



**HAL**  
open science

## Prévention des maladies génétiques. Le retour du médecin de famille ?

B. Derbez, Z. El Haffaf, F. Galactéros, S. de Montgolfier

### ► To cite this version:

B. Derbez, Z. El Haffaf, F. Galactéros, S. de Montgolfier. Prévention des maladies génétiques. Le retour du médecin de famille ?. *Epidemiology and Public Health = Revue d'Epidémiologie et de Santé Publique*, 2018, 10.1016/j.respe.2018.07.003 . hal-02007036

**HAL Id: hal-02007036**

**<https://hal.science/hal-02007036v1>**

Submitted on 13 Feb 2023

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial 4.0 International License

## Prévention des maladies génétiques. Le retour du médecin de famille ?

Benjamin Derbez<sup>1\*</sup>  
Zaki El Haffaf<sup>2</sup>,  
Frédéric Galactéros<sup>3</sup>,  
Sandrine de Montgolfier<sup>4</sup>

<sup>1</sup> LABERS, Université de Bretagne Occidentale, 22 rue Camille Desmoulins, 29200 Brest

<sup>2</sup> Service de médecine génique, CRCHUM, 900, rue Saint-Denis, Montréal (Québec) H2X 0A9 Canada

<sup>3</sup> UMGGR, AP-HP, Université Paris-Est Créteil, 51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny, 94010 Créteil

<sup>4</sup> Iris, Université Paris-Est Créteil, 54 bd Raspail 75006 Paris

Auteur correspondant :

Benjamin Derbez

[bderbez@gmail.com](mailto:bderbez@gmail.com)

Résumé français

Position du problème

L'information de la parentèle constitue l'un des problèmes éthiques majeurs de la nouvelle génétique. En France, la loi de bioéthique révisée en 2011 a ouvert la possibilité pour les patients qui le souhaitent d'autoriser, dans certaines conditions, les professionnels à contacter directement leurs apparentés à risque. Au-delà de ce dispositif, d'autres acteurs, comme les médecins généralistes pourraient cependant jouer un rôle dans ce processus.

Méthodes

Notre article repose sur une étude sociologique de type ethnographique par observations et entretiens semi-directifs avec des patients (n = 68) et des professionnels de la génétique (n = 16) qui s'est déroulée de 2014 à 2016 dans trois services de génétique en France et au Canada. Il est spécifiquement centré sur les prédispositions génétiques aux cancers du sein et de l'ovaire ainsi que sur l'hémochromatose génétique.

Résultats

De par sa position de spécialiste des soins primaires, le médecin généraliste peut jouer un rôle décisif dans le processus d'information de la parentèle concernant les affections

génétiques. En amont du test génétique le généraliste peu, grâce à sa connaissance de du contexte familial de ses patients, jouer un rôle d'orientation vers une consultation spécialisée. En aval, il peut également assurer un suivi plus efficace des démarches d'informations entreprises par ses patients grâce au suivi qu'il réalise.

## Conclusion

Les données recueillies durant notre étude mettent en lumière la place inédite qui pourrait être celle du médecin généraliste dans le domaine de la prévention en génétique. A l'articulation entre soins primaires et soins hautement spécialisés, c'est la figure du médecin « de famille » qui semble ici appelée par la génétique à se renouveler.

## Résumé anglais

### Position of the problem

Information to kin is one of the major ethical problems of the new genetics. In France, the revised bioethics law in 2011 created the possibility for patients to authorize professionals, under certain conditions, to directly contact their relatives at risk. Beyond this, other actors, such as GPs, could however play a role in this process.

### Methods

Our article is based on an ethnographic-type sociological study by observations and semi-structured interviews with patients (n = 68) and genetic professionals (n = 16) that took place from 2014 to 2016 in three genetic hospital wards in France and Canada. It focuses particularly on genetic predispositions to breast and ovarian cancers as well as genetic hemochromatosis.

### Results

Because of its position as a primary care specialist, the general practitioner can play a decisive role in the process of informing relatives about genetic disorders. Upstream of the genetic test, the generalist, thanks to his knowledge of the family context of his patients, can play a referral role towards a specialized consultation. Downstream, it can also ensure a more effective follow-up of the information procedures undertaken by its patients thanks to the medical follow-up that it carries out.

## Conclusion

The data collected during our study highlight the unprecedented place that could be that of the general practitioner in the field of prevention in genetics. At the articulation between

primary care and highly specialized care, it is the figure of the "family" doctor who seems to be called here to be renewed by genetics.

Mots clés : génétique; information de la parentèle; médecin généraliste; prévention

## **Position du problème**

L'information de la parentèle constitue l'un des problèmes éthiques majeurs de la nouvelle génétique. En France, la loi de bioéthique révisée en 2011 a ouvert la possibilité pour les patients qui le souhaitent d'autoriser, dans certaines conditions, les professionnels à contacter directement leurs apparentés à risque. Au-delà de ce dispositif, d'autres acteurs, comme les médecins généralistes pourraient cependant jouer un rôle dans ce processus.

## **Méthodes**

Notre article repose sur une étude sociologique de type ethnographique par observations et entretiens semi-directifs avec des patients (n = 59) et des professionnels de la génétique (n = 16) qui s'est déroulée de 2014 à 2016 dans trois services de génétique en France et au Canada. Il est spécifiquement centré sur les prédispositions génétiques aux cancers du sein et de l'ovaire ainsi que sur l'hémochromatose génétique.

## **Résultats**

De par sa position de spécialiste des soins primaires, le médecin généraliste peut jouer un rôle décisif dans le processus d'information de la parentèle concernant les affections génétiques. En amont du test génétique le généraliste peu, grâce à sa connaissance du contexte familial de ses patients, jouer un rôle d'orientation vers une consultation spécialisée. En aval, il peut également assurer une supervision plus efficace des démarches d'informations entreprises par ses patients grâce au suivi qu'il réalise.

## **Conclusion**

Les données recueillies durant notre étude mettent en lumière la place inédite qui pourrait être celle du médecin généraliste dans le domaine de la prévention en génétique. A

l'articulation entre soins primaires et soins hautement spécialisés, c'est la figure du médecin « de famille » qui semble ici appelée par la génétique à se renouveler.

Mots clé : génétique ; information de la parentèle ; médecin généraliste ; prévention

### **Position of the problem**

Information to kin is one of the major ethical problems of the new genetics. In France, the revised bioethics law in 2011 created the possibility for patients to authorize professionals, under certain conditions, to directly contact their relatives at risk. Beyond this, other actors, such as GPs, could however play a role in this process.

