de déterminer le seuil d'entrée dans la période de la vie appelée la vieillesse.

Le terme de « jeune » est pluriel et renvoie à des définitions différentes en fonction des disciplines. En sociologie, l'adulte jeune est une classe d'âge particulière qui fait appel à des notions de responsabilité, d'indépendance et d'autonomie. Il s'agit d'un moment particulièrement exigeant dans la vie d'un individu, car celui-ci est placé devant des choix qui se multiplient. Il existe une injonction à réussir sa vie avec une forte responsabilité qui pèse sur l'individu et des événements marquants dans le cycle de l'adulte : acquérir une indépendance matérielle, le premier emploi, la création du couple, le premier enfant, etc.

¹² Certains choix méthodologiques ont été faits en accord avec l'ARS BFC, notamment en ce qui concerne les critères d'inclusion des patients jeunes atteints de MNE.

L'âge adulte correspond également à la conformité sociale avec l'acquisition de statuts et l'intégration progressive dans des rôles jugés stables et ordonnés. Ce sont des rôles que l'individu doit occuper dans la société : rôle conjugal, professionnel, familial, social.

Sur le plan médico-social, le terme de « patient jeune » est utilisé pour désigner des individus ayant généralement moins de 60 ans. Cette limite d'âge est une barrière arbitraire qui permet l'entrée dans certaines institutions comme les Etablissements d'Hébergement pour Personnes Agées Dépendantes (EHPAD) et qui donne également le droit de bénéficier ou non de certaines aides, telles que la Prestation de Compensation du Handicap (PCH) pour les moins de 60 ans ou de l'Allocation Personnalisée Autonomie (APA) pour les plus de 60 ans. Pour les personnes atteintes de MNE, l'accès à des établissements ou à des aides sociales dépend principalement de cette limite. Le seuil d'âge des 60 ans détermine et marque la transition entre deux types de dispositifs institutionnels.

Afin de mieux cibler notre population d'enquête, nous avons donc décidé de considérer comme patients jeunes **les patients ayant entre 18 et 60 ans**. Cette fourchette d'âge a été retenue, car elle correspond, comme mentionné précédemment, à des individus majeurs ayant pour la plupart une activité professionnelle et une vie familiale, et, ce qui n'est pas uniquement l'apanage de l'adulte jeune, une vie sociale et des loisirs. Il s'agit d'une période spécifique de la vie pour laquelle les questions éthiques dans le parcours de soins se révèlent particulières. De plus, ces questions sont peu développées dans la littérature. Nous avons pu constater lors de notre travail de bibliographie et de nos recherches préliminaires à l'enquête que très peu d'écrits abordaient le lien entre MNE et malades jeunes. Souvent, ces maladies sont rattachées à des questionnements concernant le processus de vieillissement. Par exemple, la littérature sur la MA et les maladies apparentées comporte fréquemment des réflexions relatives à la fin de vie, à la perte d'autonomie, à la dépendance et à la place des aidants.¹³ *A contrario*, les questionnements de nature éthique relatifs aux patients jeunes ne sont que très peu analysés dans la littérature.

Concernant les pathologies, nous avons choisi de cibler cinq pathologies pouvant se déclarer aux critères d'âge retenus pour cette étude afin d'appréhender une diversité de vécus. Nous nous sommes donc intéressées aux **personnes souffrant de la maladie d'Alzheimer, de la maladie de Parkinson, de la maladie de Huntington, de la Sclérose en plaques et de la Sclérose latérale amyotrophique**, toutes décrites précédemment.

¹³ Bernard, M. (2004). Prendre soin de nos aînés en fin de vie : à la recherche du sens. *Études sur la mort*, 43-69.

Ergis, A. (2012). Aspects éthiques de la prise en charge des troubles cognitifs des patients atteints de la maladie d'Alzheimer. Dans : Gzil F., Alzheimer, éthique et société. Toulouse, France : Érès, 154-163.

Hournau-Blanc, J. (2014). Maladie d'Alzheimer et maladies apparentées – approches de la fin de vie : Espace national de réflexion éthique sur la maladie d'Alzheimer, contribution à la mission présidentielle de réflexion sur la fin de vie. *Jusqu'à la mort accompagner la vie*, 117, 91-101.

POPULATION D'ENQUETE

Nous avons choisi d'étudier le parcours de soins de patients jeunes atteints de MNE à travers trois regards : ceux des patients, de leurs proches et des professionnels qui les accompagnent.

Notre population d'enquête s'est ainsi constituée des populations suivantes :

- **Les patients eux-mêmes**

Hommes et femmes, âgés entre 18 et 60 ans, en capacité de s'exprimer sur toute la durée d'un entretien (en moyenne une heure), vivant en Bourgogne – Franche-Comté et atteint d'une des cinq MNE citées précédemment.

- **Les proches**

Les personnes identifiées comme proches aidants par les patients et/ou par les professionnels de santé.

- **Les professionnels**

Les acteurs exerçant dans les secteurs sanitaire, médico-social et associatif intervenant dans le parcours de soins des jeunes patients atteints de MNE.

MODE OPERATOIRE

- **ÉLABORATION DE GUIDES D'ENTRETIEN**

Nous avons élaboré quatre guides d'entretien : le premier pour les professionnels exerçant en institution (établissements hospitaliers, associations, etc.), le deuxième pour les professionnels intervenant au domicile du patient, le troisième pour les patients et enfin, le quatrième pour les proches aidants.

L'élaboration de ces guides s'est faite à l'aide des entretiens exploratoires menés en amont auprès de personnes ressources (principalement des neurologues) et des thématiques dégagées lors des recherches documentaires.

Concernant les professionnels interrogés, nous avons abordé de manière générale, leur quotidien, le fonctionnement des structures, les modalités d'accompagnement et de prise en charge des patients jeunes atteints de MNE, puis nous avons évoqué ce qui pouvait les mettre en difficulté, principalement d'un point de vue éthique, dans leur pratique quotidienne.

A contrario, nous n'avons pas abordé directement la notion d'éthique avec les patients et les proches aidants. Nous avons plutôt encouragé les enquêtés à décrire leur vécu, leur expérience de la maladie, les difficultés rencontrées, en essayant d'axer les entretiens sur des questions générales poussant à la

description du quotidien ; cela nous permettant par la suite de faire émerger des questionnements éthiques à travers leurs discours.

▪ DÉROULÉ DE L'ENQUETE

Nous avons initié nos entretiens auprès des professionnels de santé et plus particulièrement des neurologues rencontrés au sein d'un des Centres Hospitaliers Universitaires (CHU) de la région. Les CHU sont effectivement des lieux dans lesquels se trouvent les centres de références maladies jeunes ainsi que les centres experts, des espaces où les diagnostics de MNE sont posés par les neurologues. Les patients jeunes y sont alors directement orientés par leurs médecins généralistes. De plus, ces lieux établissent des liens avec d'autres centres et services hospitaliers ainsi que des structures médico-sociales et des structures de rééducation, ce qui nous a permis d'obtenir davantage de contacts pour réaliser des entretiens avec différents professionnels des secteurs sanitaire, médico-social et associatif.

Puis, nous nous sommes tournées vers les structures médico-sociales intervenant au domicile des patients se trouvant dans des territoires excentrés des villes afin de saisir les problématiques qui peuvent se poser à la fois au domicile du patient et en milieu rural.

Enfin, nous avons sollicité les professionnels rencontrés lors de la première phase d'entretien afin d'être mises en contact avec des patients répondant aux critères d'inclusion de l'étude et susceptibles d'accepter d'échanger sur leur maladie.

En parallèle, les proches aidants ont été identifiés soit par les professionnels, soit par les patients eux-mêmes.

TERRAIN D'ENQUETE

Cette étude s'est déroulée dans la région BFC. Nous avons investigué des structures prenant en charge les jeunes patients atteints de MNE ainsi que des associations de patients.

Le secteur sanitaire

- ▶ 2 Centres Mémoire Ressources et Recherche (CMRR), rattachés aux CHRU ;
- ▶ 4 Centres experts ;
- ▶ 1 Centre de Rééducation Fonctionnel (CRF).

Le secteur médico-social

- 1 Service de Soins Infirmiers à Domicile (SSIAD) ;
- 1 Association de services à la personne composée d'une Equipe Spécialisée Alzheimer (ESA).

Les associations de patients

- Association France Alzheimer 21 ;
- Association Huntington Espoir Grand Est ;
- France Parkinson 21.

ANALYSE DES DONNEES

Les entretiens que nous avons menés ont tous été enregistrés, à l'exception d'un, conformément au souhait du patient et de son proche, et retranscrits intégralement. La retranscription a été effectuée informatiquement et toutes les données ont été anonymisées. L'analyse de contenu a été réalisée manuellement, sans recours à un logiciel d'analyse.

Dans un premier temps, nous avons procédé au regroupement, sous forme de tableau, par catégorie thématique, des problèmes de terrain identifiés par les enquêtés. Puis, dans un second temps, l'analyse des données a consisté à faire émerger le questionnement éthique à partir des problèmes identifiés préalablement, permettant ainsi de susciter la réflexion et d'interroger les limites des pratiques des professionnels avec une illustration des discours des patients et des proches aidants.

RESULTATS DE L'ETUDE

ENTRETIENS REALISES

Au total, **49 entretiens** ont été réalisés auprès de professionnels, de patients jeunes atteints de MNE et de proches.

LES PROFESSIONNELS

Les entretiens auprès des professionnels se sont déroulés au sein de leur lieu d'exercice et par visioconférence. En effet, dans le contexte sanitaire de la Covid-19, nous avons dû adapter nos méthodes d'enquête et nous avons privilégié, en accord avec les enquêtés, la réalisation des entretiens à distance afin de limiter nos déplacements dans les structures de soins soumises à interdiction, puis à des restrictions strictes de visites tout au long de l'étude.

39 entretiens ont été réalisés avec des professionnels des secteurs hospitalier, médico-social et associatif. Parmi ces 39 entretiens, 2 ont été menés de manière informelle au début de l'étude afin de contextualiser le sujet, recueillir les premiers contacts de professionnels (considérés comme personnes ressources de l'étude), et identifier les structures prenant en charge les patients jeunes atteints de MNE dans la région.

Nous avons donc inclus dans l'analyse **37 entretiens**.

Pour le secteur sanitaire, nous avons interrogé **26 professionnels** :

- ▶ 13 médecins (5 neurologues de CHU, 4 médecins de soins palliatifs de CHU, 1 généticien de CHU, 1 psychiatre du CHU, 1 rééducateur de CHU et 1 rééducateur de centre de rééducation) ;
- ▶ 4 neuropsychologues (3 de CHU et 1 de centre de rééducation) ;
- ▶ 3 psychologues de CHU ;
- ▶ 3 infirmières coordinatrices (1 de CHU, 2 de soins à domicile) ;
- ▶ 3 aides-soignantes de soins à domicile.

Pour le secteur médico-social, nous avons interrogé **8 professionnels** :

- 3 psychologues de CHU ;
- 2 orthophonistes de CHU ;
- 1 chargée d'insertion professionnelle ;
- 1 assistante sociale de centre de rééducation ;
- 1 psychomotricienne de soins à domicile.

Enfin, pour le secteur associatif, nous avons interrogé **3 professionnels** :

- 2 présidents d'associations ;
- 1 coordinatrice d'association.

LES PATIENTS

Nous avons réalisé **8 entretiens** auprès de patients jeunes atteints de MNE. 6 entretiens se sont déroulés en visio-conférence ou par téléphone et 2 se sont déroulés au sein d'un centre expert d'un CHU de la région. Nous avons ainsi interrogé :

3 patients atteints de la SEP :

- Une femme, 40 ans, en couple, sans enfant, diagnostiquée depuis 18 ans ;
- Un homme, 60 ans, en couple, 4 enfants, diagnostiqué depuis 21 ans ;
- Un homme, 60 ans, célibataire, sans enfant, diagnostiqué depuis une vingtaine d'années.

1 patiente atteinte de la MA :

- Une femme, 60 ans, célibataire, sans enfant, diagnostiquée depuis 6 mois.

2 patients atteints de la MP :

- Une femme, 52 ans, en couple, deux enfants, diagnostiquée depuis 2 ans ;
- Un homme, 50 ans, en couple, diagnostiqué depuis 10 ans.

2 patients atteints de la SLA :

- Un homme, 50 ans, en couple, 5 enfants, diagnostiqué depuis 6 mois ;
- Un homme, 54 ans, en couple, sans enfant, diagnostiqué depuis 1 an.

LES PROCHES

Nous avons réalisé **4 entretiens** auprès de proches de patients jeunes atteints de MNE. 3 entretiens se sont déroulés en visio-conférence et un entretien s'est déroulé au sein d'un centre expert d'un CHU de la région.

Nous nous sommes entretenues avec :

- Le conjoint de la patiente de 40 ans atteinte de la SEP ;
- La conjointe du patient de 50 ans atteint de la SLA ;
- Le conjoint d'une patiente atteinte de la MP (aujourd'hui décédée) ;
- Le conjoint de la patiente de 52 ans atteinte de la MP.

LIMITES DE L'ETUDE

Le recrutement de patients jeunes atteints de MNE et de leurs proches aidants fût la principale difficulté de cette étude. D'une part, il s'est souvent avéré compliqué pour les professionnels de nous mettre en contact avec leurs patients. Nous pouvons faire l'hypothèse que, soumis au secret médical, il était délicat pour eux de nous transmettre les coordonnées personnelles de ces derniers. D'autre part, malgré le recueil de coordonnées de patients, certains n'ont finalement pas donné suite à nos demandes d'entretiens pour des raisons qui nous sont inconnues. Finalement, nous n'avons pu nous entretenir qu'avec un nombre assez faible de patients et de proches. Ces difficultés de recrutement ont entraîné un déséquilibre entre le nombre d'entretiens réalisés avec les professionnels et ceux réalisés avec les patients et leurs proches. Dans les suites de cette étude, il serait donc intéressant d'inclure davantage la parole et l'expérience des patients et de leurs proches pour mieux croiser les regards sur notre objet d'étude et peut être ainsi identifier des questionnements éthiques spécifiques à cette population.

Ensuite, pour la réalisation des entretiens, les patients devaient avoir une capacité de concentration d'environ une heure (durée moyenne d'un entretien). Cela nous a d'une part, mises en difficulté pour obtenir le témoignage de patients jeunes atteints de la MH et de la MA. En effet, ces pathologies ont la particularité d'évoluer rapidement entraînant une succession de pertes et rendant alors difficile la

réalisation d'entretien. Nous pouvons alors regretter l'absence de patients atteints de la MH ainsi que leurs proches dans cette étude. D'autre part, cela implique que les patients interrogés n'ont encore que peu de pertes, ce qui induit un biais dans les résultats (impact modéré de la maladie dans la vie quotidienne, proches ne se trouvant pas encore en situation d'aidant, etc.).

Par ailleurs, malgré notre volonté d'investiguer la prise en soins en milieu rural, nous n'avons pu retenir qu'une seule structure correspondant aux critères d'inclusion de l'étude. En effet, nous avons contacté 28 Services de Soins Infirmiers à Domicile (SSIAD)¹⁴ sur l'ensemble de la BFC et seul un SSIAD a répondu favorablement, les autres ayant déclaré ne pas avoir de patients dans la fourchette d'âge retenue pour l'étude. Nous avons rencontré les mêmes difficultés auprès d'autres services de soins à domicile ainsi que des plateformes d'accompagnement et de répit¹⁵. Le fait qu'une seule structure corresponde aux critères de l'étude en milieu rural nous a, de fait, obligées à nous rapprocher des grands centres. Les professionnels rencontrés lors des entretiens exercent alors principalement leur activité au sein des CHU, ce qui peut constituer un biais dans les données récoltées.

Nous avons séparé nos résultats en trois parties. Dans un premier temps, nous évoquerons le vécu et l'expérience de la maladie à partir des huit entretiens conduits auprès de patients jeunes souffrant de MNE. Puis, nous nous intéresserons au ressenti de leurs proches et à la place qu'ils pensent occuper auprès de leur conjoint malade. Enfin, à partir des problématiques de terrain identifiées par les professionnels et au regard du vécu et de l'expérience des patients et des proches, nous avons identifié six grandes thématiques éthiques que nous développerons séparément.

¹⁴ Les SSIAD sont des structures médico-sociales, publiques ou privées à but lucratif ou non, assurant une prescription médicale, des prestations de soins infirmiers sous la forme de soins techniques ou de soins de base ou relationnels auprès : des personnes âgées de soixante ans et plus, malades ou dépendantes ; de personnes adultes de moins de soixante ans présentant un handicap ou une maladie chronique.

¹⁵ Les plateformes d'accompagnement et de répit (PFR) s'adressent aux proches aidants d'une personne âgée atteinte de la maladie d'Alzheimer ou de troubles apparentés, d'une personne atteinte d'une autre maladie neurodégénérative, une personne en perte d'autonomie. Source : « Les plateformes d'accompagnement et de répit », site de l'ARS Grand Est, consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://www.grand-est.ars.sante.fr/les-plateformes-daccompagnement-et-de-repit-pfr>

I- VÉCU ET EXPERIENCE DE LA MALADIE DES PATIENTS JEUNES

Les entretiens menés auprès des patients jeunes atteints de MNE nous ont permis de mieux comprendre leur parcours de soins et d'appréhender leur vécu depuis l'annonce de la maladie.