### **Methods**

Our article is based on an ethnographic-type sociological study by observations and semi-structured interviews with patients (n = 59) and genetic professionals (n = 16) that took place from 2014 to 2016 in three genetic hospital wards in France and Canada. It focuses particularly on genetic predispositions to breast and ovarian cancers as well as genetic hemochromatosis.

### **Results**

Because of its position as a primary care specialist, the general practitioner can play a decisive role in the process of informing relatives about genetic disorders. Upstream of the genetic test, the generalist, thanks to his knowledge of the family context of his patients, can play a referral role towards a specialized consultation. Downstream, it can also ensure a more effective follow-up of the information procedures undertaken by its patients thanks to the medical follow-up that it carries out.

### **Conclusion**

The data collected during our study highlight the unprecedented place that could be that of the general practitioner in the field of prevention in genetics. At the articulation between primary care and highly specialized care, it is the figure of the "family" doctor who seems to be called here to be renewed by genetics.

### **Key words**

Genetics ; family communication ; general practitioners ; prevention

### **Introduction**

La question de l'impact de la génétique sur les soins primaires est ancienne (1). Avec le développement du séquençage de l'ADN depuis les années 1980 et la diffusion des tests moléculaires durant les années 1990, elle a fait l'objet d'une attention renouvelée (2 – 7). Centrés sur l'articulation entre les soins primaires et les soins spécialisés de génétique médicale, les travaux publiés sur cette problématique n'envisagent pas la question connexe et pourtant classique, de l'information des apparentés en cas de diagnostic de pathologie ou de prédisposition génétique chez un patient. Au-delà du recours aux services génétiques, l'information des familles constitue pourtant une dimension non négligeable de la prévention et un enjeu de santé publique évident. Dans certains cas, en effet, l'accès à des mesures de prévention primaire offert par les services de génétique dépend largement de la communication intrafamiliale suite au diagnostic d'un « cas index ».

Depuis 2011, dans le cadre de la révision des lois de bioéthique, un dispositif destiné à favoriser l'information des apparentés dans le cadre de certains diagnostics génétiques a été mis en place en France. Si la loi insiste sur la responsabilité des acteurs centraux de ce processus, à savoir les patients eux-mêmes et les médecins généticiens, l'enquête de terrain

que nous avons mené de 2014 à 2016 sur la mise en place de cette nouvelle disposition légale<sup>1</sup> nous a conduit à nous interroger sur le rôle que pourraient y prendre d'autres acteurs. Parmi eux, les médecins généralistes sont apparus, en particulier, comme susceptibles de constituer des acteurs clé dans ce processus. Bien que notre recherche n'ait pas comporté d'enquête directe auprès d'eux, leur action a été évoquée de manière récurrente à la fois par les professionnels et par les patients que nous avons rencontrés sur des terrains très différents. En vertu des principes propres à la recherche qualitative de type inductive, qui vise à faire émerger des questions inattendues à partir du point de vue des acteurs, il nous a semblé opportun de poser ici la question de leur rôle dans l'information de la parentèle en génétique. En nous appuyant sur l'analyse de récits de patients et de discours de généticiens, nous chercherons à mieux cerner les attentes qui peuvent être aujourd'hui les leurs vis-à-vis des généralistes en matière de soutien à la diffusion intra-familiale des données à caractère génétique.

Pour ce faire, nous examinerons dans un premier temps le contexte dans lequel la question de l'information de la parentèle en génétique se pose à nouveaux frais aujourd'hui en France. Dans un second temps nous verrons, à partir des données empiriques collectées auprès de professionnels de la génétique et de patients, comment ~~certain~~ certains les généralistes peuvent apparaître, dans certains cas, comme des acteurs de la diffusion des informations génétique au sein des familles. Enfin nous montrerons comment notre enquête en génétique nous a également conduit à poser la question de la généralisation d'un éventuel mandat de soutien à l'information de la parentèle accordé aux praticiens des soins primaires. Ceci nous permettra de conclure sur la pertinence d'une exploration plus

---

<sup>1</sup> Pour une description plus détaillée de notre recherche, voir infra : *Du juridique à l'empirique : une enquête sociologique*



approfondie à l'avenir de cette piste de recherche et d'intervention en direction des médecins généralistes.

## **I. L'information de la parentèle en génétique : un enjeu de prévention**

### *De l'éthique au juridique*

L'information des apparentés fait partie des questions renouvelées par la « nouvelle génétique » (8). Dès lors qu'une mutation génétique délétère est identifiée chez un individu, la question se pose en effet de savoir si d'autres individus peuvent en être porteurs dans sa famille. Dans ce cas, l'information vise à leur permettre d'accéder éventuellement aux mesures de soin, de prévention ou de conseil génétique appropriées, en particulier lorsqu'il s'agit de maladies à manifestation tardive. On sait cependant que les patients ont parfois des difficultés à transmettre ces informations délicates (9). Or aux yeux des généticiens les conséquences médicales graves que la non-information peut avoir dans ce domaine font de ce problème sanitaire une question éthique d'importance. Depuis la fin des années 1990, de nombreux travaux se sont donc penchés sur cette problématique – qui n'est pas sans évoquer celle du devoir d'information entre partenaires dans le cas du VIH – dans le but d'élaborer des dispositifs de sensibilisation et de soutien à la démarche d'information familiale (10,11). En France, c'est l'outil juridique qui a finalement été privilégié pour traiter ce problème.

La mise sur l'agenda politique de l'information de la parentèle date du processus de révision de la loi de bioéthique en 2004 (12). Durant les auditions parlementaires, un généticien influent, le Pr Munnich, chef de service à l'Hôpital Necker-Enfants malades avait en effet

évoqué le cas tragique d'une famille dont deux enfants sont décédés brutalement d'une maladie métabolique d'origine génétique, le déficit en Ornithine-Carbamyl-Transférase (OTC), qui avait été diagnostiquée quelques années auparavant chez le fils de cousins décédé dans des circonstances semblables. Asymptomatique jusqu'à ce qu'elle se manifeste à travers des crises qui peuvent s'avérer mortelles, cette anomalie du cycle de l'urée peut aussi être prévenue par un simple régime alimentaire. La circulation de l'information aurait ici pu sauver des vies. Sous l'impulsion du généticien soutenu par cette famille, le processus législatif s'est donc engagé sur cette question. Les réticences exprimées par le Conseil Consultatif National d'Ethique (13) face à l'idée d'inscrire dans la loi l'obligation pour une personne d'informer son entourage familial lorsqu'est découverte chez elle une prédisposition ou l'existence d'une maladie génétique grave, avaient cependant empêché l'adoption d'une disposition législative efficiente (14,15)<sup>2</sup>.