PHASE D'EXAMENS ET ANNONCE DIAGNOSTIQUE

L'annonce du diagnostic est un des sujets abordés les plus douloureux pour les patients interrogés lors des entretiens. Tous les patients se rappellent avec précision le contexte dans lequel ils ont appris ou deviné leur maladie. La phase et l'annonce diagnostiques laissent une empreinte indélébile et viennent marquer une rupture dans leur parcours de vie. Nous avons essayé de comprendre l'expérience de cette douloureuse annonce.

Les patients interrogés font part d'une forte insatisfaction quant aux conditions entourant la phase diagnostique et l'annonce de leur pathologie. Le diagnostic est souvent évoqué trop rapidement pour eux, avant que les investigations ne soient terminées. De plus, ils soulignent le ressenti d'une annonce diagnostique bâclée, après une phase trop longue d'investigation durant souvent plusieurs mois, voire plusieurs années. Ils décrivent avoir vécu une longue attente et qualifient le processus de pénible, d'incertain et de prolongé.

*« Après avoir vu mon médecin généraliste, il a rédigé une lettre, c'était la première fois que je ne pouvais pas voir ce qu'il avait écrit. Il m'a dit d'aller voir un neurologue. Je me suis doutée que ce n'était pas très bon. J'ai voulu prendre un rendez-vous, mais j'avais 6 à 9 mois de délais [...] Après cette longue attente, le neurologue que j'ai rencontré m'a fait les mêmes tests que mon généraliste et là, il me dit, c'est très probable que vous ayez Parkinson, donc là je suis rentrée c'était un peu la douche froide. »
(Patiente atteinte de la MP)*

Les patients soulignent également un manque d'humanité des professionnels perçus comme dénués d'empathie et décrivent un fort sentiment d'abandon durant la phase diagnostique. Certains disent ne pas avoir reçu d'informations ni d'explications approfondies lors de la phase de réalisation des examens ni lors de l'annonce. Ils dénoncent une approche trop médicale, trop formelle et impersonnelle.

« C'est surtout durant la réalisation des examens que ça a été affreux. Je suis arrivée en demandant si j'allais pouvoir voir quelqu'un après le PET Scan, ils n'ont pas été sympa, ils m'ont dit que non. Je pensais avoir les résultats juste après, mais non, du coup j'ai pleuré dans la salle d'attente, je ne pouvais plus me reprendre. La salle d'attente était ouverte sur un couloir où je voyais passer des soignants, il n'y en a pas un qui s'est arrêté. Je suis restée plus d'une heure. Les rares fois où j'ai pu me retrouver à l'hôpital, on est traité comme un bout de viande, un numéro, pas d'empathie rien ». (Patiente atteinte de la MP)

Durant la phase d'examens perçue comme longue et sans l'obtention de réelles informations avant et pendant leur réalisation, les patients s'attellent à se renseigner sur les examens prescrits et à réaliser un diagnostic personnel en essayant de se constituer un savoir par le biais d'autres moyens d'information que celui du professionnel de santé.

*« Quand je suis rentré à la maison, ça a été l'effondrement. On avait quand même regardé sur internet entre temps, avant que le diagnostic tombe on se renseigne quand même sur internet. »
(Patient atteint de la SLA)*

Durant la phase diagnostique, les patients ont ressenti une grande anxiété et un sentiment de peur face aux multiples examens à réaliser. Ceux-ci décrivent également la présence d'une forte angoisse et d'un sentiment de solitude durant cette période d'attente. Le soulagement de l'annonce du diagnostic de MNE, donnant une réponse aux symptômes vécus, parvient rapidement à s'effacer derrière le discours d'une évolution imprévisible de la maladie.

« Je l'ai vu blêmir et ne pas savoir me répondre. Il ne pouvait pas me donner de certitude. Le fait qu'il ne puisse pas me répondre à : est-ce que je vais pouvoir continuer à faire du sport ? Est-ce que je vais devoir rester en fauteuil ? Ça a été un pêle-mêle de sentiments, de colère, de tristesse parce qu'il n'y avait pas de projection. Je me suis retrouvée toute seule face à ça. » (Patiente atteinte de la SEP)

Après l'annonce de la pathologie, les patients dénoncent un sentiment de « travail terminé » de la part des neurologues ayant produit le diagnostic, sans pouvoir proposer une guérison complète et définitive ; l'imprévisibilité de l'évolution et la non-guérison rendant incertain le cours des trajectoires des patients.

« Lors de l'annonce il n'a pas été très empathique. Je lui ai fait répéter c'est ça quoi ? Il m'a dit, c'est la maladie de Parkinson, et je suis repartie comme ça. Il n'y a pas vraiment de suivi, j'ai du mal à voir le neurologue qui était pourtant accessible au début et puis il n'a rien à me proposer. » (Patiente atteinte de la MP)

MAINTIEN DES ACTIVITES QUOTIDIENNES ET PROFESSIONNELLES

Malgré l'annonce diagnostique vécue comme douloureuse, les symptômes de la pathologie ressentis par la grande majorité des patients interrogés sont, à ce jour, maitrisables et sont faiblement handicapants pour la réalisation des activités au quotidien, que ce soit dans la réalisation des tâches au sein du foyer, des activités de loisirs, mais également au travail. La majorité des patients atteints de ces pathologies n'a pas encore fait l'expérience d'une grande perte d'autonomie pouvant être liée à une réduction importante de leurs capacités fonctionnelles et/ou cognitives. Le maintien des activités sociales et professionnelles semble être un enjeu primordial pour les patients interrogés avec le souci de vivre le plus normalement possible. Ceux-ci parviennent à ce jour à maintenir une vie sociale normale en adaptant leur quotidien aux diminutions de leurs capacités.

Toutefois, pour certains patients interrogés, particulièrement ceux atteints de la SEP et de la SLA, la maladie a engendré certaines conséquences sur les activités qui étaient réalisées avant l'apparition de la pathologie, notamment concernant l'activité professionnelle et les loisirs. Il n'a pas toujours été possible pour ces patients de maintenir l'emploi qu'ils occupaient et leurs activités antérieures.

*« La SEP, elle a tout changé, dans le sens où je n'ai jamais pu reprendre le hand-ball, je n'ai jamais pu reprendre la danse à haut niveau. J'ai pu re danser, faire du sport, mais ne plus en faire ma vie. Elle a tout changé par rapport à ma vie professionnelle puisque je projetais de faire du sport à haut niveau avant de devoir me réorienter par la suite. »
(Patiente atteinte de la SEP)*

Certains patients étaient déjà en arrêt-maladie avant la pose du diagnostic, car ils étaient dans l'incapacité de mener à bien leur activité professionnelle avec l'apparition des symptômes de plus en plus handicapants.

Il faut souligner qu'un certain nombre de patients parviennent à réorganiser leur parcours de vie à travers des réaménagements et des réorientations afin de continuer à mener une vie sociale et professionnelle malgré la présence de la maladie. Le maintien de l'activité professionnelle représente un enjeu primordial pour eux, car il confère un statut social souvent essentiel au maintien de leur inscription en société et du sentiment de normalité. Pour maintenir le plus longtemps possible leur activité professionnelle, malgré les fluctuations et les périodes de crise, les patients ont notamment anticipé les possibles complications en remplissant leur dossier à la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)¹⁶ ou en révélant leur pathologie dans leur cercle professionnel.

« J'ai tout de suite annoncé ma maladie à mon employeur parce qu'assez rapidement vous savez, il y a des bilans et on vous demande ce qu'on voit comme évolution professionnelle dans le futur. Donc, j'ai expliqué ce qu'il se passait et elle m'a dit qu'elle m'accompagnerait, qu'il n'y avait pas de soucis. » (Patiente atteinte de la MP)

Par ailleurs, les patients rencontrés luttent au quotidien contre les potentielles pertes qu'engendre la pathologie et ont la volonté « de vivre comme avant », notamment au niveau de leurs activités sociales. Même si certains projets de vie ont été bouleversés par l'arrivée de la maladie, il s'est mis en place au fil du temps une sorte d'adaptation à l'incertitude. Les patients effectuent des changements, notamment avec la mise en place de l'adaptation du foyer pour continuer à vivre avec la maladie sans

¹⁶ La Maison Départementale des Personnes Handicapées accueille, informe, accompagne et conseille les personnes handicapées et leurs proches et leur attribuent des droits.

devoir renoncer à leur indépendance et à l'obligation d'un recours à un tiers. Globalement, il s'agit de faire en sorte que la maladie soit une des facettes de la vie, mais que la vie ne se résume pas à elle.

AUTONOMIE DE CHOIX PAR RAPPORT AU TRAITEMENT ET AU SUIVI MEDICAL PROPOSE

Les patients mettent également en avant la notion de choix afin d'avoir un sentiment de contrôle sur la maladie. Pour certains, le système de santé n'est pas considéré comme une ressource pouvant aider à gérer les effets délétères de la maladie. Certains traitements proposés pour pallier aux symptômes de la pathologie sont envisagés comme une difficulté supplémentaire avec des effets secondaires et des contraintes venant ajouter un nouveau poids à la maladie déjà présente.

« Avec le traitement qu'on m'a proposé, avec un volume de cortisone tous les mois, je suis passée d'un physique de sportive à un Bibendum. Je suis passée de quelqu'un d'hyper tonique à quelqu'un de lourd et d'essoufflé avec une masse musculaire qui a fondu et puis aussi avec un dégoût de soi par rapport au regard des autres et par rapport à son corps qu'on ne reconnaît pas donc il y a beaucoup de choses qui viennent s'ajouter à la maladie. La maladie nous transforme déjà physiquement et les traitements aussi. » (Patiente atteinte de la SEP)

Face aux contraintes de la maladie et à celles des traitements, les malades estiment parfois devoir opérer des choix. La gestion quotidienne de la maladie, c'est-à-dire le travail effectué par le malade, se fait davantage à partir de critères sociaux que médicaux. Ainsi, les traitements ne sont pas automatiquement acceptés par les malades, mais sont évalués dans leurs conséquences¹⁷.

Quelques patients interrogés se sont d'ailleurs tournés vers des médecines non allopathiques, ne trouvant pas de réponse adaptée dans l'accompagnement de leur pathologie incurable et dénonçant une non-prise en compte de leurs plaintes de la part des médecins, notamment sur les symptômes ressentis et les effets secondaires des traitements entrepris. Les patients soulignent le manque d'écoute et de soutien de certains professionnels de santé concernant les symptômes qui sont souvent minimisés, voire niés dans leur réalité.

« La prise en compte de ce qu'on dit n'est pas effective. C'est, par exemple, la négation des symptômes, enfin des effets secondaires. Quand je dis que je ressens ça, ça et ça et qu'on me dit : "oh oui, mais ça va passer." Enfin ça fait quand même trois semaines ! » (Patiente atteinte de la SEP).

¹⁷ Baszanger, I. (1986) Les maladies chroniques et leur ordre négocié. Dans : *Revue française de sociologie*, 27-1. pp. 3-27.

Ainsi, les relations avec les professionnels de santé sont globalement perçues de manière négative par les patients interrogés. Elles sont vécues comme difficiles et fluctuantes et sont même parfois caractérisées comme non essentielles.

*« Je ne vois plus que très rarement le neurologue, car il ne m'apporte pas grand-chose. Je le conserve parce que je ne suis pas sûre qu'il y ait beaucoup de neurologues qui soient capables d'entendre qu'on n'a pas envie de prendre des médicaments allopathiques et lui il a bien voulu. »
(Patiente atteinte de la MP)*

Ne trouvant pas de réponse appropriée à la prise en charge de leur maladie dans la médecine occidentale, et craignant les effets secondaires des médicaments conventionnels, certains patients se tournent vers des traitements non allopathiques pour essayer d'atténuer les effets négatifs de la pathologie sur leur corps et leur quotidien. Les patients interrogés qui choisissent de soulager les symptômes de leur maladie par des solutions alternatives sont généralement à un stade où les symptômes sont peu importants, sans impact majeur sur leur vie quotidienne. Ils s'affranchissent ainsi d'un suivi purement médical et de traitements contraignants et refusent une prise en charge conventionnelle qui viendrait interférer négativement avec leur vie personnelle, socio-familiale et professionnelle.

« Je vais dans un centre faire de la méditation, ça m'aide à me sentir mieux. Je la pratique aussi à la maison, c'est ce qui me permet d'avancer avec un petit peu de confort et ça m'aide à surmonter la maladie heureusement ». (Patient atteint de la SLA)

Les patients s'excluent parfois eux-mêmes d'une prise en charge médicale et d'un maintien de lien avec un professionnel de santé par peur de jugement et/ou de manque de compréhension des choix qui viendraient s'opposer à la prescription conventionnelle proposée par le médecin.

Le refus de traitement peut poser problème au professionnel de santé qui y est confronté. En effet, le médecin doit affronter un dilemme éthique né d'un conflit entre droit du malade et devoir du médecin, auquel sa formation et sa pratique ne l'ont pas habitué : le droit inaliénable du malade à la reconnaissance et au respect de son autonomie se trouve en opposition au devoir irréductible du médecin de préservation de la vie avec la mise en place d'un traitement adéquat aux problèmes de

santé du patient¹⁸. Dans ces circonstances, le médecin peut être tiraillé entre laisser se dégrader une situation pathologique au motif de respect de l'autonomie du patient ou passer outre ce refus au nom de ce qui lui semble être l'intérêt du patient. Il peut tenter d'exercer une contrainte, passer outre un refus exprimé « timidement » et ainsi imposer ses propres choix au malade contre son gré¹⁹. Il revient donc au médecin d'ajuster les soins avec le patient en tenant compte de son identité et en respectant ses choix tout en essayant de chercher un compromis.

A RETENIR

Les patients rapportent un manque de soutien de la part des professionnels et un sentiment d'abandon et de solitude vécu pendant la phase d'examens et après la pose du diagnostic. L'annonce d'une MNE représente pour le patient une double sentence. D'une part, il apprend qu'il est atteint d'une maladie inéluctablement dégradante et d'autre part, il fait face à une incertitude du médecin quant à l'évolution de sa pathologie dans le temps. La prise en charge des patients est exclusivement médicale avec la mise en place de traitement pour pallier aux symptômes de la maladie alors que celle-ci vient impacter au fil du temps une multitude de champs de la vie quotidienne. Les patients expriment le souhait d'une prise en charge globale sous-entendant une aide qui ne se limite pas à l'aspect clinique mais un accompagnement psychique et social afin de leur permettre d'avoir accès aux aides et aux droits dont ils peuvent bénéficier.

¹⁸ Boles JM. (2010) Refus de traitement. Dans : Enjeux éthiques en réanimation. Springer, Paris.

¹⁹ Boles JM. (2009) Refus de traitement : le cas de Monsieur S. Em-consult, 173-179.

II - DES CONJOINTS DE JEUNES PATIENTS QUI NE SE RECONNAISSENT PAS DANS LE STATUT D'AIDANT

Lors de la réalisation de notre étude de terrain, il nous a semblé pertinent d'apporter une attention particulière aux proches des patients jeunes interrogés, principalement parce que les MNE viennent peu à peu impacter l'autonomie du patient, ce qui le rend progressivement dépendant de ses proches. Le témoignage de ces derniers, qui sont généralement considérés comme des aidants quand le patient devient dépendant, nous est apparu très intéressant, dans un contexte d'émergence de questionnements sur la place et le rôle de l'aidant, notamment dans les situations particulières de patients jeunes dont les proches sont habituellement les conjoints.

Le statut de proche aidant est défini par l'article L.113-1 du code de l'action sociale et des familles relatif à l'adaptation de la société au vieillissement : *« Est considéré comme proche aidant d'une personne âgée son conjoint, le partenaire avec qui elle a conclu un pacte civil de solidarité ou son concubin, un parent ou un allié, définis comme aidants familiaux, ou une personne résidant avec elle ou entretenant avec elle des liens étroits et stables, qui lui vient en aide, de manière régulière et fréquente, à titre non professionnel, pour accomplir tout ou une partie des actes ou des activités de la vie quotidienne. »*

La majorité des patients jeunes rencontrés lors de notre enquête n'a pas encore une perte d'autonomie assez conséquente pour que nous puissions considérer le conjoint interrogé comme un proche aidant selon la définition de ce statut. De plus, certains patients rencontrés vivaient seul sans la présence d'un(e) conjoint(e) ou d'un proche intervenant pour palier à une forte dépendance.

Lors des entretiens, nous avons laissé le choix aux proches interrogés de se catégoriser eux-mêmes afin de ne pas influencer leurs positions au sein de la relation avec le patient. Les proches interrogés ne s'identifient pas sous le statut de proche aidant. Au contraire, ils valorisent le maintien de l'autonomie de leur conjoint(e) en essayant d'interférer le moins possible dans la gestion du quotidien de la personne malade. Le conjoint ne perçoit pas le patient sous le prisme de la vulnérabilité engendrée par la pathologie, mais souligne davantage l'importance de la préservation de son autonomie.

*« Si je fais un peu plus de choses à la maison, c'est surtout parce que je suis plus présent à la maison. Mais, elle fait quasiment tout, elle peut tout faire. Au contraire j'aurais plutôt tendance à la laisser faire les choses parce qu'après je pense que ça fait boule de neige, on s'enferme dans la maladie et puis on en fait de moins en moins. »
(Conjoint d'une patiente atteinte de la MP)*

De plus, l'arrivée de la maladie n'a pas provoqué une nouvelle répartition des rôles dans la relation d'aide au quotidien entre conjoints. Les aides présentes sont davantage perçues comme de l'aide dite « naturelle » pensée comme une simple répartition des tâches au sein d'un couple. Le proche ne se sent pas dépossédé de son rôle de conjoint pour endosser celui d'aidant.

« Est-ce que ça fait partie d'un couple de participer aux tâches ménagères ou est-ce que c'est aider une personne qui a des faiblesses médicales ? Est-ce que, quand je l'aide au quotidien, c'est jouer au prince charmant ou est-ce que c'est prendre en compte son handicap ? Mettre la table par exemple, je vais avoir le réflexe, mais c'est une aide que je pourrais avoir avec n'importe qui. Est-ce que c'est lié au handicap ou est-ce que simplement je fais attention à l'autre quel qu'il soit ? C'est vraiment compliqué à juger. » (Conjoint d'une patiente atteinte de SEP)

Les proches des patients ne se reconnaissent pas sous ce statut et sous cette identité d'aidant car les changements induits par la maladie sont facilement compensés par des aides matérielles et par une réorganisation du cadre de vie, notamment de l'habitat. La MNE modifie au fil du temps l'espace de vie, mais le patient et le conjoint s'adaptent avec la mise en place d'aménagements pour continuer à conserver l'autonomie au quotidien.

« Quand nous décidons de quelque chose, sa maladie est prise en compte. Par exemple, quand on a sélectionné le logement, en termes de place, un étage avec un ascenseur, etc. On a choisi ce logement-là parce qu'il avait un pré aménagement pour un fauteuil. On a un logement sur deux niveaux, elle peut être totalement autonome, le jour où il y aura besoin, il y a déjà la rampe et tout l'équipement ». (Conjoint d'une patiente atteinte de la SEP)

L'obligation de recours à une aide humaine résonne pour les patients jeunes comme la sentence ultime du processus de perte de l'autonomie. Les proches participent donc à la valorisation de l'autonomie non pas par leur investissement en tant qu'aide, mais en tant que soutien pour préserver une relation de couple non déterminée par la maladie. Les patients mettent également un point d'honneur à réaliser les tâches du quotidien sans devoir faire intervenir l'aide de leur conjoint. Ils travaillent à garder leur indépendance en effectuant des efforts pour maintenir un état similaire à la normalité. De plus, les patients jeunes rencontrés, notamment ceux souffrant de la SEP et de la MP, ne se situent pas dans une situation d'extrême dépendance qui procure un engagement des proches avec une aide prenant de plus en plus d'ampleur et se révélant indispensable. La majorité des proches rencontrés

n'est donc pas encore engagée dans une aide qui relève de la notion de proche aidant. Les proches des patients se réfèrent notamment à la normalité qui régissait leur vie avant la maladie pour souligner que l'aide naturelle apportée avant la pathologie n'a pas évolué. Le partage des tâches dans la relation de couple ne s'est pas modifié et les habitudes de vie n'ont pas été entravées bien que la maladie fasse en soi obstacle à la normalité. Aussi, le curseur relationnel ne s'est pas déplacé pour procéder au glissement de rôle de conjoint au rôle d'aidant. Au contraire, la relation de couple entre le conjoint et le patient s'intensifie pour ne pas laisser entrer la maladie dans l'intimité et dans le mode de vie du couple.

A RETENIR

Les conjoints valorisent l'autonomie et essaient de s'immiscer le moins possible dans le quotidien des malades. Cependant, les MNE s'installent de manière insidieuse, les troubles font leur apparition discrètement et très progressivement sans que les proches ne s'en aperçoivent. Au stade initial de la maladie, les personnes qui côtoient le patient, pallient les troubles sans vraiment les identifier. Nous pouvons supposer qu'au fil du temps, ils s'installent dans un rôle d'accompagnant attentif pour devenir, de manière aussi insidieuse que l'installation de la maladie, des aidants²⁰. L'impact de la maladie provoque au fur et à mesure du temps des risques pour la relation de couple. Comment trouver l'aide juste, précisément là où l'autre en est aujourd'hui dans ses capacités ? Comment ne pas le laisser en difficulté tout en essayant d'empiéter le moins possible dans son espace privé ? Comment préserver l'amour et la relation quand les soins prodigués par le conjoint relèvent de ceux d'un soignant ?

²⁰ Ostrowski, M. & Mietkiewicz, M. (2013). Du conjoint à l'aidant : l'accompagnement dans la maladie d'Alzheimer. *Bulletin de psychologie*, 525, 195-207.

III - LES ENJEUX ETHIQUES DE LA PRISE EN CHARGE DES MNE SOULEVES PAR LES PROFESSIONNELS

Les résultats de cette étude sont issus majoritairement des problématiques exprimées par les professionnels lors des entretiens ; ces dernières seront présentées dans cette partie et illustrées par le vécu et l'expérience de la maladie des patients et de leurs proches.

L'incurabilité et l'évolution incertaine de la maladie confrontent les professionnels de santé à des questions de nature éthique à différentes étapes du parcours de soins du patient. Nous avons identifié six thématiques correspondant aux questionnements éthiques rencontrés de manière successive durant ce parcours.

1. LA DEMARCHE DIAGNOSTIQUE

Dans le cadre de la démarche diagnostique, deux cas de figure peuvent se présenter. D'une part, il peut s'agir de patients asymptomatiques chez qui un bilan met en évidence une MNE à sa phase pré-clinique. Cette découverte peut être faite soit de façon fortuite au décours d'un examen pour une autre raison, soit dans le cadre d'un dépistage, forcément consenti par le patient, dans un contexte de forme familiale de MNE (par exemple antécédents de MA dans la famille survenue avant l'âge de 65 ans) ou de maladie héréditaire (comme la chorée de Huntington). D'autre part, il peut s'agir de patients symptomatiques pour lesquels le diagnostic de MNE tarde à être posé du fait de sa fréquence très basse avant 60 ans.

LE DIAGNOSTIC PRECOCE CHEZ LES PATIENTS JEUNES

La démarche d'objectivation contribuant au diagnostic des MNE a considérablement évolué ces dernières années. Les critères s'affinent, les méthodes médicales et neuropsychologiques de dépistage se précisent. On sait aujourd'hui détecter une maladie cognitive avant la perte de l'indépendance au travers de divers examens plus ou moins invasifs pour la personne qui doit les réaliser. Les centres diagnostiques sont aujourd'hui capables de détecter précocement les MNE. Cependant, ces maladies ne peuvent bénéficier que de traitements à visée symptomatique, car il n'a pas encore été découvert à ce jour de traitements curatifs pour guérir ces pathologies²¹. Les

²¹ Mure-Petitjean, C., Le Dastumer, B., Noël, J. & Ankri, J. (2007). Pourquoi et comment donner une place à l'annonce diagnostique d'une maladie neuro-dégénérative au sein d'une consultation mémoire ?. *Gérontologie et société*, 2 (2), 145-162.

professionnels de santé rencontrés, notamment les neurologues, nous ont appris que pour les MNE, le processus pathologique à l'origine de celles-ci commence plusieurs années avant que les symptômes de la maladie ne deviennent apparents. Les recherches outillent aujourd'hui les cliniciens de marqueurs biologiques, les biomarqueurs, qui sont assez étroitement corrélés avec les processus pathologiques. Ils sont donc le témoin de la maladie avant que cette dernière n'apparaisse.

Nous avons relevé chez les neuropsychologues un questionnement concernant le diagnostic précoce de la MA chez le sujet jeune. Le diagnostic de la MA comporte trois volets complémentaires : un bilan neuropsychologique, une imagerie cérébrale et une ponction lombaire avec recherche de marqueurs biologiques. Le bilan neuropsychologique est généralement demandé en première intention quand un patient a une plainte mnésique. Il permet d'évaluer les fonctions cognitives. L'imagerie par Résonance Magnétique (IRM) recherche une atrophie hippocampique qui peut être classifiée et qui est très en faveur du diagnostic de MA. La ponction lombaire, qui n'est que rarement faite à visée diagnostique chez les patients âgés ayant des tests psychométriques, et une IRM cérébrale compatibles avec une MA permettent de rechercher des marqueurs biologiques (protéine tau et peptide bêta-amyloïde) qui sont spécifiques de la maladie. Aujourd'hui les scientifiques savent qu'il existe une phase silencieuse pendant laquelle les perturbations biologiques des cellules ne sont pas reflétées par des signes cliniques chez les patients atteints. La MA est donc initialement une maladie biologique du cerveau où les signes cliniques ne sont que des complications assez tardives d'une maladie évoluant depuis 10 à 20 ans. Il est évident pour tous que cette maladie préexiste depuis de nombreuses années avant qu'elle ne puisse entraîner, à un stade plus prononcé de son retentissement, un syndrome démentiel qui évolue vers une perte d'autonomie. Ainsi, il est aujourd'hui possible, en partant d'une plainte du patient, d'identifier une MA avant même que celle-ci ne soit suffisamment avancée pour avoir un réel impact sur l'autonomie de l'individu qui présente la plainte²².

Certains neuropsychologues rencontrés nous affirment donc qu'une personne jeune peut, aujourd'hui, avoir un bilan neuropsychologique non inquiétant, sans perte d'autonomie et avoir, *a contrario*, les résultats d'une ponction lombaire indiquant les marqueurs de la maladie sans symptômes cliniques.

« Aujourd'hui, on arrive avec des gens qui n'ont pas de critères cliniques de la maladie d'Alzheimer, mais on a une ponction lombaire qui indique des marqueurs indicateurs d'une maladie d'Alzheimer, ça me pose problème, car du coup, le médecin il faut bien qu'il dise quelque chose au patient. » (Neuropsychologue d'un CHU)

Cette situation très inconfortable pour les professionnels vient engager des questionnements d'ordre éthique, notamment lorsqu'il s'agit d'annoncer un diagnostic précoce d'une maladie incurable à des patients jeunes étant encore en activité professionnelle, ayant une famille et parfois encore des enfants

²² Novella, J., Blanchard, F., Quignard, É., Mahmoudi, R., Kack, M. & Dramé, M. (2009). Le diagnostic précoce de la maladie d'Alzheimer modifie l'approche de la maladie. *Gérontologie et société*, 1 (1-2), 177-182.

en bas âge. Elle pose les questions du « *pourquoi et comment dire ?* », notamment quand le médecin s'apprête à apporter un diagnostic précoce chez des sujets très peu symptomatiques.

L'annonce du diagnostic est la première étape de l'information donnée au patient qui vient représenter un véritable choc pour lui ; l'annonce marquant la fin d'un temps de la vie où la maladie était absente. Elle bouleverse toutes les sphères de la vie de l'individu tant dans la sphère personnelle, familiale, professionnelle et sociale, mais également du point de vue des répercussions matérielles.

L'annonce de la maladie par le médecin est la première étape de l'information jugée obligatoire, car il s'agit d'un droit de la personne et d'un devoir du médecin encadré par la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé qui stipule que :

- ✓ « *Toute personne a le droit d'être informée sur son état de santé* » (Code de la santé publique - Art L.111-2) ;
- ✓ « *Aucun acte médical ni aucun traitement ne peut être pratiqué sans le consentement libre et éclairé de la personne* » (Code de Santé Publique — Art. L. 1111-4) ;
- ✓ « *Cette information incombe à tout professionnel de santé dans le cadre de ses compétences et dans le respect des règles professionnelles qui lui sont applicables.* » (Code de Santé Publique - Art L. 1111-2) ;
- ✓ « *Cette information est délivrée au cours d'un entretien individuel.* » (Code de Santé Publique — Art. L. 1111-2) ;
- ✓ « *Cette information porte sur les différentes investigations, traitements, ou actions de prévention qui lui sont proposées, leur utilité, leur urgence éventuelle, leurs conséquences, les risques fréquents ou graves normalement prévisibles qu'ils comportent ainsi que sur les autres solutions possibles et sur les conséquences prévisibles en cas de refus* » (Code de Santé Publique — Art. L. 11)²³.

Lors d'une consultation d'annonce, le médecin est donc tiraillé entre son savoir, l'intérêt du patient et la loi. Il se doit d'informer le patient de manière claire sur la nature de sa maladie, son évolution et ses conséquences possibles en termes de pertes successives, sans pouvoir prédire avec certitude la vitesse d'évolution de la maladie. Il doit évoquer l'absence à l'heure actuelle de traitement curatif. Ces annonces doivent se faire progressivement, en plusieurs étapes, selon le rythme d'assimilation et de demandes propre à chaque patient, et ne doivent pas anéantir tout espoir. Ce « droit à l'espoir », valable pour tout malade, est encore plus vital chez des patients jeunes qui ont en tête de nombreux projets et qui pourront éventuellement bénéficier d'avancées thérapeutiques pendant leur maladie.

Malgré toute l'humanité et la bienveillance avec lesquelles peut se faire l'annonce diagnostique, il reste légitime de chercher à évaluer les bénéfices et les risques associés à l'annonce d'une maladie incurable chez un patient jeune qui n'a encore que des troubles mineurs.

²³ Giraudet, J.-S. (2006). Annonce du diagnostic d'une maladie chronique à un patient. *Synoviale*, n° 151.

Est-il judicieux de transmettre les résultats des examens au patient jeune présentant des troubles mineurs ? Cette information ne peut-elle pas provoquer des effets psychologiques et socio-économiques dramatiques chez le patient jeune ?

ERRANCE ET RISQUE ACCRU DU DIAGNOSTIC TARDIF POUR LES PATIENTS JEUNES

Cette étude nous a également montré qu'*a contrario* de ce que nous venons d'expliquer, beaucoup de MNE étaient diagnostiquées à des stades déjà très avancés. Le diagnostic des patients jeunes est souvent tardif, car il est jugé comme « hors norme ». Les symptômes décrits par les patients jeunes sont déroutants puisqu' ils ne correspondent pas aux critères diagnostiques classiques de la maladie chez un sujet plus âgé.

« Contrairement aux gens âgés, quand les gens sont jeunes, on a tendance à penser que c'est peut-être autre chose qu'une maladie neuro-évolutive. C'est une maladie qui est considérée comme une maladie de gens âgés donc en fait ces gens-là, avant d'être diagnostiqués il y a une longue errance. » (Infirmière d'un CHU)

Les patients jeunes ont la particularité d'être en activité professionnelle quand les premiers troubles font leur apparition. Le milieu professionnel est un environnement qui vient parfois alerter sur certains signes relatifs à la présence d'une MNE. La maladie peut, dans le sens inverse, avoir des conséquences sur l'insertion et le maintien de la personne jeune dans l'emploi. La plupart du temps, les premiers symptômes relevés dans le cadre du travail sont souvent masqués par l'individu, celui-ci essayant de compenser les troubles qui peuvent le mettre en difficulté dans son activité professionnelle.

« J'ai l'exemple d'une dame qui était commerciale dans un journal ; la société a été liquidée, alors elle a tenté de faire différents métiers mais elle n'arrivait pas à acquérir les nouveaux outils informatiques et donc ils ne renouvelaient pas son CDD. » (Infirmière d'un CHU)

Lorsque les premiers troubles font leur apparition, les médecins évoquent souvent une étiologie psychiatrique avant de penser à une maladie neurologique chez les patients jeunes, ce qui peut conduire à un diagnostic de dépression ou de souffrance au travail et à une mauvaise orientation dans le parcours de soins. Pour les professionnels, l'identification tardive de la pathologie se retrouve très souvent préjudiciable pour le patient jeune sur un plan médico-social, la maladie non diagnostiquée pouvant entraîner licenciement, arrêt de travail, démission et difficultés financières.

De plus, le retard et parfois l'absence de diagnostic engendrent un risque de décompensation brutale pour le patient non pris en charge.

« Les patients jeunes peuvent faire d'authentiques dépressions parce qu'ils peuvent avoir des difficultés au travail, avoir l'impression qu'il se passe quelque chose, mais ne pas savoir ce qu'il se passe donc ils peuvent avoir des vraies dépressions réactionnelles. Mais ça peut aussi justement être les premiers symptômes de la maladie, car il y a des symptômes de la dépression qui peuvent mimer la pathologie donc c'est là où le diagnostic il peut être différé ». (Neurologue d'un CHU)

L'errance et l'annonce tardive engendrent également chez le patient jeune de l'anxiété quand les troubles mentionnés ne font pas écho à un diagnostic.

La plupart du temps, les MNE chez le sujet jeune s'inscrivent dans un parcours complexe où le patient doit avant tout réussir à se faire entendre et être cru dans ce qu'il perçoit comme anormal. Il est également pris dans une souffrance occasionnée par ces phases d'incertitudes.

*« J'ai fait une dépression parce que je trouvais que mon corps il n'était plus normal et ça m'a emmené vers une dépression pendant un an, deux ans parce qu'on ne savait pas. Ça a duré un an et demi avant qu'ils mettent un nom sur la maladie. Donc dépression sur dépression et dur à vivre parce que moi je me sentais diminué et pas de réponses. »
(Patient atteint de la SLA)*

Selon les professionnels de santé, la pose du diagnostic de MNE par le neurologue est en réalité souvent une révision d'un diagnostic erroné posé précédemment ou la reconnaissance d'une maladie chez une personne considérée jusque-là comme non malade malgré la plainte. Souvent, les professionnels rencontrent des patients jeunes en errance et en souffrance psychologique à cause du retard de diagnostic.