C'est à l'occasion de la nouvelle révision de la loi de bioéthique programmée pour 2011 que le dispositif juridique actuel prend forme. Il s'est alors agi de trouver un équilibre entre préservation du secret médical, reconnaissance des droits des tiers, respect de la vie privée du patient et responsabilité (16). Désormais la loi stipule qu'en cas de diagnostic d'une « anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins », « la personne est tenue d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés ». Si elle ne souhaite pas effectuer cette démarche elle-même, la loi prévoit la possibilité de « demander par un document écrit au médecin prescripteur, qui atteste de cette demande, de procéder à cette

---

<sup>2</sup> Loi n°2004-800 du 6 août 2004 - art. 4 (2004). Code de la santé publique - Article L1131-1 texte 2004. JORF.

information »<sup>3</sup>. Depuis 2011, toute personne qui effectue un test génétique en France est donc tenue de choisir, par écrit, entre le fait d'informer elle-même ses apparentés potentiellement concernés et celui d'autoriser le médecin prescripteur à le faire à sa place en préservant son anonymat. Dans le premier cas, le patient pourrait donc être tenu responsable au plan judiciaire de toute rétention d'information. Dans le second cas, un modèle de lettre a été fixé par arrêté ministériel en 2013 afin de guider les démarches d'information des professionnels<sup>4</sup>.

### *Du juridique à l'empirique : une enquête sociologique*

A partir de 2014, nous avons mené une enquête de terrain sur la mise en place de cette législation en services de génétique, dans le cadre d'un projet de recherche pluridisciplinaire<sup>5</sup>. L'objectif de ce travail était de suivre le processus de négociation entre les acteurs professionnels et profanes pour ajuster au quotidien les normes juridiques globales aux normes éthiques locales et familiales en matière d'information de la parentèle. Pour cela, nous avons mené une enquête de type ethnographique, par observation directe et entretiens, en immersion prolongée dans plusieurs services de génétique. Le choix des services d'enquêtes a été effectué de manière raisonnée sur la base réseau d'interconnaissance dans le milieu médical des chercheurs impliqués dans le projet. Nous

---

<sup>3</sup> Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 - art. 2 (2011). Code de la santé publique - art. L1131-1-2 (V). JORF.

<sup>4</sup> Arrêté du 20 juin 2013 fixant le modèle de lettre adressée par le médecin aux membres de la famille potentiellement concernés en application de l'article R. 1131-20-2 du code de la santé publique. JORF n° 0143 du 22 juin 2013 page 10405, texte n° 7.

<sup>5</sup> Projet « Information de la parentèle en génétique : enjeux et mise en œuvre en cas de maladie génétique à caractère familial », coordonné par Sandrine de Montgolfier (MCF, UPEC), financé par l'INCa 2013-2016 (2013-1-PL SHS 01-Inserm 12-1). La partie sociologique a fait l'objet d'une validation éthique par le CERES de l'Université Paris V (IRB – 20150600001072)

avons pris pour point de départ le service d'onco-génétique d'un centre de lutte contre le cancer d'Ile-de-France, où les professionnels sont impliqués depuis plusieurs années dans la réflexion sur l'information de la parentèle (17). De mai à décembre 2014 nous avons suivi l'activité quotidienne de l'unité (3 généticiens et 2 conseillers en génétique), assisté aux réunions de concertation pluridisciplinaire de génétique (n = 19), observé des consultations (n = 93) et réalisé une série d'entretiens semi-directifs avec des patients du service (n = 29) et des professionnels (n = 5). Sur ce terrain, nous avons choisi de concentrer notre attention les prédispositions héréditaires aux cancers du sein et de l'ovaire liés à une mutation des gènes BRCA1 ou 2 (syndrome HBOC – *hereditary breast and ovarian cancers*), dans la mesure où ce diagnostic constituait les 2/3 des activités du service. Ces choix initiaux nous ont conduit, dans une optique comparatiste, à orienter la suite de notre recherche vers des pathologies génétiques différentes et sur des terrains différents afin de varier les perspectives. Dans un premier temps, nous avons choisi de travailler sur des pathologies monogéniques afin de nous démarquer du contexte onco-génétique marqué par la multifactorialité. Pour cela, nous avons eu l'opportunité de travailler dans un centre de référence francilien sur les maladies génétiques du globule rouge. Sur ce terrain nous sommes notamment intéressés plus particulièrement à l'hémochromatose, dont la forte prévalence en France mais aussi la moindre gravité a priori pouvait constituer un contre-point intéressant aux prédispositions génétiques étudiées précédemment. De janvier à mai 2015, nous avons donc mené une enquête par entretiens sur l'information de la parentèle en cas d'hémochromatose génétique auprès des généticiens (n = 4) et de patients (n = 20) de ce centre. Enfin, nous avons cherché à mettre en perspective, dans une « dynamique de singularisation » (18), les données ainsi recueillies à partir d'un point de vue international. Le fait de prendre un contre-point à la situation française permet en effet de

tester sa singularité (19) dans le domaine de l'information de la parentèle en génétique. Nous avons choisi d'enquêter au Canada, où cette question est travaillée depuis plusieurs années au plan académique (20,21) en réalisant un focus sur les prédispositions aux cancers du sein et de l'ovaire afin de faciliter notre comparaison. Ainsi, nous avons effectué un séjour d'un mois (octobre 2015) dans le service de médecine génique d'un centre hospitalier universitaire à Montréal, qui nous a permis d'observer des consultations (n = 32) et réaliser des entretiens avec des patients (n = 10) et les professionnels généticiens (n = 3), conseillers en génétique (n = 3) et psychologue (n = 1). Les modalités de construction de cette recherche relèvent des spécificités de l'enquête de terrain en sciences sociales, qui combinent la rigueur de l'approche protocolisée avec la souplesse de la démarche inductive (22). Elles nous ont notamment permis de faire apparaître la question du rôle du médecin généraliste dans le processus d'information des apparentés sur laquelle nous allons nous concentrer à présent.