Même si l'annonce diagnostique représente une sentence difficilement supportable pour les patients jeunes, elle est essentielle pour éviter la stigmatisation du patient dans son milieu de travail et permettre de requalifier ce qui peut être perçu comme des fautes professionnelles. La pose du diagnostic donne aux personnes la possibilité d'organiser leurs vies futures et de devenir « acteurs de leur maladie » plutôt que d'en subir les bouleversements sans compréhension. Le diagnostic offre également la mise en place d'aides psychologiques et médicales malgré l'absence de traitement curatif afin de pouvoir malgré tout, gagner une stabilité dans l'existence. Pour finir, il permet une

reconnaissance de l'incapacité de travail du patient et ouvre les droits à un ensemble de dispositifs et de soutiens indispensables — parcours de soins, accompagnement social, aides financières.

L'errance diagnostique des patients jeunes présentant des troubles cognitifs les expose donc à une perte de chance à plusieurs niveaux. Tout d'abord au niveau de la santé avec une évolution clinique péjorative, l'installation de complications et de handicaps. Ensuite, au niveau de l'adaptation de l'environnement du patient et enfin, dans la préservation de son insertion en société.

A RETENIR

Certaines MNE sont aujourd'hui diagnostiquées précocement grâce à l'avancée des techniques médicales, notamment par la multiplication des quantifications des biomarqueurs. Même si le diagnostic précoce permet au patient de prendre des dispositions quant à sa vie future et rend possible la mise en place au plus tôt d'une prise en charge, « *l'annonce d'une maladie marque une rupture sociale et génère de la violence et des déséquilibres* »²⁴. Le diagnostic précoce soulève de nombreuses questions éthiques chez les professionnels de santé, notamment à propos de l'utilité de délivrer trop tôt un diagnostic potentiellement anxiogène à des patients jeunes sans traitements curatifs à proposer. *A contrario*, en raison de son caractère « hors norme », le diagnostic de MNE chez les patients jeunes est souvent formulé trop tardivement, quand les troubles sont déjà trop handicapants pour continuer à mener une vie sociale, familiale et professionnelle.

Ainsi, la pose du diagnostic de MNE pour des patients jeunes soulève de véritables tensions éthiques dans le sens où celle-ci est souvent réalisée soit trop tôt, soit trop tard.

Il y a un véritable enjeu de reconnaissance de ces troubles chez le patient jeune afin de permettre l'accès aux droits et à la prise en charge nécessaire.

²⁴ Espace éthique région Ile-De-France. (2014). Interventions précoces, diagnostics précoces – Approches éthiques et sociétales de l'anticipation de la maladie d'Alzheimer et des maladies neurodégénératives. *Les cahiers de l'espace éthique*.

2. LE CARACTERE GENETIQUE DE LA MALADIE DE HUNTINGTON

PRATIQUER DES TESTS GENETIQUES SUR UNE PERSONNE ASYMPTOMATIQUE

Pour les maladies à début tardif, le Diagnostic Pré-Symptomatique (DPS) représente un champ d'application pour la génétique médicale. « *Le diagnostic présymptomatique s'applique aux situations dans lesquelles la révélation d'un résultat défavorable est synonyme de l'apparition inéluctable d'une maladie au cours de la vie. Les personnes concernées sont donc asymptomatiques ou, éventuellement, n'ont pas conscience des signes déjà présents de l'affection* »²⁵. Le DPS s'inscrit en France dans le cadre du décret 2000-570 du 23 juin 2000 qui fixe les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne. Les diagnostics de plus en plus précis ne permettent toutefois pas de pronostic quant à la variabilité d'expression de la maladie ni sa survenue. Le conseil génétique²⁶, dans le cadre de ces tests prédictifs, repose sur l'identification préalable de la mutation responsable de la maladie dans la famille. Autrement dit, cette méthode offre la possibilité de connaître son statut génétique avant d'être malade.

La MH est la première maladie neurogénétique pour laquelle un DPS a été possible dans l'histoire de la médecine. Dans le cas de cette maladie, la médecine se trouve confrontée à un paradoxe : prédire plus ou moins longtemps à l'avance l'apparition de symptômes pour lesquels il n'existe pas encore de mesures curatives ou préventives à proposer après la réalisation du test. Cette absence de traitement accentue les questionnements éthiques, notamment pour les MNE héréditaires à révélation tardive telle que la MH. La réalisation de tests présymptomatiques engendre en effet une relation clinique nouvelle et complexe qui interroge à la fois la pratique médicale et l'identité des personnes qui consultent. « *Recevoir des patients qui ne se plaignent de rien est une nouveauté en médecine et une particularité des consultations de génétique présymptomatique* »²⁷. La pratique des tests peut modifier les enjeux de travail des cliniciens en introduisant le caractère incertain qui domine ces situations : « *la relation médicale traditionnelle se voit complètement bouleversée par ces nouvelles pratiques puisque le médecin ne sait pas où se situe le bien pour celui ou celle qui n'est pas encore malade, mais qui vient le consulter à propos de son statut génétique* »²⁸.

²⁵ Harper, P.S. (1997), What do we mean by genetic testing?, *J Med Genet*, 34, 749-52.

²⁶ Le conseil génétique est le processus par lequel des patients ou des parents présentant un risque de maladie héréditaire sont conseillés et informés de la nature des conséquences de cette maladie, de la probabilité de la développer ou de la transmettre à leur descendance et des options qui se présentent à eux en matière de planification de vie et de planification familiale, de manière à prévenir la maladie ou améliorer leur situation.

²⁷ Héron, D., Gargiulo, M. (2009), Tests génétiques et médecine prédictive : quels enjeux ? *Laennec*, 57 (3), 21-38.

²⁸ Akrich, M., Paterson, F., Rabeharisoa, V., *op. cit.*

« Pour l'éthique aussi par rapport à la génétique, c'est une problématique en se disant : jusqu'où on va dans la génétique ? On fait des prélèvements, parfois on découvre des mutations auxquelles on n'aurait pas forcément pensé. Est-ce qu'il faut aller prélever les gens qui ne sont pas symptomatiques ? » (Neurologue d'un CHU)

L'incertitude d'une situation dans laquelle la détermination de ce qui est bien pour le patient échappe au champ d'expertise du médecin amène à une réflexion sur le réaménagement de son positionnement et au développement d'un accompagnement collégial et pluridisciplinaire associant notamment des psychologues et psychiatres. L'enjeu de cet accompagnement est de fournir à la personne qui envisage un test les meilleures conditions pour cheminer vers ce qu'elle décidera être le mieux pour elle-même. Le discours des professionnels correspond au protocole mis en place dans le cadre des DPS. Ces protocoles permettent un cadrage éthique auquel peuvent se référer les professionnels avec des caractéristiques notamment temporelles.

La notion de temps long permet également pour le professionnel de santé de s'assurer que le patient est sûr de son choix puisque cette temporalité laisse la place à la maturation de sa décision, ce qui permet de préserver son autonomie. Il peut d'ailleurs décider d'interrompre le processus à tout instant, jusqu'au moment de l'annonce.

« Le patient peut à tout moment arrêter parce que ce n'est pas une démarche diagnostique comme quand on est malade et qu'on veut savoir, là ça va chambouler la vie puisqu'on va apprendre qu'on est atteint d'une maladie qu'on développera sans savoir quand exactement, surtout chez les jeunes. » (Psychologue d'un CHU)

Les professionnels que nous avons rencontrés se situent dans une approche du DPS qui consiste à considérer que la décision est une étape dans un long processus qui amène peu à peu les personnes à réaliser, prendre conscience de ce que signifie cette maladie dans leur vie et la manière dont le DPS peut en modifier le cours. Dans cette approche, il se construit un cheminement partagé entre les soignants et les personnes concernées afin de voir ensemble les bénéfices et les risques apportés par le diagnostic. Il y a alors une appréciation du professionnel concernant la temporalité du DPS. L'analyse éthique consiste à passer en revue les différentes options qui se présentent, passer un test génétique, transmettre les résultats en anticipant leurs effets sur le patient et ses proches et en évaluant le poids relatif des bénéfices et des risques qui leur sont associés. Deux caractéristiques temporelles sont des constantes des protocoles présentés : la nécessité de prendre son temps et celle de dissocier dans le temps la phase d'information et les phases suivantes du protocole²⁹.

²⁹ Akrich, M., Paterson, F., Rabeharisoa, V., *op. cit.*

Le DPS dans le cas de la MH peut être appréhendé comme l'occasion d'une réflexion individuelle et familiale sur les différents futurs qui s'ouvrent aux personnes concernées, de soupeser ce qu'elles estiment désirables et ce qu'elles ne souhaitent pas vivre³⁰. Un des risques est que la dynamique qui s'instaure autour de la possibilité d'accéder au savoir du DPS enferme plutôt qu'elle ne libère. Le droit de savoir peut masquer une injonction à savoir, qui est considéré comme un devoir de responsabilité. Or, le savoir produit par le diagnostic est incertain³¹. Les professionnels évoquent le DPS avec les personnes concernées, en particulier dans un contexte de risque de transmission de la maladie à la descendance. Les découvertes dans le champ de la génétique ont permis des progrès pour le diagnostic des maladies héréditaires, notamment en donnant la possibilité aux patients de recourir au Diagnostic Pré-Natal (DPN).

« C'est important de lui transmettre l'information qu'il y a des moyens techniques pour ne pas transmettre aux enfants, que ce soit le diagnostic pré natal ; on fait le dépistage pendant la grossesse ; ou le diagnostic préimplantatoire qui est une technique de fécondation in vitro, une fois qu'on a fait la fécondation on prélève une cellule sur l'embryon et on fait le test pour voir si l'embryon est porteur ou pas et on ne réimplante que les embryons qui n'ont pas la mutation génétique. On leur explique tous ces procédés (...) même en amont. Avant de faire le diagnostic génétique, on explique ce qu'il peut apporter par rapport à ces techniques. »
(Généticienne d'un CHU)

L'acceptabilité morale des DPN est souvent liée aux conceptions de ce que les parents doivent à leurs enfants et aux autres membres de la famille. Les décisions de réaliser ou non un test génétique en amont d'un DPN sont souvent liées à un souci relatif aux autres membres de leur famille. « *Ce lien est mis en évidence par des études qui ne concernent pas directement les choix reproductifs, mais le droit moral de ne pas connaître une information génétique. La possibilité de réaliser des tests génétiques présymptomatiques pour la Maladie de Huntington a, en effet, placé les personnes à risque dans une situation délicate ; ont-elles un devoir moral, vis-à-vis d'elles-mêmes, mais aussi de leurs apparentés, de connaître leur statut génétique ?* »³². L'information génétique est à la fois médicale et familiale avec une portée très large ayant des conséquences sur les autres membres de la famille. Cette influence de

³⁰ *Ibid.*

³¹ *Ibid.*

³² Dekeuwer, C. & Bateman, S. (2011). « Que dois-je transmettre à mes enfants ? » Gravité des maladies héréditaires et choix procréatifs. Dans : Rude-Antoine E., *Éthique et Famille: Tome 2*. Paris: L'Harmattan, 141-163.

l'information génétique sur les liens familiaux peut entraîner des conflits moraux ou une réflexion éthique quant à la responsabilité que le patient estime avoir vis-à-vis de sa famille.

Si l'accès du malade à l'information concernant sa santé apparaît aujourd'hui comme un principe fondamental de l'éthique du soin, le DPS montre que l'exercice d'un droit de savoir peut se retourner contre la liberté du patient. Dans le cadre du risque de transmission, les professionnels insistent sur l'importance de transmettre l'information, d'informer la descendance de la maladie. La révision des lois de bioéthique en 2011³³ (loi du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique) incite fortement la diffusion de l'information à la descendance, si possible par le malade, ce qui peut engendrer un sentiment de culpabilité si le malade ne le souhaite pas. À l'issue du test, les personnes porteuses de la mutation devront composer avec la vision de leurs apparentés malades et les angoisses que cela engendre : la peur de transmettre la maladie à sa descendance³⁴.

« Plus il y a de descendance, plus la maladie se développe tôt, c'est un petit peu compliqué comme maladie. Il y a des considérations éthiques dans le sens où on est obligé de respecter les patients qui ne veulent pas forcément savoir, mais il y a quand même des conséquences en tout cas pour la descendance derrière. » (Neurologue d'un CHU)

La dimension familiale est présentée par les professionnels comme une composante extrêmement importante de la MH. En effet, certains patients ont fait l'expérience de la maladie dans leur famille, ayant parfois vu plusieurs membres malades. Le caractère génétique de la maladie modifie sa vision et son vécu puisque ces patients ont une connaissance précise de son évolution, de ses différents stades, de sa finalité. Ils peuvent donc exprimer leur volonté à travers le regard qu'ils ont sur la maladie et leur connaissance. Une professionnelle nous raconte le cas d'un patient qu'elle a suivi dans le cadre d'une démarche diagnostique de la MH et pour lequel elle avait la lourde tâche de lui annoncer qu'il était porteur de la maladie :

« On avait la preuve qu'il avait la même maladie que son frère. C'était ça le bouleversement. J'allais devoir lui dire qu'il avait la même maladie que son frère et que son père. L'annonce diagnostique, ça a été une catastrophe, son amie a dit lors de l'annonce : "Maintenant que je sais qu'il a la même maladie que son frère je ne veux surtout pas l'accompagner, je le quitte". Donc elle est partie. » (Psychiatre d'un CHU)

³³ Article L. 1131-1-2 du code de la santé publique.

³⁴ Gargiulo, M. & Durr, A. (2018). Liminalité après un diagnostic génétique présymptomatique. Dans : Hirsch E., *Traité de bioéthique : IV — Les nouveaux territoires de la bioéthique*, Toulouse, France : Érès, 237-248.

Comme l'explique cette psychiatre, la MH était présente dans la famille puisque le père ainsi que le frère de ce patient en étaient atteints. Elle a continué à suivre ce patient après l'annonce diagnostique. Ce dernier, ayant l'expérience familiale de la maladie, a une connaissance précise de son évolution. Il exprimera alors de manière claire et véhémement à la professionnelle ce qu'il ne souhaite pas pour son avenir :

« J'ai accompagné ce monsieur, je l'ai beaucoup vu, il m'a tout dit, tout confié, la violence de son père, sa mère, des choses horribles et plein de fois il m'a dit : "Madame, je ne veux pas vivre comme mon père violent, je ne veux pas être comme mon frère institutionnalisé, je n'ai que 40 ans et je ne veux pas vivre avec cette maladie, s'il vous plaît, promettez-moi, jurez-moi que jamais je n'irai dans une institution." Ça, c'était l'horreur pour moi. J'ai toujours dit que je ne pouvais pas lui promettre ça bien sûr et j'ai discuté avec les collègues des soins palliatifs parce que je savais qu'il aurait à vivre ça. J'ai été en grande tension parce que je savais qu'il allait vivre la perte d'autonomie. » (Psychiatre d'un CHU)

Certains professionnels peuvent être en situation de tension émotionnelle ou éthique lorsqu'ils sont face à des patients qui connaissent la maladie et savent quelle sera son évolution dans le futur. Néanmoins, si le patient exprime de manière précise ce qu'il souhaite, cela peut être en inadéquation avec les possibilités thérapeutiques auxquelles ont accès les professionnels, ou les impératifs moraux lorsqu'un patient demande à mourir par exemple.

A RETENIR

Dans le cas de la MH, la médecine se trouve confrontée à un paradoxe : prédire plus ou moins longtemps à l'avance l'apparition des symptômes pour lesquels il n'existe pas encore de mesures curatives ou préventives. L'analyse éthique consiste à passer en revue les différentes options qui se présentent : passer un test génétique, transmettre les résultats en anticipant leurs effets sur le patient et ses proches et en évaluant le poids relatif des bénéfices et des risques qui leur sont associés. La dimension familiale de cette maladie peut entraîner des conflits moraux pour le patient ainsi qu'une injonction à connaître son statut génétique. De plus, ayant l'expérience de la maladie dans leur famille, les patients ont une connaissance précise de son évolution et de sa finitude. Cela peut mettre les professionnels en tension lorsque les demandes des patients sont en inadéquation avec les possibilités thérapeutiques auxquelles ils ont accès.

3. L'INCERTITUDE EVOLUTIVE DE CES PATHOLOGIES

LE TEMPS LONG DE LA MALADIE

Il existe un enjeu fort pour les professionnels au début du parcours de soins du patient, notamment pour les neurologues qui diagnostiquent et annoncent la maladie. Ce moment de l'annonce est crucial pour le patient. La qualité de l'annonce et les informations qui lui sont données déterminent la relation avec l'équipe de soins. Un manque de soutien et d'information relatif à la maladie pendant la période suivant le diagnostic est un facteur qui accroît la détresse du patient³⁵. Ses perceptions dans cette phase de la maladie peuvent avoir des conséquences durables sur son vécu, son adaptation à la maladie. En effet, la qualité de l'annonce détermine la relation future entre le médecin et le patient qui, chez une personne jeune, sera longue dans le temps. Les neurologues, qui mesurent l'évolution de maladie et assurent le suivi des traitements, soulignent la nécessité d'intégrer dans leur pratique le caractère chronique de la maladie qui les engage dans une relation à long terme avec le patient.

LE CARACTERE INCERTAIN DE LA MALADIE DANS LE CADRE DE LA SEP : PREVOIR ET NON PREDIRE

Parmi les cinq MNE que nous avons étudiées, l'une d'entre elles a des spécificités qui la distingue des autres : il s'agit de la SEP. D'une part, c'est une pathologie couramment diagnostiquée chez l'adulte jeune, voire très jeune, contrairement aux autres. D'autre part, même si elle est incurable, ses poussées sont généralement soulagées par la cortisone à fortes doses et son évolution a été grandement améliorée par l'apparition de nouveaux traitements immunologiques. Enfin, c'est une maladie qui, lorsqu'elle est qualifiée de rémittente, a une évolution totalement incertaine avec des symptômes très variables d'un patient à un autre en fonction des zones atteintes. Les phases de la trajectoire de la SEP, sont donc moins prévisibles que pour les autres maladies.

Autrement dit, la maladie est incertaine, que ce soit dans son évolution, dans l'apparition ou non d'une nouvelle poussée, mais aussi par les symptômes qu'elle engendre ou son pronostic. L'enjeu est donc de répondre aux angoisses des patients concernant leur avenir afin de leur permettre de s'adapter à la maladie et de prévoir leur futur sans émettre de prédictions médicales. L'incertitude est le facteur le plus compliqué à gérer à la fois pour le patient et pour le médecin lui-même, car cela nécessite d'adapter en permanence son discours. Cette adaptation s'effectue en fonction de la pathologie, mais également selon l'état du patient et ce qu'il souhaite entendre ou connaître au sujet de sa maladie. Le professionnel se positionne alors dans un « entre-deux », connaissant la manière dont pourrait évoluer

³⁵ Edwards, R. G; Barlow, J. H. & Turner, A. P. (2008). Experiences of diagnosis and treatment among people with multiple sclerosis. *Journal of Evaluation in Clinical Practice*, 14, 460-464.

la maladie et les différentes trajectoires possibles, mais ne pouvant pas prédire comment elle évoluera chez chacun de ses patients.

« Il faut savoir aussi l'exprimer l'imprévisibilité. Il faut savoir le dire que sur le plan pronostic on ne sait pas ce que ça va donner dans 10 ans. Au début quand tu as une SEP, tu es incapable de dire dans 10 ans comment sera la dame, donc ça c'est difficile à gérer, surtout quand, eux, ils doivent mettre en place leurs projets. » (Neurologue d'un CHU)

Les professionnels rencontrés expriment la nécessité d'adopter une attitude humble face à cette imprévisibilité. Le médecin n'est pas détenteur d'une vérité absolue et cette éthique de l'inattendu permet aux professionnels de ne pas tomber dans des prédictions médicales qui pourraient s'avérer dévastatrices pour le patient, en plus de pouvoir être inexactes. Informer et prévoir permet au patient d'anticiper, de se projeter mais aussi de s'adapter et d'adapter ses projets de vie à la maladie. Par conséquent, ce caractère imprévisible et incertain de l'évolution de la maladie peut générer de l'angoisse chez les patients. Un patient atteint de la SEP nous raconte :

« On a l'impression d'avoir une espèce d'épée de Damoclès au-dessus de la tête, en se disant, si ça se trouve, demain matin je vais me réveiller sans marcher. On a tous la même image de la SEP. La première année, je me suis endormi et je me suis réveillé en me disant à chaque fois : est-ce que mes jambes marchent ? » (Patient atteint de la SEP)

Dans ce contexte, il arrive alors que certains patients demandent aux professionnels leur avis sur des choix de vie personnelle.

« Le fait d'avoir cette imprévisibilité fait qu'ils ne se lancent pas dans les projets. J'ai eu la semaine dernière une gamine, elle me dit : " Je suis fiancée, est-ce que vous croyez que je peux me marier ?" C'est terrible quand on y réfléchit comme question. » (Neurologue d'un CHU)

Les prédictions médicales peuvent mettre à mal le droit de la personne malade à imaginer son futur. En effet, cela risquerait de projeter le patient dans un futur fataliste auquel il ne peut échapper. L'enjeu pour les professionnels de santé est alors d'informer sur les possibles évolutions de la maladie sans être prédicteur du futur.

« L'idée, c'est de redonner de la confiance sans mentir, c'est ça qui est dur. C'est ton éthique personnelle, tu ne peux pas faire fi qu'il y a des formes graves, mais avec ça il faut quand même arriver à redonner confiance et la confiance fera que l'adhérence sera mieux au traitement et au projet qu'on peut leur donner (...) les malades ont droit à la vérité, mais pas au désespoir. » (Neurologue d'un CHU)

Les professionnels doivent aider les patients jeunes atteints de la SEP à prendre conscience qu'ils peuvent s'autoriser à faire des projets de vie sans pour autant garantir la faisabilité de tous leurs projets. Mais, pour certains, ce rapport à l'incertitude est compliqué et les mets en difficulté. C'est ce dont témoigne une patiente atteinte de SEP qui explique avoir questionné son neurologue sur ses capacités futures à réaliser certains projets :

« Là, je me suis heurtée à des silences, de la gêne, parce qu'effectivement il ne pouvait pas me donner de certitudes de son côté. Mais en même temps il ne m'a pas dit peut-être que ce sera possible et peut-être que ça ne le sera pas. » (Patiente atteinte de la SEP)

Le partage de l'incertitude pronostique qui est à l'origine de l'espoir chez le patient peut être favorisé par le médecin afin de sortir de certaines situations inconfortables. L'argument du possible au lieu du probable peut être mis en avant pour insuffler l'espoir chez le patient tout en respectant son droit de savoir. L'autonomie de la personne n'est pas en cela mise en danger parce qu'il n'y a ni mensonge, ni omission d'information, mais au contraire une rencontre sur le savoir. Il s'agit là de promouvoir l'espoir par bienfaisance, de mettre en avant positivement les probabilités, en essayant d'orienter le patient vers un travail personnel sur les objectifs à atteindre dans le futur. Le pronostic, lorsqu'il s'insère dans une communication sur l'avenir, remplit son rôle d'aider à faire face à la crainte envers le futur ³⁶.

³⁶ Grignoli, N. (2010). Communication pronostique : pour une éthique de l'espoir. Dans : Hirsch E., *Traité de bioéthique : II - Soigner la personne, évolutions, innovations thérapeutiques* Toulouse, France : Érès, 333-349.

*« C'est là où il faut savoir jongler et avoir certainement une expérience, mais aussi une discipline personnelle par rapport à ce qu'on peut dire. Chaque mot est tellement étudié, alors moi je leur dis souvent : « Tu crois que tu as une épée de Damoclès au-dessus de la tête mais si ça se trouve c'est une épingle. » Et plutôt que de se dire : que va-t-il m'arriver aujourd'hui ? Est-ce que je serais paralysé ce soir ? Plutôt se dire : voilà il y a une semaine qui est passée où il ne s'est rien passé. »
(Neurologue d'un CHU)*

Le moment de l'annonce diagnostique est crucial et déterminant pour la relation de soins entre le médecin et le patient. Si les professionnels apportent une attention particulière à celle-ci et ont le souci de faire correctement, cela n'est pas perçu de cette manière par les patients. En effet, il existe un hiatus entre l'expérience des professionnels et le vécu des patients concernant ce moment particulier de l'annonce qui engage la personne dans un parcours de soins. Si les professionnels insistent sur la nécessité d'une annonce diagnostique de qualité, ce moment est toujours terrible pour les patients. Il fait parfois suite à une longue errance ayant mis à mal la confiance du patient envers le corps médical. De plus, l'incertitude évolutive complique l'annonce car certains professionnels ont un rapport compliqué avec cette notion. Néanmoins, cette incertitude peut être source d'espoir pour le patient. Intégrer la notion d'espoir comme principe de l'éthique médicale amène donc à mettre en dialogue le principe d'autonomie et le principe de bienfaisance et de non-malfaisance dans la communication pronostique. Le thème de l'espoir nous montre de quelle manière ces deux principes peuvent agir en accord et comment, grâce à une intention bienfaisante, l'autonomie du patient jeune peut être préservée. Faire face au probable et au possible est un défi tant pour le médecin que pour le patient et cette idée d'un partage de l'incertitude quant à l'imprévisibilité de la maladie peut permettre de sortir de l'inconfort ainsi que maintenir la confiance dans la relation de soin. Cette éthique de l'espoir permet alors d'assurer l'autonomie du patient et le droit à vivre sa vie, à faire des projets. Le positionnement du professionnel entre informer, prévoir et maintenir l'espoir permet au patient d'anticiper l'avenir et de réaliser les aménagements nécessaires, de s'adapter à la maladie tout en continuant ses projets de vie.

A RETENIR

Les professionnels de santé accompagnant les patients jeunes mettent en avant le caractère chronique des MNE. L'incertitude quant à l'évolution de la maladie complique pour les professionnels de santé la délivrance d'une information claire aux patients. L'enjeu est de répondre aux angoisses des patients concernant leur avenir afin de leur permettre de s'adapter à la maladie et de prévoir leur futur sans émettre de prédictions médicales.

Une éthique de l'espoir permet au patient d'anticiper l'avenir tout en menant à bien ses projets de vie.

4. LA PRESERVATION DES ROLES SOCIAUX DU PATIENT JEUNE

Comment parler aux patients jeunes atteints de MNE de ce qu'il leur arrive ou de ce qui les attend, notamment quand ces personnes malades sont des adultes actifs ayant une activité professionnelle, une vie familiale, des loisirs et parfois même des enfants en bas âge ? Les MNE posent en effet de redoutables problèmes pour les professionnels aux confins de la morale et du droit et ce, d'autant plus pour des patients jeunes avec des rôles sociaux à tenir au quotidien et avec une place encore bien ancrée en société. Cela les conduit sans cesse à se questionner sur les principes qui fondent leurs décisions et à arbitrer entre des valeurs auxquelles ils sont pourtant également attachés³⁷. Comme énoncé précédemment, les MNE viennent petit à petit fragiliser l'autonomie des individus en plusieurs sens. Elles viennent fragiliser ce qu'on pourrait appeler l'autonomie « exécutionnelle », c'est-à-dire les facultés de la personne à pouvoir accomplir seule un certain nombre d'actes de la vie quotidienne. Elles fragilisent également petit à petit l'autonomie « décisionnelle », c'est-à-dire la faculté de la personne à prendre des décisions de manière lucide et réfléchie. De plus, elles parviennent à fragiliser la participation des personnes, c'est-à-dire leur faculté à mener une vie sociale significative³⁸.

Ainsi, les MNE engendrent au fur et à mesure de l'avancée dans la maladie, une triple fragilisation de l'autonomie qui vient expliquer progressivement les situations de vulnérabilité. Les professionnels interrogés nous expliquent devoir répondre à deux exigences morales qui semblent au premier abord totalement contradictoires. Ils doivent d'un côté tenir compte de la vulnérabilité des patients jeunes et de leur dépendance accrue vis-à-vis d'autrui, des dangers qu'ils courent dans leur vie quotidienne et qu'ils peuvent faire encourir aux autres, notamment quand les patients jeunes ont encore des enfants en bas âge ou quand ils exercent encore leur activité professionnelle. Mais les professionnels de santé doivent également essayer de maintenir et respecter l'autonomie physique, psychique et sociale qui font partie de la vie d'une personne et encore plus d'un patient jeune étant encore actif en société.

PRESERVER L'AUTONOMIE OU ASSURER LA SECURITE : L'EXEMPLE DE LA CONDUITE AUTOMOBILE

Une des problématiques les plus récurrentes rencontrées par les professionnels dans la difficulté d'arbitrage entre l'autonomie et la sécurité est tout d'abord celle de la conduite automobile. Celle-ci représente un outil indispensable dans la vie quotidienne des jeunes adultes et détermine parfois les conditions d'accès à diverses activités sociales (soins, approvisionnement, démarches administratives, activités de loisirs, etc.). Alors que dans de nombreux territoires ruraux et périurbains les alternatives au déplacement avec un véhicule sont rares et parfois inexistantes, la conduite automobile vient constituer un facteur important de l'autonomie du patient jeune. De plus,

³⁷ Gzil, F. (2009). Alzheimer : questions éthiques et juridiques. *Gérontologie et société*, 1 (1-2), 41-55.

³⁸ *Ibid.*

l'adaptation du véhicule est une des premières anticipations chez le patient afin de pouvoir continuer à conduire.

« J'ai un peu de difficulté avec la conduite, c'est pour ça qu'on est en train de voir pour un véhicule qui serait plus confortable à conduire et puis je mets le régulateur et puis voilà. » (Patiente atteinte de la MP)

Le diagnostic d'une MNE n'entraîne pas obligatoirement l'interdiction de conduire, pour autant, les professionnels de santé rencontrés abordent la problématique de la poursuite ou de l'arrêt de la conduite comme un questionnement éthique. L'évolution des différentes MNE étant polymorphe, l'altération des compétences est très variable d'une personne à une autre. Il n'existe d'ailleurs pas de tests prédictifs des aptitudes à conduire ; l'évaluation des capacités est renvoyée à une commission spécialisée, seule compétente juridiquement pour interdire la conduite³⁹. Cependant, de nombreux patients jeunes atteints de MNE continuent de conduire alors que leur capacité et leur aptitude déclinent au fur et à mesure du temps. A ce titre, il est important de souligner l'hétérogénéité des performances au volant chez ces patients, avec un décalage entre l'évaluation pratique et le risque réel d'accidents⁴⁰. Diverses questions se posent donc à cet égard. Les paroles des professionnels recueillies durant l'étude montrent un questionnement concernant l'évaluation de la capacité à conduire sachant qu'il est rare que les jeunes adultes décident eux-mêmes d'arrêter spontanément de se déplacer avec leur véhicule personnel, qui symbolise la clé de la liberté, de l'autonomie et de l'accès à l'emploi :

« Ce qui est le plus compliqué, c'est la conduite avec les jeunes adultes surtout qu'ils se dégradent très rapidement, et la problématique c'est qu'il y a des gens qui sont chauffeur routier et quand on dit à une personne qu'elle ne va plus pouvoir conduire, elle ne va donc plus avoir de métier, c'est vraiment extrêmement compliqué pour nous. » (Neuropsychologue d'un CHU)

Par ailleurs, certaines MNE engendrent une anosognosie, c'est-à-dire une absence de prise de conscience ou une prise de conscience amoindrie des troubles. Autrement dit, il est parfois possible que les patients jeunes ne se rendent donc pas compte de leurs difficultés ou les sous-estiment.

³⁹ Despres, C. Gottot, S. Mellerio, H. Teixeira, M. (2016). *Regards croisés sur la santé et la maladie : recherches anthropologiques, recherches cliniques*. Edition des archives contemporaines.

⁴⁰ Paccalin, M. (2012). « Conduite automobile et démence : enjeux humains, enjeux éthiques » Site de l'Espace de Réflexion Ethique Ile-de-France, Consulté le 10 juin 2021. Disponible sur : https://www.espace-ethique-na.fr/obj/original_120258-conduite-automobile-et-demence-enjeux-humains-enjeux-ethiques.pdf

*« Ce qui est aussi extrêmement compliqué, c'est quand ils n'ont pas conscience de leurs troubles. On va dire à quelqu'un qu'il ne peut plus conduire, mais la personne elle, elle pense qu'elle n'a pas de problèmes et du coup souvent c'est des situations conflictuelles, "pourquoi je perdrais mon métier alors que moi je vais bien ?" C'est vraiment compliqué pour nous quand le patient a du mal à prendre conscience. »
(Neuropsychologue d'un CHU)*

Comme nous venons de le voir, les professionnels de santé sont régulièrement confrontés à des conflits avec le patient jeune quand la question de la conduite entre en jeu. Comment discerner si le seuil décisif est franchi pour un patient et comment identifier « le bon moment » pour aborder la question de l'arrêt de la conduite ? Que décider face à un patient jeune atteint de troubles, pour qui la conduite est synonyme de liberté, d'indépendance et d'autonomie, notamment quand il réside à distance des zones urbaines ou dans une zone mal ou difficilement desservie ? Comment se positionner quand il s'agit de privilégier la sécurité ou l'autonomie du patient jeune ? En retirant à un patient jeune un des outils de son autonomie, le médecin ne fait-il pas courir au patient le risque de se désocialiser, de s'isoler et de lui faire perdre petit à petit certaines habilités ainsi que la confiance qu'il a encore en ses capacités ?

LE MAINTIEN DE L'ACTIVITE PROFESSIONNELLE

La deuxième problématique des professionnels de santé assurant le suivi des patients jeunes est celle du maintien ou non de leur activité professionnelle. En effet, les MNE peuvent se déclarer à des moments importants de la vie professionnelle de ces jeunes patients, qu'il s'agisse de leur insertion dans l'emploi ou encore du sommet de leur vie active. En raison de l'évolution de la pathologie, ils peuvent se retrouver dans l'incapacité de maintenir cette activité professionnelle sur le long terme. Cette situation soulève de nombreux questionnements pour les neurologues et les neuropsychologues qui suivent ces patients, l'activité professionnelle désignant pour les patients jeunes une grande part de leur existence en société. Celle-ci détermine leur source de revenus, constitue un facteur de confiance, d'estime de soi, de satisfaction personnelle et participe à l'identité de l'individu. Les patients jeunes que nous avons interrogés valorisent particulièrement leur autonomie au travers du maintien de leur emploi. Pour les professionnels prenant en charge ces jeunes patients, il s'agit d'un défi éthique d'aider à maintenir le plus longtemps possible leur activité professionnelle malgré l'évolutivité de la maladie. Il n'est pas question de maintenir l'activité coûte que coûte, mais de permettre au patient jeune de continuer à travailler en prenant en compte ses fragilités pour permettre une adaptation sans souffrance.