## **II. Le dépistage familial de l'hémochromatose : quand le généraliste s'en mêle...**

### *Le dépistage familial de l'hémochromatose*

L'hémochromatose est aujourd'hui l'affection génétique la plus fréquente sur notre territoire, avec une prévalence pouvant aller de 1/1000 à 1/200 selon les régions (23). Avec environ 42 000 tests génétiques effectués, elle fait partie des maladies pour lesquelles ce type d'examen est le plus fréquemment prescrit en France (24). Caractérisée par un stockage excessif de fer dans l'organisme pouvant progressivement conduire à des complications hépatiques graves et irréversibles (stéatose, cirrhose et cancer), il s'agit d'une

maladie d'évolution lente et silencieuse. Dans ces conditions un diagnostic tardif peut compromettre la réussite d'une prise en charge (phlébotomie) pourtant simple, peu coûteuse et efficace. Ainsi, la question d'un dépistage systématique se pose-t-elle depuis de nombreuses années (25). En France, c'est la solution du « dépistage familial » qui a été adoptée, de préférence au dépistage de masse à la naissance jugé trop coûteux et incertain (26). Compte tenu du mode de transmission autosomique récessif, il est ainsi recommandé de proposer systématiquement une enquête auprès des frères, sœurs et enfants des personnes diagnostiquées. Mais la maladie pouvant se manifester, dans certaines circonstances, chez des individus hétérozygotes, avec un risque non négligeable pour ces derniers d'avoir des enfants atteints, le champ de cette enquête est potentiellement élargi. Ainsi, la circulation de l'information au sein des familles constitue un élément déterminant du processus de prévention. Dans ce contexte, les données que nous avons recueillies indiquent que le médecin généraliste a son rôle à jouer dans ce domaine.

#### *Un rôle d'initiateur du processus diagnostic*

Dans de nombreux cas (13 sur 17 cas index familiaux interrogés), le médecin généraliste apparaît comme celui qui a joué un rôle d'orientation vers le diagnostic spécialisé d'hémochromatose génétique. Face à des symptômes de fatigue chronique inexpliqués, le médecin doit d'abord inclure un dosage du fer dans le bilan sanguin classique puis, en cas de taux anormal, orienter son diagnostic vers l'hémochromatose, de préférence à d'autres hypothèses comme l'alcoolisme, par exemple, qui peut aussi occasionner un tel résultat. Cette démarche de diagnostic différentiel peut durer un certain temps comme l'exprime Mireille :

« Ça fait une dizaine d'années environ, je me plaignais que j'étais vraiment fatiguée, tout le temps, vraiment fatiguée. Et donc, je suis allée voir à plusieurs reprises mon médecin traitant et au bout de plusieurs visites et de médicaments un petit peu pour remonter ma forme, rien n'y faisait et il m'a dit : au grand jamais, on va faire une analyse génétique, ce n'est pas possible, quand même. Et en faisant le test, j'ai été dirigée sur [le service du CHU]. »

Hors du bilan martial, le diagnostic proprement dit est donc délégué aux spécialistes hospitalo-universitaires, que l'hypothèse d'hémochromatose génétique soit évoquée ou non :

« Moi j'avais un Docteur pas très expérimenté, c'est-à-dire qu'il n'avait pas beaucoup d'expérience, il ne connaissait pas trop non plus ce que c'était comme maladie. Il m'a envoyé [au CHU] ici pour faire un diagnostic de façon à savoir ce que j'avais. Il y avait plus ou moins des traces de trop de fer dans le sang, trop de globules rouges » (Laurent)

Quand le médecin est plus familier de la maladie, c'est lui qui contrôle le processus diagnostique, même s'il recourt à l'expertise de spécialistes. C'est ce qui ressort du récit de Guy :

« Un de mes frères, on va dire qu'il se sentait fatigué et qui est allé voir un médecin, qui lui a fait faire, entre autre, une analyse de sang. Et ce médecin avait été sensibilisé dans sa formation à ce type de maladie génétique, heureusement. [...] il connaissait l'hémochromatose et lui, il a creusé dans cette voie-là. Et donc après, il lui a fait faire un dépistage, une recherche d'un chromosome, le CY282 si je me rappelle bien et il l'a trouvé dans l'analyse génétique. »

Dans le cas de Guy, c'est bien le diagnostic de son frère, initié par un généraliste, qui lui a permis de mettre en place par la suite une démarche préventive des effets néfastes de l'hémochromatose. Un exemple qui confirme que connaissance de l'histoire familiale des patients demeure un élément important du dépistage en soins primaire, qui prend tout son sens dans le contexte de pathologies génétique.

### *Une position entre explications et implications familiales*

La connaissance des antécédents familiaux permet au praticien d'orienter son diagnostic voire d'impulser une démarche clairement préventive comme le montrent les propos de Richard :

« En fait, c'est mon médecin traitant qui est un petit peu précurseur de ça dans le sens où il a dû avoir des cas. Enfin toujours est-il qu'il était très attaché au fait que suivant les régions... et là, c'était une particularité puisqu'on sait que ça vient principalement de la Bretagne. Jusqu'à un certain âge, il ne m'en a pas forcément parlé et il y a une dizaine d'années à peu près, j'avais 40-43 ans, il m'a dit : ce serait bien qu'on fasse un test parce que vu que vous êtes Breton... C'était juste ça. Et donc en discutant, il m'a demandé bien sûr au niveau de la famille si j'avais des antécédents ou pas. Et en fait, oui, ma mère a fait des saignées, j'ai des tantes qui ont eu également, pareil, des saignées aussi. Je le savais, mais je n'avais pas fait le rapprochement. »

On le voit, bien qu'elle soit amorcée par la question des origines familiales du patient, la démarche diagnostique mobilise également l'histoire médicale familiale qui, ici, justifie pleinement la démarche préventive. Dès lors l'information des apparentés s'impose



également comme conséquence évidente du test en cas de diagnostic positif. C'est ce qui ressort des discours de Guy, qui poursuit ainsi à propos du diagnostic de son frère :

« Et le médecin lui a dit : il faut prévenir l'ensemble des frères et sœurs. Et donc c'est lui qui nous a prévenus et j'ai fait une analyse génétique pour savoir si j'étais porteur ou pas et c'est comme ça que [j'ai su] ».

Quand la connaissance des apparentés par le médecin est directe, lorsqu'il suit plusieurs membres d'une famille, alors la prise en charge peut même être collective. Ainsi, Bernard nous raconte que le médecin traitant de son fils de 44 ans découvre lors d'examens sanguins qu'il « avait de la ferritine » (protéine permettant le stockage du fer dans l'organisme). Comme le fils, le père et l'autre frère sont suivis par le même praticien, celui-ci leur conseille d'aller ensemble à la consultation du spécialiste de génétique au CHU : « Il l'a donc adressé ici, [au CHU], on a eu rendez-vous avec le Docteur [...] Comme j'étais avec lui et son frère, puisqu'il nous avait dit de venir tous en même temps... elle nous a demandé si nous aussi on voulait faire la détection »

Dans ce cas précis, la démarche de prévention en direction de la famille est intégrée au processus diagnostique lui-même. Il s'agit en effet de proposer une prise en charge aux apparentés avant que des symptômes éventuels se manifestent et qu'il soit trop tard pour les traiter. Le généraliste, par sa connaissance des caractéristiques sociales du patient, apparaît donc comme un maillon potentiel du parcours de prévention de l'hémochromatose. Dans certains cas, son rôle de « médecin de famille » lui permet de prendre en charge plus facilement cette mission. C'est précisément cette image du « médecin de famille » qui semble aujourd'hui constituer l'horizon d'attente idéal de certains généticiens confrontés à la problématique de l'information de la parentèle, comme c'est le cas en onco-génétique par exemple.

### **III. La prévention des cancers héréditaires : le généraliste comme relai ?**

#### *La prévention des risques génétiques de cancer du sein et de l'ovaire*

L'hypothèse d'une hérédité de certaines maladies cancéreuses est ancienne (27). Cependant avec le développement de la génétique moléculaire à partir des années 1970 et le Projet Génome humain à la fin des années 1980, les fondements biologiques de ces processus ont commencé à être mieux connus. En particulier, deux gènes baptisés BRCA1 et BRCA2 ont été identifiés au milieu des années 1990 comme pouvant être, en cas de mutation, à l'origine d'une augmentation significative du risque de cancer du sein et de l'ovaire (28 – 30). Sur la base de larges études épidémiologiques, on estime aujourd'hui que le risque cumulé de développer un cancer du sein avant l'âge de 70 ans, pour une femme porteuse d'une mutation de BRCA1 est de 55% et 45% pour BRCA2, contre 12% dans la population générale. De même, l'augmentation du risque de cancer de l'ovaire avant 70 ans est importante puisqu'il atteint 39% pour BRCA1 et 11% pour BRCA2 contre 1,3% pour les femmes non porteuses de mutation dans l'un de ces gènes (31). Le risque cumulé croît donc de manière très significative pour ces cancers dont le taux de survie à 5 ans sont respectivement de 75% et de 30%.

Aujourd'hui, ce sur-risque peut faire l'objet d'une prise en charge médicale préventive. En France, deux types de mesure sont généralement proposés aux femmes porteuses : un suivi radiologique annuel combiné (mammographie, échographie, IRM) afin de dépister précocement toute maladie (prévention secondaire) et/ou des interventions chirurgicales prophylactiques (mastectomie et ovariectomie ou salpingectomie) afin de tenter d'en

empêcher l'apparition (prévention primaire). Il s'agit donc de procédures de prévention très lourdes et agressives.

A la différence de l'hémochromatose, ce sur-risque génétique de cancer du sein et de l'ovaire se transmet de manière dominante. Il suffit d'être porteur d'une copie mutée du gène pour conférer au porteur un risque élevé de développer un cancer. Il y a ensuite 50% de probabilité de le transmettre à chacun de ses enfants. Un tel mode de transmission concerne donc un grand nombre de personnes dans une famille puisque le risque ne dépend pas des unions mais passe d'individu à individu, parfois par l'intermédiaire d'hommes qui ont peu de chance de développer un cancer du sein. Dans ces conditions l'information de la parentèle constitue une dimension essentielle de la prévention au sein de la famille.

#### *Les difficultés de l'information de la parentèle*

Comme nous l'avons montré ailleurs (32), à partir de l'analyse de récits de patients, la question de l'information de la parentèle dans le domaine de la génétique des cancers héréditaires (oncogénétique) est délicate. De nombreuses études ont analysé les facteurs individuels, familiaux ou culturels susceptibles de faire obstacle à la divulgation des résultats de test génétique aux apparentés (33 – 35). Parmi eux la crainte d'apparaître comme « l'oiseau de mauvais augure », l'estimation de la vulnérabilité des apparentés, la perception variable du risque ou la nature des relations familiales. Si l'on se focalise sur le discours des professionnels, qui à la différence des patients ici, évoque explicitement la figure du médecin généraliste, on se rend compte de la conscience qu'il manifeste quant au fait que l'information concernant l'existence d'un risque familial de cancer lié à une mutation génétique n'est pas toujours transmise aux apparentés. Plusieurs éléments leur permettent de le penser. Tout d'abord, les réticences exprimées ou les difficultés explicitement

anticipées par les personnes lors de la consultation, comme nous avons pu le noter : « la famille, ça va être compliqué » ; « ceux-là on les a très peu connus, très peu fréquentés » ; « ça m’embête de l’informer » ; « ma mère, c’est hors de question que je la contacte », etc. Ensuite, l’occurrence de consultations avec des personnes porteuses d’une mutation déjà identifiée dans la famille, mais tombées malades avant d’en avoir été informées. En pratique, les généticiens conseillent donc aux patients de transmettre l’information à leurs apparentés : « ça peut être difficile de le joindre mais on vous encourage quand même à le faire », peut-on entendre par exemple. Ils insistent sur l’importance de cette démarche pour la prise en charge des membres de la famille. De ce point de vue, la signature d’un formulaire de consentement spécifique par lequel la personne s’engage par écrit à effectuer cette démarche ne règle cependant pas les problèmes. Nombres de commentaires de professionnels à l’issue des consultations le prouvent, comme par exemple celui-ci, à propos d’une patiente qui vient de sortir et qui, bien qu’elle ait consenti à informer ses apparentés elle-même, a semblé particulièrement fataliste au généticien : « Je crois qu’elle n’a pas bien compris l’enjeu de diffuser l’info et que ses apparentés fassent le test ». La généticienne exprime ici une suspicion répandue dans le service concernant la mise en œuvre effective par tous les patients de l’engagement d’information pris en consultation.

Une fois le résultat de l’analyse génétique « rendu » à la personne, les généticiens ont en effet peu de visibilité sur les démarches de communication qu’elle effectue, ou non, dans sa famille. A l’issue du test, ceux-ci quittent en effet généralement le service et ne seront le plus souvent jamais revus par le généticien (36). Il peut cependant arriver que les gynécologues aient connaissance de difficultés d’information de certains apparentés, comme ce fut le cas, par exemple, pour une patiente évoquée en RCP :

« Il s'agit de Mme T., 54 ans, porteuse d'une mutation BRCA2. Elle est indemne de pathologie cancéreuse. Elle a deux filles de 29 et 25 ans qu'elle n'a toujours pas informée de l'existence de cette mutation. On en a reparlé. Ça n'a pas beaucoup avancé. On en reste là. Il y avait déjà eu un compte rendu de fait en RCP sur cette question en 2011 par [un autre gynécologue du centre]. Je suis bien embêtée. Qu'est-ce qu'on fait dans ces cas-là ? Sa sœur a été atteinte tôt. Je lui ai demandé hypocritement : « A quel âge ? » Elle m'a répondu « 35 ans », mais sans faire le lien... » (RCP, CLCC, 19/06/2014)