*« Le handicap d'un patient jeune sera différent et beaucoup plus important parce qu'il s'intègre dans son milieu familial et professionnel. Si je prends un patient Parkinsonien qui est au travail, il va avoir des questions et le besoin d'améliorer certains symptômes qui sont en lien direct avec son travail. Je prends l'exemple d'un patient avec des gros tremblements, il va avoir besoin de traiter les symptômes pour améliorer ses conditions de travail. Adapter son activité pour qu'il puisse avoir une activité valorisante pour lui et qui soit compatible avec quelque chose d'éthiquement acceptable, de productif. »
(Neurologue d'un CHU)*

Lorsque l'activité professionnelle est encore possible, elle doit être adaptée du fait de la maladie. Le patient jeune doit demander la Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) auprès de la MDPH de son lieu de résidence. Selon l'article L.5213-1 du Code du Travail « *Est considéré comme travailleur handicapé toute personne dont les possibilités d'obtenir ou de conserver un emploi sont effectivement réduites par suite de l'altération d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales ou psychiques.*⁴¹ ». La RQTH permet de bénéficier d'aménagements d'horaires et de poste de travail en fonction des conséquences du handicap.

Cependant, il est parfois compliqué d'encourager les patients jeunes à se faire reconnaître sous ce statut. En effet, certains préfèrent dissimuler leur maladie, invisible dans le cas de certaines SEP, par crainte d'être licenciés, stigmatisés et de subir une incompréhension des collègues ou du recruteur :

« J'ai fait le choix de ne pas parler de la maladie. La sclérose en plaques ça faisait trop peur aux professionnels donc j'ai décidé de ne pas faire ma demande MDPH comme on m'avait demandé. J'ai fait le choix de ne pas en parler du tout. » (Patiente atteinte de la SEP)

Par ailleurs, avec la progression de la maladie, l'activité professionnelle peut devenir de plus en plus difficile à préserver. Il n'est alors plus question de maintenir le patient jeune dans l'emploi, mais d'entamer avec lui le projet de l'arrêt de son activité. Lorsque les neuropsychologues et les neurologues perçoivent une aggravation des troubles, ils essaient d'anticiper les situations pouvant se révéler dangereuses pour les patients afin d'éviter de devoir agir dans la précipitation dans un contexte d'urgence. La question de l'arrêt définitif de l'activité professionnelle des patients jeunes se pose comme un véritable questionnement éthique pour les professionnels de santé interrogés. Il est difficile pour eux de rendre un avis sur la capacité du patient jeune à maintenir son activité et d'arbitrer entre

⁴¹ « Comment être reconnu travailleur handicapé (RQTH) ? », Site du Service public, Consulté le 03 mai 2021. Disponible sur : <https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F1650>

la préservation de son autonomie et sa sécurité. En effet, annoncer l'impossibilité de reprendre une activité professionnelle à un patient jeune ne va-t-il pas entraîner une perte de confiance et d'estime de soi, un repli sur soi et ainsi participer à une mise à l'écart du monde ?

PREVENIR LA MALTRAITANCE INFANTILE INVOLONTAIRE EN LIEN AVEC LA MNE D'UN PARENT ISOLE

D'autres questionnements viennent s'ajouter aux professionnels de santé, notamment au sujet de patients jeunes atteints de MNE ayant des enfants en bas âge. Beaucoup d'entre eux rencontrent des difficultés d'ordre éthique quand il s'agit de prévenir des dangers que pourraient encourir les enfants d'un parent isolé atteint d'une MNE. Le sujet évoqué ne correspond pas à une maltraitance classique avec une intention de faire du mal volontairement mais à une mise en danger involontaire de l'enfant du fait des symptômes de la maladie du parent isolé.

Les neuropsychologues interrogés nous expliquent être en grande tension quand ils suspectent une maltraitance infantile involontaire de la part d'un parent isolé atteint d'une MNE au vu de la sévérité des troubles relevés ou quand ils reçoivent les confidences d'un parent ne se sentant plus capable d'assumer sa fonction parentale à cause de la maladie.

Il est important de souligner que le médecin est soumis à une obligation particulière qui est celle du secret professionnel. Selon l'article 4 du code de déontologie, *« le secret professionnel, institué dans l'intérêt du patient, s'impose à tout médecin dans les conditions établies par la loi. Le sujet couvre tout ce qui est venu à la connaissance du médecin dans l'exercice de sa profession, c'est-à-dire non seulement ce qui lui a été confié, mais aussi ce qu'il a vu, entendu ou compris »*. Le non-respect du secret professionnel est sanctionné d'un an d'emprisonnement et de 15 000 euros d'amende (art. 226-13 CP). Il existe cependant des dérogations légales au secret professionnel inscrites dans le code déontologique. Le médecin est autorisé par la loi, sans encourir de sanctions (prévue à l'article 226-13 du CP), à signaler au procureur de la République des sévices constatés dans son exercice. Cette déclaration ne peut être faite auprès du procureur de la République qu'avec l'accord de la victime si elle est majeure et non vulnérable. Dans le cas d'une personne mineure ou vulnérable, son accord n'est pas nécessaire. Le signalement est remis, par écrit, aux autorités judiciaires⁴². En cas de constat de potentielles maltraitements involontaires, un médecin ne saurait rester passif sans encourir les peines prévues à l'article 223-6 du Code pénal, *« réprimant la non-assistance à personne en péril (...) Le médecin n'encourt aucune poursuite disciplinaire du fait d'un signalement adressé aux autorités compétentes et dans les conditions fixées à l'article 226-14 du Code pénal »*⁴³.

⁴² Simon-Libchaber E. (2014). Rôle du médecin aux urgences devant une maltraitance suspectée, Site du SFMU, Consulté le 20 juin 2021. Disponible sur : https://www.sfm.org/upload/70_formation/02_formation/02_congres/Urgences/urgences2014/donnees/pdf/025.pdf

⁴³ *Ibid.*

Par ailleurs, la perte d'autonomie du patient jeune atteint de MNE vient parfois compromettre le maintien au domicile des enfants mineurs. Dans ce cas, les professionnels de santé doivent engager et/ou anticiper la discussion autour du placement des enfants ; une discussion qui s'avère compliquée, d'autant plus lorsque l'espérance de vie du patient n'est que de quelques années.

Comment juger si le patient jeune isolé est encore capable, au vu de sa perte d'autonomie, de s'occuper de ses enfants sans les mettre en danger ? Comment et quand aborder la question du placement des enfants avec le patient jeune ? Autant de questionnements qui placent le professionnel dans une tension éthique extrême et le mettent face aux limites du soin.

« Alors nous aussi la grosse problématique, ce sont les enfants et la question de leur devenir. C'est compliqué pour nous d'annoncer à des mamans qui ont 30 ans que leurs enfants vont être placés alors qu'elles sont encore vivantes et bien lucides. Mais leurs enfants sont placés parce qu'elles étaient séparées des papas, ou alors les couples se séparent et du coup c'est l'autre parent qui a la garde parce qu'elles ne sont plus aptes pour s'en occuper. C'est vraiment un sujet douloureux. » (Neuropsychologue d'un CHU)

Les médecins peuvent jouer un rôle important dans la mise en place d'une procédure d'ouverture d'une mesure de protection juridique. Une des questions compliquées pour les professionnels de santé est la tension qu'il peut exister entre le respect de l'autonomie et la nécessité d'apporter l'aide nécessaire en situation de vulnérabilité ou de danger. Le nouveau droit de protection de l'adulte et de l'enfant, entré en vigueur le 1^{er} janvier 2013, prévoit à l'article 453 CC que « *les personnes liées par le secret professionnel ou de fonction pourront signaler à l'autorité de protection la situation d'un patient qui mettrait en danger sa vie ou son intégrité corporelle ou représenterait ce type de danger pour autrui* ». Cependant, cette exception au secret professionnel ne doit être utilisée qu'en ultime recours lorsque la personne concernée refuse son consentement à la transmission des informations nécessaires. Les professionnels de santé ont parfois la lourde tâche d'aider le patient jeune à se préparer et à accepter l'imprévisible ou l'insoutenable. Il leur revient parfois d'entamer la réflexion quant au placement des enfants mineurs et en bas âge.

Les professionnels nous expliquent utiliser très peu le dispositif de signalement des maltraitances concernant les enfants mineurs, mais participent à l'élaboration de cette discussion avec les patients jeunes en perte d'autonomie notamment quand la pathologie engendre une très faible espérance de vie. Il est alors important d'aborder et d'anticiper la question d'un futur placement des enfants mineurs avec le parent malade en essayant de provoquer au fil du temps l'adhésion de celui-ci afin de ne pas provoquer un placement sous la contrainte.

« Nous, on participe à préparer à cette idée de placement. Une maman comme ça on se doutait qu'elle était symptomatique, mais elle n'avait pas l'impression d'avoir de symptômes. Elle avait trois enfants en bas âge, on a fait le test, elle avait la Chorée de Huntington donc il a fallu penser la question du placement des enfants parce que sa mère était décédée à 30 ans. » (Neuropsychologue d'un CHU)

A RETENIR

Les patients jeunes atteints de MNE souhaitent maintenir coûte que coûte une vie sociale, professionnelle et familiale. Ils désirent également garder le plus longtemps possible leur autonomie et leur place en société. La difficulté éthique que rencontrent les professionnels de santé qui suivent ces patients s'articule autour du difficile arbitrage entre le maintien de l'autonomie du patient jeune et le désir d'anticipation, de protection contre les potentiels dangers qu'ils peuvent encourir dans leur vie quotidienne ou faire encourir aux autres.

5. LE LIEU DE VIE

LE DOMICILE : UN LIEU DE VIE ENTRE AUTONOMIE ET SECURITE

Le domicile, lorsqu'il est possible, est le lieu de vie privilégié pour les personnes atteintes de maladies et de handicaps. « *Aujourd'hui, pour des raisons de coûts, des raisons de choix, des raisons d'inclusion, des tas de raisons bien pensantes, le domicile individuel est considéré comme le lieu le plus approprié pour vivre le plus longtemps dans les meilleures conditions. On en parle souvent lorsqu'arrive le crépuscule de nos aînés. Mais il en va de même souvent pour toute personne fragilisée par la maladie, longue et parfois avec une issue des plus défavorables. L'âge n'a rien à voir là-dedans.* »⁴⁴. Néanmoins, si le domicile est le lieu de vie privilégié, il suppose bien souvent des aménagements tant matériels qu'humains. Dans le cadre de l'aménagement de leur domicile, les patients se heurtent à un système administratif complexe pour obtenir des aides financières. Ils sont bien souvent seuls face aux démarches pour obtenir des aides. Pour le jeune adulte, le fait de devoir recourir à un dispositif auxiliaire ou extérieur signifie la perte de son autonomie. La présence d'une aide implique d'agir différemment et de produire une organisation différente de celle avant la maladie. Par ailleurs, l'éducation thérapeutique du patient peut être un moyen de préserver l'autonomie et d'éviter les contraintes de l'institution. Selon l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), « *l'éducation thérapeutique du patient vise à aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique* ». ⁴⁵ Une patiente atteinte de SEP nous explique essayer de retarder le plus longtemps possible le recours à une aide extérieure, notamment pour l'administration de son traitement. Il est primordial pour elle d'assurer seule sa prise de traitement afin de ne pas être contrainte par la venue d'une infirmière à son domicile, ce qui supposerait d'adapter ses horaires et de réorganiser sa vie quotidienne.

« *L'interféron, on pouvait le faire à la maison, on avait notre fiole, on devait faire le mélange et prendre notre seringue et se piquer soi-même. Sinon, on pouvait faire venir une infirmière à domicile et il fallait aller tous les deux jours à l'hôpital. Moi j'ai décidé de me piquer seule, et puis j'ai dit : " il n'est pas question que je dépende d'une infirmière en termes d'horaire et tout, jamais de la vie !" Parce qu'en plus, on parlait sur un protocole à durée indéterminée, donc ce n'est pas comme si on disait dans trois mois c'est terminé, je ne dépends plus de l'infirmière, là, c'est peut-être toute ta vie avec une injection tous les deux jours à se faire. » (Patiente atteinte de la SEP)*

⁴⁴ Louvet, C. (2018). Intimités au domicile... Une approche de la relation de soin, *Jusqu'à la mort accompagner la vie*, 134 (3), 9-18.

⁴⁵OMS-Europe. (1996). *Therapeutic Patient Education – Continuing Education Programmes for Health Care Providers in the field of Chronic Disease*. Traduit en français en 1998. https://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0009/145296/E93849.pdf

La capacité de cette personne à s'administrer seule son traitement lui permet d'éviter les contraintes que peuvent représenter l'institution hospitalière ou les soins à domicile. Cela préserve son autonomie et sa liberté. Toutefois, lorsque le handicap et la dépendance s'installent, le lieu de vie de ces patients jeunes questionne les professionnels qui les accompagnent. Cette problématique est évoquée notamment par les professionnels exerçant en Centre de Rééducation Fonctionnelle (CRF). Le retour à domicile des patients ayant effectué un séjour au sein de ces structures est problématique lorsqu'il représente un danger. Le défi éthique des professionnels est alors de parvenir à respecter l'autonomie du patient tout en préservant sa sécurité. Bien que cela les questionne, les professionnels accordent une primauté à l'intérêt du patient. Le principe de non-malfaisance s'inscrit au cœur de la relation de soin depuis Hippocrate. Le retour à domicile, quand il est jugé risqué par les professionnels, invite à redéfinir ce qu'est la bienfaisance dans ce cas.

« Les problèmes éthiques qu'on a c'est surtout sur les problèmes de devenir où on n'est pas forcément d'accord avec le choix des patients et de leur famille. Alors, dans un sens ou dans un autre, ou on pense que le retour à domicile n'est pas possible, mais les patients et les familles le veulent absolument ou alors on pense qu'il est possible, mais les familles et les patients ne le veulent pas parce que ça fait peur. C'est compliqué. » (Médecin rééducateur d'un CRF)

Ce médecin évoque une difficulté de la part de l'équipe soignante à accepter les décisions du patient lorsqu'elles divergent de la prise en charge recommandée par les professionnels et dont l'objectif est d'assurer la sécurité du patient. Néanmoins, les médecins doivent respecter la volonté et le choix des patients⁴⁶. En effet, lorsque le patient dispose de sa capacité décisionnelle, *« toute décision appartient à la personne en cause en vertu de son autonomie et de son autodétermination »*⁴⁷. Dans ces situations, respecter l'autonomie, c'est-à-dire respecter le choix d'une personne qui veut demeurer à domicile, suppose d'accepter que cette dernière puisse s'exposer à des risques. Les professionnels sont donc devant un dilemme qui est d'assurer la sécurité de la personne ou de respecter sa volonté de rester à domicile.

⁴⁶ Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002, art.L.1111-4.

⁴⁷ Blondeau, D. (1999), *Ethique et soins infirmiers*, Les presses de l'Université de Montréal.

« Souvent, soit l'aidant n'est pas fiable, soit il n'y a pas d'aidant et le patient veut quand même retourner à domicile. C'est un peu difficile d'obliger les patients à aller en EHPAD s'ils veulent retourner à domicile. Éthiquement, c'est un peu compliqué, donc on a déjà fait des retours à domicile difficiles en prévenant le réseau social de secteur. C'est déjà arrivé qu'on fasse des retours à domicile et qu'un an après les gens reviennent avec une fracture de hanche parce qu'ils sont tombés, des choses comme ça. On prend une part de risque quand on les fait sortir à domicile, mais à un moment on est obligés de prendre cette part de risque. » (Médecin rééducation neurologique d'un CRF)

Dans ces situations, les valeurs de protection et d'autonomie s'opposent et l'arbitrage qu'elles supposent pour les professionnels vient complexifier leur positionnement. Afin de sortir de ce dilemme éthique, les professionnels évoquent l'importance de la discussion en équipe pluri-disciplinaire qui leur permet de trouver une solution acceptable pour le patient.

L'intervention de travailleurs sociaux, d'ergothérapeutes permet d'adapter le domicile du patient afin de le sécuriser et de prévenir les risques et les difficultés auxquelles il pourrait être confronté. Il s'agit alors d'accompagner le patient sur le long terme en favorisant à la fois le respect de son choix tout en adoptant des mesures de prévention correspondant au principe de non-malfaisance des soignants. Lorsque cette prise en charge globale du patient à son domicile ne suffit plus, les professionnels se questionnent quant à son orientation vers un lieu de vie respectant ses besoins spécifiques.

L'ETABLISSEMENT MEDICO-SOCIAL : UN LIEU DE VIE NON ADAPTE OU INEXISTANT

À des stades avancés de la maladie, lorsque le handicap s'installe, le lieu de vie de la personne malade devient une problématique importante et questionne les professionnels sur le devenir de ces patients jeunes. Lorsque le maintien au domicile n'est plus possible, peu de solutions existent et les structures ne sont bien souvent pas adaptées aux jeunes patients. Les professionnels confrontés à cette problématique identifient principalement deux situations dans lesquelles le maintien à domicile des patients jeunes n'est plus envisageable. D'abord, celle des patients isolés, sans aidant et risquant de se mettre en danger. Ensuite, celle des patients qui ne souhaitent pas, lorsque le handicap s'installe, que la charge induite par leur dépendance repose sur leur famille, notamment leur conjoint et en présence de jeunes enfants ou d'adolescents. Lorsque l'institutionnalisation d'un patient jeune devient obligatoire, les professionnels l'accompagnant ont le sentiment de faire « le moins pire » pour la personne concernée, de faire au mieux avec ce qui est à leur disposition. Ils se positionnent alors avec le peu de structures existantes en ayant conscience qu'elles ne sont pas adaptées aux besoins de leurs patients.

« Si le maintien à domicile est impossible, qu'est-ce qu'on peut offrir à des patients jeunes ? Je pense que vous savez qu'il n'y a pas grand-chose. Quand ils ont 60 ans, il y a les EHPAD mais avant, il y a les dérogations pour les EHPAD, MAS mais ce n'est souvent pas adapté et c'est trop long le délai d'attente. Et puis, les foyers, une fois qu'ils dépendent trop de quelqu'un d'autre, ce n'est pas possible non plus. Et puis même, aller en EHPAD à 60 ans, lorsqu'on ne peut plus rester à la maison, mais qu'on n'est pas si mal, ce n'est pas toujours très simple. Ce n'est pas satisfaisant on va dire. »
(Neuropsychologue d'un CRF)

L'âge de 60 ans constitue la frontière entre le champ du handicap et celui des personnes âgées. En effet, les prestations légales françaises dépendent de la situation administrative et de l'âge de la personne concernée. Ainsi, une personne de moins de 60 ans « limitée dans son activité ou sa participation à sa vie en société en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un handicap ou d'un trouble de santé invalidant »⁴⁸ est considérée comme une personne handicapée alors que cette même personne est, après 60 ans, considérée comme personne âgée dépendante. En France, plusieurs orientations sont possibles, notamment les EHPAD, les Maisons d'Accueil Spécialisées (MAS) ou les FAM (Foyers d'Accueil Médicalisés). Ces structures ne sont pas spécifiques pour les patients jeunes et la population accueillie dans ces lieux est bien différente, soit par le type de handicap, soit par l'âge des malades. L'EHPAD étant une structure normalement réservée aux personnes de plus de 60 ans, une personne malade jeune ne peut y entrer que par une dérogation d'âge délivrée par le conseil départemental du domicile de la personne. En principe, les FAM accueillent des personnes un peu moins dépendantes que la population hébergée en MAS. La demande doit être réalisée auprès de la MDPH. Cette dernière, après concertation de la Commission des Droits pour l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH), délivre ensuite une orientation en établissement selon le degré de perte d'autonomie. Néanmoins, ces structures ne répondent pas de façon spécifique aux besoins des personnes atteintes de troubles cognitifs ni à l'hétérogénéité des situations et des problématiques des patients jeunes.

La principale caractéristique des malades jeunes atteints de la MA est la disparité des situations. « Il existe en effet une grande variabilité de la présentation clinique ainsi qu'une plus grande fréquence des formes génétiques et la variabilité du contexte familial et social. Le facteur le plus discriminant pour ces malades jeunes est la difficulté à répondre à leurs besoins spécifiques du fait de la rigidité des systèmes médicaux et sociaux. »⁴⁹. La réflexion des professionnels accompagnant ces patients se porte sur le respect de l'autonomie et de la dignité de ces malades dans un contexte où l'offre de soins est

⁴⁸ Article L.114 du code de l'action sociale et des familles (CASF) portant définition du handicap.

⁴⁹ Lebert, F., Boitte, P., De Bouvet, A., Pasquet, F. (2012). Maladie d'Alzheimer et syndromes apparentés : spécificités des « malades jeunes ». *Réflexions cliniques et éthiques. Gériatrie et Psychologie Neuropsychiatrie du vieillissement*. 10 (1), 65-72.

limitée et inadaptée à leurs besoins spécifiques. La faible connaissance des besoins des malades jeunes, la longueur des démarches administratives pour une demande de situation d'exception ainsi qu'une offre très limitée dans le champ du handicap ne permettent pas aux professionnels de répondre aux besoins de chaque malade, dont les situations sont très hétérogènes. La réalisation d'un projet individualisé devient alors très difficile, réduisant l'équité de prise en charge.

A RETENIR

Si l'accès aux aides des personnes handicapées a permis d'améliorer le maintien à domicile, l'institutionnalisation des malades jeunes reste très difficile à obtenir et n'est pas toujours adaptée à leurs besoins, ce qui peut avoir pour conséquence l'épuisement et le sentiment d'isolement des proches. La spécificité des besoins de ces malades jeunes confrontée à une offre de soins, limitée et inadaptée, est source de réflexion sur les capacités des professionnels de santé à respecter l'autonomie des malades à tous les âges de la vie. Il existe alors un enjeu de reconnaissance des besoins spécifiques des patients jeunes afin que le système de santé propose une offre en adéquation. La problématique du lieu de vie pour les malades jeunes renvoie principalement à la faible offre de soins permettant de répondre aux besoins spécifiques de ces malades menaçant les principes d'équité et de bienfaisance.

6. LA FIN DE VIE

DIRECTIVES ANTICIPEES DU PATIENT JEUNE ATTEINT DE MNE. L'INJONCTION CONTRADICTOIRE : VIVRE AU PRESENT VS AGIR POUR L'AVENIR.

Même si l'évolution des MNE est variable en fonction des individus, elle associe généralement une diminution des performances motrices et cognitives avec une modification de la personnalité et de l'identité pour certaines pathologies. Par ailleurs, l'absence de traitements curatifs et la diminution de l'efficacité des traitements symptomatiques au fil du temps obligent les professionnels à une adaptation permanente des stratégies de soins et plus globalement de la prise en charge du patient. La fin de vie des patients atteints de MNE s'annonce progressive, généralement dans un contexte de majoration des incapacités et des handicaps aboutissant à un certain degré de dépendance physique, voire à une grabatisation et à des troubles importants qui surviennent dans la communication ainsi qu'à une diminution majeure de l'autonomie de la personne. Le stade terminal est souvent difficile à déterminer et il convient pour les professionnels de santé d'anticiper la réflexion sur la fin de vie de ces patients jeunes lorsqu'ils sont encore en capacité de pouvoir exprimer leurs souhaits et de consentir ou non aux traitements pouvant être proposés en fonction de l'avancée de la pathologie.

Pour les MNE étudiées, les complications apparaissent progressivement dans le parcours de soins. Dans le cadre de la SLA, les complications redoutées sont les troubles de la déglutition et l'insuffisance respiratoire. De nombreux malades deviennent paraplégiques ou même tétraplégiques. Ils présentent des troubles de la déglutition, ils souffrent de troubles de la phonation et de l'atteinte des muscles faciaux rendant souvent impossible la communication verbale⁵⁰. Ces situations conduisent souvent à une prise de conscience de l'avancée inexorable de la maladie et peuvent parfois permettre à l'équipe médicale de pouvoir entamer une réflexion autour du projet thérapeutique et autour de l'aggravation de la maladie avec le patient jeune.

Que faire en cas d'urgence vitale ? Jusqu'où aller dans les soins de réanimation en cas d'insuffisance respiratoire, notamment pour la SLA ? Dans quelles circonstances arrêter des traitements que l'on a mis en place ? Quels sont les souhaits du patient quant à la possibilité d'une sédation et dans quelles circonstances ? Quels sont ses désirs par rapport à un maintien à domicile ou bien à une hospitalisation en cas d'aggravation de la situation⁵¹ ? Ces différentes questions particulièrement difficiles à aborder avec un patient jeune peuvent être anticipées par les professionnels de santé en accompagnant la personne dans son cheminement et dans la rédaction éventuelle de directives anticipées qui prennent ici tout leur sens.

⁵⁰ Meininger, V. (2010). Approches éthiques de la sclérose latérale amyotrophique. Dans : Hirsch E., *Traité de bioéthique : III - Handicaps, vulnérabilités, situations extrêmes*, Toulouse, France : Érès, 301-314.

⁵¹ Quignard, É. (2019). Approches de la fin de vie. Dans : Hirsch E., *Vivre avec une maladie neuro-évolutive : Enjeux éthiques et sociétaux*, Toulouse, France : Érès, 179-182.

En France, les directives anticipées ont un statut légal depuis la loi n° 2005-370 du 22 avril 2005 relative au droit des malades et à la fin de vie, dite loi Leonetti. Elle stipule que « *toute personne majeure peut rédiger des directives anticipées pour le cas où elle serait un jour hors d'état d'exprimer sa volonté. Ces directives anticipées indiquent les souhaits de la personne relatifs à sa fin de vie concernant les conditions de la limitation ou l'arrêt de traitement* »⁵². Cette place plus grande attribuée au principe d'autonomie induit naturellement la question du respect de la volonté du patient lorsque celui-ci n'est plus en mesure de pouvoir exprimer ses décisions⁵³. Il s'ouvre alors la volonté d'anticipation qui met en jeu la capacité d'un patient à énoncer des volontés voire des décisions sur des options thérapeutiques pour une situation future plus ou moins connue dans laquelle il ne se trouve pas encore. Les résultats de notre étude montrent une difficulté majeure pour les professionnels de santé à aborder les directives anticipées avec des patients jeunes. Cette anticipation exige du temps, une disponibilité et une compétence en termes de communication qu'ils ne réussissent pas la plupart du temps à réaliser avant « l'atteinte de trop »⁵⁴. De plus, il s'avère compliqué pour les professionnels de trouver « le bon moment » et la manière d'aborder une projection dans un futur et dans un état d'avancement de la maladie qui n'est pas celui du présent. Aussi, aborder les directives anticipées avec le patient jeune suggère qu'il accepte d'entrer dans une dynamique réflexive par rapport à sa propre situation et à l'avancée de sa pathologie.

*« Ce n'est quand même pas simple de trouver le bon moment pour pouvoir informer. Il y a toujours un moment où ça coïncide, soit parce qu'on sent qu'il n'est pas prêt, soit parce qu'il est trop jeune. Ce n'est vraiment pas simple d'aborder cette question avec un sujet jeune. »
(Neurologue d'un CHU)*

Par ailleurs, la mort d'un patient jeune est un sujet particulièrement redoutable pour les professionnels de santé. Il est ainsi fréquent de le passer sous silence le plus longtemps possible pour éviter ce que ni l'un ni l'autre redoutent : devoir envisager l'inefficacité des traitements et la perspective de la fin de vie⁵⁵. Aborder la notion de directives anticipées revient à mettre en avant « la guérison impossible » ou « la mort à venir ». Projeter la question de la fin de vie et des directives anticipées ne risque-t-elle pas d'être extrêmement traumatisante pour le patient jeune qui n'est parfois pas dans une démarche de projection ? La notion de directives anticipées peut possiblement venir résonner chez les patients

⁵² Vinant, P. & Bouleuc, C. (2014). Directives anticipées : pour une meilleure qualité de la fin de vie ?. *Laennec*, 3 (3), 43-56.

⁵³ *Ibid.*

⁵⁴ Espace éthique de la Fédération Hospitalière de France – Avis sur les contraintes éthiques des directives anticipées contraignantes concernant une personne atteinte d'une maladie grave. Consulté le 08 août 2021, Disponible sur : https://www.espace-ethique.org/sites/default/files/201602_FHF_avis%20Directives%20anticipées%202.pdf

⁵⁵ *Ibid.*

jeunes comme un synonyme de mort, de sentence, comme un point de non-retour qui vient ôter tout espoir de futur.

Les professionnels interrogés en Unité de Soins Palliatifs (USP) nous expliquent souvent se retrouver à devoir gérer la fin de vie de patients n'ayant plus les capacités cognitives pour pouvoir décider.

*« Ça nous arrive d'avoir des patients jeunes qui ne peuvent plus prendre part à la réflexion quant à leur fin de vie, car ils n'ont plus les capacités cognitives pour pouvoir décider. On est quand même beaucoup plus embêtés pour pouvoir penser le projet de soins. »
(Médecin, USP d'un CHU)*

Le personnel des USP constate que peu de patients jeunes ont rédigé des directives anticipées quand ils arrivent dans leur unité. Cela s'explique en partie par la difficulté des professionnels de santé à aborder la fin de vie avec les patients jeunes et à déterminer le moment le plus propice pour entamer cette réflexion avant de « *louper le coche* ». Cette discussion force également le patient à se projeter dans un avenir souvent sombre qui n'est pas encore celui du quotidien, mais pour lequel il est important de réfléchir.

Les patients jeunes interrogés lors de l'étude nous expliquent notamment que l'annonce d'une maladie dont l'évolution est incertaine parvient à transformer et à bouleverser la temporalité du quotidien tout en les forçant à vivre dans l'incertitude. Les MNE sont des maladies qui viennent troubler le rapport au temps. Comme toute maladie, elle inaugure une rupture dans l'existence du sujet, créant un avant et un après diagnostic. Elle modifie la capacité dynamique essentielle à se projeter dans l'avenir et fait entrer le patient dans une nouvelle temporalité, souvent appauvrie de ses multiples possibles. Le passé et le futur sont revus à l'aune de la maladie : la vie passée est souvent idéalisée dans une sorte d'illusion rétrospective qui la transforme en paradis perdu et le rapport à l'avenir est toujours gravé de fortes inquiétudes, suspendu à la possibilité d'une guérison, les projets étant renvoyés à un futur hypothétique, énoncés au conditionnel, parfois même censurés⁵⁶.

⁵⁶ Marin, C. (2010). La maladie chronique ou le temps douloureux. Dans : Hirsch E., *Traité de bioéthique : III - Handicaps, vulnérabilités, situations extrêmes*, Toulouse, France : Érès, 119-129.

Face à l'incertitude concernant l'évolutivité de ces maladies, les patients sont le plus souvent réduits à l'impératif du moment présent pour éviter de se projeter dans la violence du pire. Les patients jeunes s'adaptent graduellement sans de fortes projections dans un futur jugé incertain. Il est d'autant plus compliqué pour les professionnels de santé d'aborder l'anticipation de la fin de vie avec ces patients :

« J'essaie de ne plus me projeter même si je sais que c'est difficile. Avant, j'étais plutôt à tout vouloir anticiper. J'ai vraiment changé, la méditation ça m'aide justement à vivre le moment présent et à vraiment arrêter d'imaginer le pire. » (Patiente atteinte de la MP)

Le vécu du moment présent chez les patients jeunes permet de ne pas générer l'angoisse d'un avenir flou, incertain et sombre. Ceux-ci s'attachent à profiter de l'instant présent en prenant les difficultés au fur et à mesure qu'elles se présentent, sans désir d'anticipation sur le long terme. Les patients jeunes expliquent travailler au quotidien à se défaire des projections nuisibles de la maladie pour éviter l'anxiété d'anticipation. Cette attitude protectrice, bien compréhensible, nuit cependant à la projection des décisions médicales à venir en cas d'aggravation de leur état de santé et constitue un risque d'être dans l'incapacité d'exprimer ses souhaits en situation d'urgence vitale ou de fin de vie. Il est donc compliqué d'amorcer la réflexion des directives anticipées avec un patient jeune inclus dans une temporalité de l'instant présent pour qui l'anticipation est synonyme d'angoisse et de scénario catastrophique.

LE CONSENTEMENT LIBRE ET ECLAIRE

La recherche de consentement apparaît aujourd'hui comme une nécessité éthique et une obligation juridique. La loi du 4 mars 2002 annonce qu'« *Aucun acte médical ni aucun traitement ne peut être pratiqué sans le consentement libre et éclairé de la personne et ce consentement peut être retiré à tout moment* ⁵⁷ ».

De nombreuses pathologies neuro-évolutives peuvent venir altérer les fonctions cognitives d'un individu. Les atteintes cognitives des différentes MNE n'impactent pas les mêmes fonctions neurologiques. Certaines pathologies vont venir impacter davantage le langage ou les gestes, d'autres

⁵⁷ Boisseau, C. Gautier, E. (2012). Consentement et fin de vie. Site de l'ERENA, consulté le 12 mai 2021. Disponible sur : https://www.espace-ethique-na.fr/obj/original_122056-consentement-et-fin-de-vie.pdf

vont plutôt venir atteindre la mémoire et la capacité à raisonner. Les atteintes diffèrent en fonction de la pathologie, mais également en fonction des patients. L'impact de ces MNE vient questionner de façon spécifique la notion de consentement dans la mesure où celles-ci empêchent, à des degrés variables, le patient d'avoir une juste appréciation des conséquences de ses choix.

Dans le cas particulier de la SLA, lors de l'apparition des troubles de la déglutition qui peuvent empêcher toute alimentation, le recours à une alimentation artificielle par le biais d'une gastrostomie est parfois proposé. La mise en place de ces traitements doit être discutée avec le patient si celui-ci est toujours en état de décider pour lui-même. La difficulté qui vient se poser pour les professionnels touche notamment à l'obtention du consentement éclairé par le patient au préalable de tout acte médical, car les troubles cognitifs et les pertes provoquées par certaines MNE génèrent des troubles de la mémoire et viennent altérer le jugement des personnes malades. La demande de consentement entend donner la possibilité à l'individu d'exprimer son opinion, son point de vue et ses préférences. C'est aussi lui permettre d'empêcher qu'on lui impose une décision le concernant.