Cette femme sans antécédent personnel de cancer est suivie annuellement à l'institut depuis qu'on lui a diagnostiqué, il y a plus de dix ans, une mutation du gène BRCA2 suite à la survenue d'un cancer du sein chez une de ses sœurs à un âge jugé précoce médicalement (35 ans). Malgré sa conscience du risque, elle tarde à informer ses deux filles qui arrivent à un âge où, selon les oncogénéticiens le risque s'accroît considérablement pour les femmes porteuses d'une mutation de ce gène. Dans ce contexte, les professionnels s'interrogent sur les moyens susceptibles d'être mis en œuvre pour améliorer la circulation intra-familiale des informations qu'ils produisent afin de remplir leur mission de prévention primaire de certains cancers. Aujourd'hui, divers dispositifs sont testés par différents chercheurs au plan international dans le cadre d'études randomisées comme un suivi téléphonique des patients, la diffusion de documents spécifiques, etc. Les gynécologues constituent également des relais identifiés sur lesquels ils tentent de s'appuyer pour favoriser la transmission. Aux yeux des oncogénéticiens que nous avons interrogés, le médecin généraliste pouvait cependant apparaître comme une ressource potentielle intéressante pour assurer cette tâche de prévention, du fait de sa proximité avec le patient et éventuellement certains membres de sa famille.

### *Vers une nouvelle mission de prévention pour le généraliste ?*

Le médecin de soins primaires n'est jamais absent des préoccupations des généticiens. La question de savoir qui est le médecin traitant qui suit la personne est systématiquement renseignée en consultation. De ce point de vue, la situation Québécoise est particulièrement révélatrice. Dans cette province canadienne, un débat autour de la pénurie de médecins « de famille » dure depuis quelques années, qui se traduit en consultation par un nombre important de patients qui ne sont pas suivis régulièrement par un médecin unique. Dans ce contexte, les généticiens déplorent régulièrement de n'avoir pas d'interlocuteur médical hors de l'hôpital. Quand il y en a un, cependant, il existe au Québec, la même pratique qu'en France d'envoi de compte-rendu de consultation de génétique au médecin traitant. Ce dernier est donc informé qu'une prédisposition génétique au cancer a été diagnostiquée chez son patient et que l'information devrait être divulguée par lui à ses apparentés.

Cette position du médecin de famille au bout de la « chaîne de soins » (37) est intéressante pour les généticiens. Elle leur permet en effet d'imaginer que le médecin généraliste puisse être investi d'un rôle d'accompagnement des patients dans leur mission d'information de la famille. D'où le désarroi des spécialistes face au manque de praticiens de soins primaires. Les généticiens insistent pourtant encore assez peu dans leur communication avec les généralistes sur la délégation de cette mission de suivi de l'information de la parentèle. Dans les comptes rendus, en France comme au Québec, il est simplement fait mention du fait qu'un « dépistage familial est disponible » voire « conseillé ». Certains professionnels seraient cependant favorables à l'idée d'une implication plus grande des généralistes de terrain dans cette démarche préventive à dimension familiale. C'est notamment le cas des

génétiens québécois pour qui le rôle des « médecins de famille » comme relais pour le suivi de l'information des apparentés pourrait être renforcé grâce à la formation :

« En France on fait des lois. Mais ce qui compte c'est l'agrément moral. Il faut éduquer. Eduquer le public, mais les médecins aussi ! Les médecins n'aident pas. Il y a eu une étude de faite qui montre que 60 % des onco-hématologues sont bien au fait de la génétique, mais seulement 4 % des médecins généralistes connaissent bien les problématiques de BRCA. La génétique complexe est hors cursus de formation. Parfois, c'est la patiente qui en parle à son médecin d'abord ! »

(Entretien, CHUM, Généticien 2, /10/2015)

Dans cet extrait, le chef de service de médecine génique insiste sur l'enjeu de la formation des généralistes à la génétique afin de faciliter le suivi de leurs patients. A ses yeux, les problématiques comme l'information de la parentèle ne sont pas suffisamment prises en compte faute de connaissances adaptée des généralistes en génétique. Plus généralement, c'est du reste la place de la génétique dans la prévention qui est mise en question :

« Le problème c'est une question de formation. Il y a un effort d'enseignement et de pédagogie à faire. Il y a une méconnaissance flagrante de la génétique de la part de beaucoup de généralistes – comme beaucoup de spécialistes aussi attention. Pour beaucoup la génétique ça reste de la recherche. Ils ne savent pas que l'on a des mesures prévention à proposer. On bataille encore pour qu'on nous réfère certains patients, comme les femmes jeunes qui ont un cancer du sein, dont on sait qu'elles ont une probabilité de prédisposition génétique très importante. Mais ça

c'est parce que les cours de génétique dans les premières années sont skipés par certains étudiants<sup>6</sup>. » (Entretien, CHUM, Généticien 1, 10/15)

Encore une fois, c'est la formation médicale qui est ici mise en cause par ce généticien québécois. Selon lui, la méconnaissance est en effet facteur de méfiance à l'égard d'une discipline encore largement considérée comme expérimentale par des médecins qui, de ce fait, s'en tiennent à l'écart. De manière paradoxale, quand il est évoqué comme piste de réflexion pour faire face aux cas de transmission problématique d'information génétique aux apparentés, que ce soit au Québec ou en France, le rôle du généraliste est en même temps relativisé au regard de la situation actuelle concernant l'usage des outils génétiques de prévention en soins primaires.

### **Conclusion / discussion.**

Dans le domaine de la génétique médicale, la dimension familiale de la prévention sanitaire est évidente et pose la question de la circulation des informations entre apparentés. Dans ce contexte, l'intervention du médecin généraliste, dont la mission de prévention doit être « centrée sur la personne dans ses dimensions individuelles *et familiales* » (38) apparaît

---

<sup>6</sup> Au Canada, les cours de génétique dispensés par des spécialistes concernent uniquement les étudiant-e-s de cycle préparatoire (« préméd »). Ils sont donc majoritairement manqués par les étudiants titulaires d'un baccalauréat en biochimie, par exemple, qui sont dispensés de cycle préparatoire.



comme une ressource possible, aux yeux de certains spécialistes, confrontés à cette problématique pour assurer un suivi de l'information. Comme nous l'avons vu, à travers l'exemple du dépistage familial de l'hémochromatose, une telle articulation entre soins primaires et spécialisés est possible dès lors que le médecin généraliste impulse le processus diagnostique et d'autant plus s'il suit plusieurs membres d'une même famille. Dans le cas de la prévention des cancers liés à une prédisposition héréditaire, la mobilisation des généralistes par les spécialistes semble cependant plus complexe à mettre en place. Un tel constat incite donc d'emblée à considérer que le rôle éventuel du médecin généraliste dans le processus d'information familiale en génétique ne saurait être le même quelle que soit la pathologie considérée, compte tenu de l'extrême hétérogénéité (gravité, pénétrance, soins, etc.) des conditions génétiques concernées. L'intérêt du choix initial que nous avons fait d'étudier des conditions génétiques très différentes (hémochromatose et syndrome HBOC) se trouve ici justifié. Mais ce constat peut également conduire à s'interroger plus profondément sur le nouveau mandat de suivi de l'information de la parentèle en génétique qui pourrait incomber aux médecins généralistes.