Il revient donc aux professionnels exerçant auprès de ces patients de mettre en place un espace d'information adapté aux troubles observés et d'évaluer la capacité à opérer un choix rendu mouvant et changeant par la pathologie neuro-évolutive⁵⁸. La difficulté éthique que rencontrent les professionnels s'articule autour de la complexité à évaluer les capacités du patient jeune à opérer un choix, à produire une information adaptée aux troubles observés et à s'assurer que le choix du patient correspond bien à ce qu'il est censé choisir. Le professionnel de santé est toujours dans l'injonction paradoxale entre respecter l'autonomie du patient jeune et éviter sa mise en danger.

L'information graduellement donnée au patient concernant l'évolution de son état de santé doit idéalement inclure un temps de réflexion autour des possibilités de perte de capacité. Cela participe au consentement libre et éclairé quant aux possibilités de situation de fin de vie. D'où l'importance fondamentale de parvenir à aider le patient à rédiger des directives anticipées et à nommer une personne de confiance pour représenter, dans toute situation, ses choix au moment où il ne sera plus capable de les exprimer.

⁵⁸ Thorez, D., Noël, J., de Montgolfier, S. & Le Dastumer, B. (2009). Le libre choix du patient dément en institution. *Gérontologie et société*, 4 (4), 131-146.

A RETENIR

La fin de vie des patients jeunes atteints de MNE est souvent difficile à prévoir par les professionnels de santé. C'est pourquoi, il convient d'anticiper la réflexion autour des directives anticipées quand le patient a encore les capacités de pouvoir décider pour lui-même. Cependant, les professionnels rencontrent des difficultés pour aborder la question de fin de vie avec des patients jeunes qui ne souhaitent généralement pas se projeter dans un avenir incertain. Les patients jeunes en fin de vie n'ont donc généralement pas préparé de directives anticipées quand ils sont pris en charge en USP.

L'enjeu éthique s'articule d'une part autour de l'anticipation de la fin de vie des patients jeunes atteints de MNE en raison de l'évolution possiblement rapide et dégradante de leur état de santé *via* la rédaction des directives anticipées et d'autre part, autour de l'évaluation des capacités du patient à produire un consentement libre et éclairé malgré les pertes engendrées par la MNE.

CONCLUSION

Cette étude apporte un éclairage sur les différentes problématiques rencontrées par les professionnels intervenant dans le parcours de soins des personnes jeunes atteintes de MNE, les patients eux-mêmes ainsi que leurs proches. Les MNE sont des affections très souvent invalidantes et dépourvues de traitement curatif. Au schéma classique - symptômes, diagnostic, traitement, guérison - doit se substituer un schéma incertain dans tous les aspects d'une maladie, dotée de surcroît d'un caractère incurable. Cela pose question à la fois du côté du patient et du professionnel quant à la gestion de la maladie. En effet, la survenue d'une MNE dans la vie d'un adulte jeune l'engage dans un parcours de soins nécessitant la gestion de la pathologie à long terme, jusqu'à la mort. Cette temporalité de la maladie confronte les professionnels à des questionnements de nature éthique qui se succèdent dans le parcours de soin du patient en lien avec son état d'avancement dans la pathologie.

La gestion de ces maladies signifie travailler dans plusieurs directions : gérer la maladie et organiser la vie quotidienne du patient. Le maintien d'un équilibre entre symptômes et conséquences de la maladie et la qualité de vie du patient est un objectif prioritaire dans cette gestion⁵⁹. Pour ce faire, les professionnels de santé qui interviennent dans le parcours de soins du patient sont dans un système de gestion évolutif avec des problématiques qui se succèdent nécessitant un travail d'anticipation de ces problèmes. De plus, l'hétérogénéité des pathologies, de leur évolution, des populations atteintes, des situations de vie et des interactions avec l'entourage ainsi que de l'offre de soins produit une diversité d'expériences possible. Une telle hétérogénéité nécessite une adaptation permanente à l'individualité des patients et une prise en charge globale, à la fois clinique et sociale.

Ces problématiques sont étayées par l'expérience que les patients eux-mêmes ainsi que leurs proches ont de la maladie, des traitements et des adaptations que celle-ci impose dans leur vie quotidienne. Il convient alors de penser les MNE non pas uniquement sous leur aspect médical mais également sous l'angle des problématiques sociales rencontrées par les malades et leur famille. Le maintien des activités professionnelles et sociales représente un enjeu majeur pour les jeunes patients atteints de MNE qui ont la volonté de vivre le plus normalement possible. Les conjoints de ces patients, quant à eux, ne se reconnaissent pas dans le statut de « proche aidant ». Ils valorisent, au contraire, l'autonomie et tentent de s'immiscer le moins possible dans la réalisation des gestes du quotidien.

⁵⁹ Carricaburu, D. & Ménoret, M. (2004). Chapitre 7 — Vivre avec une maladie chronique. Dans : Carricaburu D. & Ménoret M. (Dir), *Sociologie de la santé : Institutions, professions et maladies*, Paris : Armand Colin, 107-120. <https://doi.org/10.3917/arco.carri.2004.01.0107>

Professionnels, patients et proches se heurtent à un système administratif complexe, une organisation institutionnelle et à l'absence de prise en charge spécifiquement adaptée aux besoins des patients jeunes. Les professionnels sont alors confrontés à des tensions et des questionnements de nature éthique lorsqu'ils ont le sentiment d'être dans l'incapacité d'apporter des solutions adaptées, respectant la qualité de vie des patients. Si les enjeux relatifs aux patients jeunes atteints de MNE sont désormais inclus dans le PMND, professionnels, patients et proches insistent sur la nécessité d'une prise en charge spécifique des problématiques inhérentes aux personnes jeunes.

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

ARTICLES

Boles JM. (2010) Refus de traitement. *Enjeux éthiques en réanimation*. Springer, Paris.

Boles JM.(2009) Refus de traitement : le cas de Monsieur S. *Em-consult*,173-179.

Edwards, R. G; Barlow, J. H. & Turner, A. P. (2008). Experiences of diagnosis and treatment among people with multiple sclerosis. *Journal of Evaluation. Clinical Practice*, 14, 460-464.

Giraudet, J.-S. (2006). Annonce du diagnostic d'une maladie chronique à un patient. *Synoviale*, n ° 151.

Gzil, F. (2009). Alzheimer : questions éthiques et juridiques. *Gérontologie et société*, 1 (1-2), 41-55.

Harper, P.S. (1997), What do we mean by genetic testing ?. *J Med Genet*, 34, 749-52.

Héron, D., Gargiulo, M. (2009), Tests génétiques et médecine prédictive : quels enjeux ?. *Laennec*, 57 (3), 21-38.

Lebert, F., Boitte, P., De Bouvet, A., Pasquet, F. (2012). Maladie d'Alzheimer et syndromes apparentés : spécificités des « malades jeunes ». Réflexions cliniques et éthiques. *Gériatrie et Psychologie Neuropsychiatrie du vieillissement*. 10 (1), 65-72.

Louvet, C. (2018). Intimités au domicile... Une approche de la relation de soin, *Jusqu'à la mort accompagner la vie*, 134 (3), 9-18.

Mure-Petitjean, C., Le Dastumer, B., Noël, J. & Ankri, J. (2007). Pourquoi et comment donner une place à l'annonce diagnostique d'une maladie neuro-dégénérative au sein d'une consultation mémoire ?. *Gérontologie et société*, 2 (2), 145-162.

Novella, J., Blanchard, F., Quignard, É., Mahmoudi, R., Kack, M. & Dramé, M. (2009). Le diagnostic précoce de la maladie d'Alzheimer modifie l'approche de la maladie. *Gérontologie et société*, 1 (1-2), 177-182.

Thorez, D., Noël, J., de Montgolfier, S. & Le Dastumer, B. (2009). Le libre choix du patient dément en institution. *Gérontologie et société*, 4 (4), 131-146.

Vinant, P. & Bouleuc, C. (2014). Directives anticipées : pour une meilleure qualité de la fin de vie ?. *Laennec*, 3 (3), 43-56.

Weil-Dubuc, P-L. (2013, 15 octobre). Les servitudes du droit de savoir. Autour du diagnostic présymptomatique. *La Vie des idées*. ISSN : 2105-3030.

OUVRAGES

Blondeau, D. (1999), *Ethique et soins infirmiers*, Les presses de l'Université de Montréal.

Despres, C. Gottot, S. Mellerio, H. Teixeira, M. (2016). *Regards croisés sur la santé et la maladie : recherches anthropologiques, recherches cliniques*. Edition des archives contemporaines.

CHAPITRES D'OUVRAGES

Carricaburu, D. & Ménoret, M. (2004). Chapitre 7 — Vivre avec une maladie chronique. Dans : Carricaburu D. & Ménoret M. (Dir), *Sociologie de la santé : Institutions, professions et maladies*, Paris : Armand Colin, 107-120.

Clanet, M. (2019). Préface. Une approche éthique des maladies neuro-évolutives. Dans : Hirsch E., *Vivre avec une maladie neuro-évolutive : Enjeux éthiques et sociétaux*. Toulouse, France : Érès, 9-13.

Dekeuwer, C. & Bateman, S. (2011). « Que dois-je transmettre à mes enfants ? » Gravité des maladies héréditaires et choix procréatifs. Dans : Edwige Rude-Antoine éd., *Éthique et Famille: Tome 2*. Paris: L'Harmattan, 141-163.

Gargiulo, M. & Durr, A. (2018). Liminalité après un diagnostic génétique présymptomatique. Dans : Hirsch E., *Traité de bioéthique : IV — Les nouveaux territoires de la bioéthique*. Toulouse, France : Érès, 237-248.

Grignoli, N. (2010). Communication pronostique : pour une éthique de l'espoir. Dans : Hirsch E., *Traité de bioéthique : II - Soigner la personne, évolutions, innovations thérapeutiques*. Toulouse, France : Érès, 333-349.

Marin, C. (2010). La maladie chronique ou le temps douloureux. Dans : Hirsch E., *Traité de bioéthique : III - Handicaps, vulnérabilités, situations extrêmes*. Toulouse, France : Érès, 119-129.

Meininger, V. (2010). Approches éthiques de la sclérose latérale amyotrophique. Dans : Hirsch E., *Traité de bioéthique : III - Handicaps, vulnérabilités, situations extrêmes*. Toulouse, France : Érès, 301-314.

Quignard, É. (2019). Approches de la fin de vie. Dans : Hirsch E., *Vivre avec une maladie neuro-évolutive : Enjeux éthiques et sociétaux*. Toulouse, France : Érès, 179-182.

RAPPORTS ET ETUDES

Agence nationale de l'évaluation et de la qualité des établissements et services sociaux et médico-sociaux. « Adaptation de l'accompagnement par les services d'aide et de soins à domicile des personnes atteintes de maladie neuro-dégénérative vivant à domicile », consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020_07/accompagnement_personnes_maladie_neuro-degeneratives_lc.pdf

Akrich, M., Paterson, F., Rabeharisoa, V. (2020) Enjeux sociaux et éthiques du diagnostic présymptomatique. Synthèse de la littérature. *i3 Working Papers Series*, 20-CSI-02_FR.

Boisseau, C. Gautier, E. (2012). Consentement et fin de vie. Site de l'ERENA, consulté le 12 mai 2021. Disponible sur : https://www.espace-ethique-na.fr/obj/original_122056-consentement-et-fin-de-vie.pdf

Espace éthique région Ile-De-France. (2014). Interventions précoces, diagnostics précoces – Approches éthiques et sociétales de l'anticipation de la maladie d'Alzheimer et des maladies neurodégénératives. *Les cahiers de l'espace éthique*. Disponible sur : <https://www.espace-ethique.org/sites/default/files/Cahiers%20de%20l%27Espace%20e%CC%81thique%20n1%20-%20Interventions%20et%20diagnostic%20pre%CC%81coces.pdf>

Espace éthique maladies neuro-dégénératives. (2016). Le diagnostic précoce dans le cadre de la médecine d'anticipation. *Intervention inaugurale, 1er Forum Éthique de la recherche, maladie d'Alzheimer et maladies neuro-dégénératives (MND)*. Disponible sur : <https://mnd.espace-ethique.org/printpdf/3201>

Fayada, C. (2005, 23 septembre). *Maladie neuro-dégénératives : Préserver une existence en société, des activités et des projets*. <https://www.espace-ethique.org/ressources/article/maladie-neuro-degenerative-preserver-une-existence-en-societe-des-activites-et>

OMS-Europe. (1996). *Therapeutic Patient Education – Continuing Education Programmes for Health Care Providers in the field of Chronic Disease*. Traduit en français en 1998. Disponible sur : https://www.euro.who.int/data/assets/pdf_file/0009/145296/E93849.pdf

Paccalin, M. (2012, février). *Conduite automobile et démence : enjeux humains, enjeux éthiques*. Disponible sur : https://www.espace-ethique-na.fr/obj/original_120258-conduite-automobile-et-demence-enjeux-humains-enjeux-ethiques.pdf

Plan maladies neuro-dégénératives 2014-2019. Paris : Ministère de l'éducation nationale, de l'enseignement supérieur et de la recherche ; Ministère des affaires sociales, de la santé et des droits des femmes, 2014, p. 7. Disponible sur : http://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_maladies_neuro_degeneratives_def.pdf

Simon-Libchaber, E. (2014). Rôle du médecin aux urgences devant une maltraitance suspectée, Site du SFMU. Disponible sur : https://www.sfm.u.org/upload/70_formation/02_formation/02_congres/Urgences/urgences2014/donnees/pdf/025.pdf

SITES INTERNET

« Centres hospitaliers : définitions et caractéristiques », Site de médicalRH, consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://medical-rh.com/centres-hospitaliers/>

« Centres de rééducation fonctionnelle », Site de la Fondation cos Alexandre Glasberg, consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://www.fondationcos.org/centres-de-reeducation-fonctionnelle-crf-et-centres-de-medecine-physique-et-de-readaptation-cmpr>

« Comment être reconnu travailleur handicapé », Site du service public, consulté le 03 mai 2021. Disponible sur : <https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F1650>

« Histoire de l'association », Site de France Alzheimer, consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://www.francealzheimer.org/association/qui-sommes-nous/notre-histoire/#histoirefa>

« L'histoire de l'association », Site de France Parkinson, consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://www.franceparkinson.fr/association/presentation-association-france-parkinson/histoire/>

« La maladie de Huntington », Site de RESEDA Bourgogne Franche-Comté, consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://reseda-bfc.fr/maladie/maladie-huntington/>

« Les associations Huntington Espoir », Site de l'association Union Huntington Espoir, consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://www.huntington.asso.fr/>

« La maladie d'Alzheimer », Site du Reseda Bourgogne Franche-Comté. Disponible sur : <https://reseda-bfc.fr/maladie/alzheimer/>

« Les SSIAD (services de soins infirmiers à domicile) », Site de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie, consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://www.pour-les-personnes-agees.gouv.fr/vivre-a-domicile/beneficier-de-soins-a-domicile/les-ssiad-services-de-soins-infirmiers-domicile>

« Maladie d'Alzheimer : un Centre Mémoire régional », Site du Réseau-CHU, consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://www.reseau-chu.org/article/maladie-dalzheimer-un-centre-memoire-regional/>

« Maladies neurodégénératives », Site du Ministère des solidarités et de la santé, consulté le 15 juillet. Disponible sur : <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/maladies/maladies-neurodegeneratives/>

« Sclérose latérale amyotrophique (SLA)/maladie de Charcot », Site de l'Inserm, consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/sclerose-laterale-amyotrophique-sla-maladie-charcot>

« Transmission autosomique dominante », Site de l'AFM Téléthon, consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://www.afm-telethon.fr/transmission-genetique-autosomique-dominante-3165>

« Vivre avec une maladie chronique », Site du Ministère des Solidarités et de la Santé, Consulté le 15 juillet 2021. Disponible sur : <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/maladies/vivre-avec-une-maladie-chronique/>

TEXTES JURIDIQUES

Lois

Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé.

Loi n° 2005-370 du 22 avril 2005 relative au droit des malades et à la fin de vie.

Loi du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique.

Articles

Article L.114 du code de l'action sociale et des familles (CASF) portant définition du handicap.

Article L. 1131-1-2 du code de la santé publique.

Article 226-13 du Code pénal.

Article R.4127-35 du Code de la santé publique.

Article L.5213-1 du Code du travail.

Article 4 du code de déontologie.

Article 453 CC.

Article 223-6 du Code pénal.

Article L.113-1 du Code de l'action sociale et des familles.

Article L.111-2 du Code de la santé publique.

Article L.1111-3 du Code de la santé publique.

Article L. 1111-4 du Code de la santé publique.

Article L. 1111-2 du Code de la santé publique.

Article L. 11 du Code de la santé publique.

Décrets

Décret 2000-570 du 23 juin 2000.

Retrouvez toutes les actualités
de l'EREBFC



www.erebfc.fr



SE
PAR
HUNTINGTON
NSON
LA
N
aladie
LZHEIMER
flexion
JEU