Plusieurs difficultés peuvent être identifiées. La première, est liée à l'évolution de la pratique médicale dans un contexte où les familles se présentent de plus en plus comme des réseaux d'individus géographiquement dispersés liés par des liens d'abord affinitaires (39). Aujourd'hui, la pratique de la médecine « de famille » semble davantage de l'ordre de l'exception que de la norme de telle sorte qu'il est rare qu'un même praticien suive l'ensemble des membres d'une même famille. La deuxième difficulté est liée à la faible implication des généralistes dans les opérations de prévention (40 – 42). Ici, la prévention ne concernant pas directement leurs patients, mais leurs apparentés, on peut supposer que cette tendance sera difficilement inversée. Ceci d'autant plus si l'intervention du médecin

dans cette question de famille ne correspond pas à une demande, explicite ou non, du patient, ce qui constitue un frein notoire à l'activité de prévention des généralistes. Troisièmement, un tel mandat impliquant, comme nous l'avons vu, un certain niveau de connaissance des généralistes à la génétique, on peut s'interroger sur les modalités de mise en place de formations (initiale ou continue, limitée ou étendue ?) pour des spécialistes en soins primaires déjà fortement sollicités par la mise à jour de leurs savoirs concernant des problématiques médicales plus préoccupantes dans leur pratique quotidienne. Entre le mandat de transmission de l'information aux apparentés et ce qui pourrait apparaître comme une sur-spécialisation en génétique, l'enjeu central pourrait bien être plutôt lié, comme l'ont déjà montré certains travaux (43, 44), à la conviction des généralistes concernant l'utilité pour leurs patients des interventions de génétique médicale. Enfin, il est nécessaire de poser la question du postulat interventionniste sur lequel la sollicitation des généralistes par les spécialistes repose : n'y a-t-il pas aussi un droit des individus de ne pas avoir connaissance de certains risques encourus dès lors que les mesures de prévention, comme c'est le cas dans le syndrome de cancers héréditaires du sein et de l'ovaire par exemple, sont mutilantes voire possiblement pathogènes ? Pour toutes ces raisons, on peut craindre que le suivi de l'information de la parentèle en cas de maladie héréditaire soit considéré par les généralistes comme une forme de délégation par les spécialistes de génétique du « sale boulot » (45) qui consiste à s'ingérer dans les affaires privées des patients. Cela pourrait constituer in fine l'obstacle principal à la mise en œuvre de cette nouvelle extension du projet préventif mobilisant les médecins généralistes (46).

Au regard de ces limites, on pourrait craindre qu'avec la génétique nous n'ayons affaire qu'à un nouvel avatar du « fantôme du médecin de famille » jadis identifié par la sociologue Francine Muel-Dreyfus (47) dans le travail de gestion effectué par le généraliste sur le

psychisme de patients profondément marqués par leur histoire familiale. Pourtant, le développement actuel d'une médecine « personnalisée » basée sur l'étude des caractéristiques génomiques des patients, qui s'accompagne de la multiplication des découvertes d'anomalies génétiques concernant les individus et leurs familles, va nécessairement reposer avec force la question du rôle des généralistes au sein des dispositifs de prévention impliquant la génétique. Dans ce contexte, il pourrait alors être fructueux de mener des enquêtes directement auprès des médecins généralistes afin de les interroger sur leurs représentations du nouveau mandat de prévention qu'ils pourraient se voir confier en matière d'aide à l'information des apparentés dans le domaine génétique. De telles recherches seraient également l'occasion de travailler sur une gamme plus large de pathologies afin de dépasser une autre limite du travail dont nous avons fait état et qui nous a seulement permis d'ouvrir pour l'avenir cette piste de recherche.

#### **Références :**

- (1) Weitz, R. The public, the primary physician and genetic counselling. *Patient counselling and health education*. 1981 ; 3(1): 13-16
- (2) Hayflick, S.J., Eiff, MP., Carpenter, L., Steinberger, J. Primary care physicians' utilization and perceptions of genetics services. *Genet. Med*. 1998 ; 1(1): 13-21.
- (3) Watson E.K., Shickle, D., Qureshi, N., Emery, J., Austoker, J. The 'new genetics' and primary care: GPs' views on their role and their educational needs. *Fam Pract*. 1999 ; 16 (4): 420-425.
- (4) Emery J, Watson E, Rose P, Andermann A. A systematic review of the literature exploring the role of primary care in genetic services. *Fam pract*. 1999, 16(4): 426-45.

(5) Emery. J. and Hayflick S. The challenge of integrating genetic medicine into primary care. *BMJ*. 2001 ; 322: 1027-1030.

(6) Suther, S., and Goodson P. Barriers to the provision of genetic services by primary care physicians: a systematic review of the literature. *Genetics in Medicine*. 2003 ; 5(2): 70-76.

(7) Robins, R. and Metcalfe S. Integrating genetics as practices of primary care. *Social science and medicine*. 2004, 59: 223-233.

(8) Gaff, C.L. & Bylund, C., eds. *Family Communication About Genetics: Theory and Practice*. 2010 ; Oxford University Press, New York.

(9) Clarke, A., Richards, M., Kerzin-Storarr, L. et al. Genetic professionals' reports of nondisclosure of genetic risk information within families. *Eur J Human Genet*. 2005 ; 13: 556-562.

(10) Gaff, C.L., Clarke, A.J., Atkinson, P. *et al.* Process and outcome in communication of genetic information within families: A systematic review. *Eur J Hum Genet*. 2007 ; 15: 999-1011.

(11) Metcalfe, A., Coad, J., Plumridge, G.M., et al. Family communication between children and their parents about inherited genetic conditions: A meta-synthesis of the research. *Eur J Hum Genet*. 2008 ; 16: 1193-1200.

(12) D'audiffret Van Heacke D., de Montgolfier S. Genetic Test Results and Disclosure to Family Members: Qualitative Interviews of Healthcare Professionals' Perceptions of Ethical and Professional Issues in France. *J Genet Couns*. 2016 ; 25: 483-494.

(13) CCNE, Avis du CCNE N° 76 DU 24 Avril 2003 : à propos de l'obligation d'information génétique familiale en cas de nécessité médicale. 2003.

(14) Rial-Sebbag, E., Thomas, A., et Guimbaud, R. La transmission des données génétiques à caractère familial. *Bordeaux : Les études hospitalières*. 2007: 259–274.

(15) Claeys, A., et Léonetti, J. Rapport d'information fait au nom de la mission d'information sur la révision des lois de bioéthique. (Assemblée Nationale). 2010.

(16) Farnos C. et Rial-Sebbag E. L'information génétique à caractère familial en 2012, vers

une responsabilisation du patient au profit de sa parentèle. Présentation au Séminaire d'actualité de droit médical. 2013 ; Bordeaux.

(17) Julian-Reynier, C., Eisinger, F., Chabal, F., Lasset, C., Noguès, C., Stoppa-Lyonnet, D., Vennin, P., Sobol, H. Disclosure to the family of breast/ovarian cancer genetic test results: patient's willingness and associated factors. *Am J Med Genet.* 2000 ; 94(1): 13-8.

(18) Remaud, O., Schaub, J.-F. et Thireau, I., 2012, *Faire des sciences sociales. Comparer*, Paris, éditions de l'EHESS.

(19) Vigour C., 2005, *La comparaison dans les sciences sociales. Pratiques et méthodes*, Paris, La découverte, Coll. Repères.

(20) Knoppers, B.M. Genetic information and the family: are we our brother's keeper? *Trends Biotechnol.* 2002 ; 20 : 85–86.

(21) Lafrenière, D., Bouchard, K., Godard, B., Simard, J., Dorval, M. Family communication following BRCA1/2 genetic testing: a close look at the process. *J Genet Couns.* 2013 ; 22(3): 323-35.

(22) Auteur

(23) Orphanet, L'Hémochromatose, <https://www.orpha.net> (page consultée le 27/07/2017)

(24) Agence de la biomédecine, Rapport médical et scientifique de l'Agence de la biomédecine. Assistance médicale à la procréation et génétique humaine. Génétique postnatale. 2015. Tableau 16. <https://www.agence-biomedecine.fr> (page consultée le 27/07/2017)

(25) Inserm. Tests génétiques, questions scientifiques, médicales et sociétales, Expertise collective. 2008 ; Paris, Inserm.

(26) ANAES. Evaluation clinique et économique du dépistage de l'hémochromatose HFE1 en 2004. 2004 ; Saint-Denis, ANAES.

(27) Löwy, I. Preventive strikes. Women, precancer and prophylactic surgery. 2010 ; Baltimore, Johns Hopkins University Press.

(28) Miki Y, Swensen J, Shattuck-Eidens D, Futreal P, Harshman K, Tavtigian S, et al. A strong candidate for the breast and ovarian cancer susceptibility gene BRCA1. *Science*. 1994 ; 266(5182): 66-71.

(29) Wooster R, Bignell G, Lancaster J, Swift S, Seal S, Mangion J, et al. Identification of the breast cancer susceptibility gene BRCA2. *Nature*. 1995 ; 378(6559): 789-92.

(30) Cassier, M. et Gaudillière, J-P. Recherche, médecine et marché : la génétique du cancer du sein. *Sciences Sociales et santé*. 2000 ; 18(4): 29-51.

(31) Chen, S. & Parmigiani G. Meta-analysis of BRCA1 and BRCA2 penetrance. *J clin oncol*. 2007 ; 25: 1329-1333.

(32) Auteur

(33) Nycum, G., Havard, D., Knoppers, B. Factors influencing intrafamilial communication of hereditary breast and ovarian cancers genetic information. *Eur J Hum Genet*. 2009 ; 17: 872-880.

(34) Seymour, K., Addington-Hall, J., Lucassen, A. & Foster, C. What facilitates or impedes family communication following genetic testing for cancer risk? A systematic review and meta-synthesis of primary qualitative research. *J Genet Counsel*. 2010 ; 19: 330-342.

(35) Wiseman, M., Dancyger, C. & Michie, S. Communicating genetic risk information within families: a review. *Fam Cancer*. 2010 ; 9: 691-703.

(36) Derbez, B., de Paw, A., Stoppa-Lyonnet, D., de Montgolfier, S. Supporting disclosure of genetic information to family members: Professional practice and timelines in cancer genetics. *Familial Cancer*. 2017, 16(3): 447-457.

(37) Bergeron, H., et Castel, P. Captation, appariement, réseau : une logique professionnelle d'organisation des soins. *Sociologie du travail*. 2010 ; 52(4): 441-460.

(38) Wonca – Europe. La définition européenne de la médecine générale / médecine de famille, Rapport. 2002.

(39) Déchaux, J-H. Sociologie de la famille. 2009 ; Paris, La Découverte, « Repères ».

(40) Schweyer, F.-X. Activités et pratiques des médecins généralistes. In Bloy, G. et Schweyer F-X, Singuliers généralistes. Sociologie de la médecine générale. 2010 ; Rennes, Presses de l'EHESP.

(41) Gautier, A., Fournier, C. et Beck, F. Pratiques et opinions des médecins généralistes en matière de prévention. Santé Publique. 2011 ; 77: 6-10.

(42) Bloy, G., Adhéra, N. et Rigal, L. Quand les médecins libéraux participent à une politique publique sans toujours s'y impliquer : les généralistes et le dépistage organisé des cancers. In Meidani, A., Legrand, E., Jacques, B. (eds.) La santé, du public à l'intime. 2014 ; Rennes, Presses de l'EHESP: 123-139.

(43) Liberalotto, N., Quels positionnements des médecins généralistes face au dépistage organisé des cancers féminins ? France. 2013 ; Revue d'Épidémiologie et de Santé Publique, 61(4): S209.

(44) INCa/BVA, Médecins généralistes et dépistage du cancer. 2011 ; Boulogne-Billancourt, INCa, Enquêtes et Sondages.

(45) Hughes, E. Good People, Dirty Work. Social problems. 1962 ; 10(1): 3-11.

(46) Bloy, G. Les habits neufs du Dr Knock ? La médecine généraliste aux frontières extensibles du projet préventif. In Bujon, T., Dourlens, C. et Le Naour, G. (eds.) Aux frontières de la médecine, 2015, Paris, Editions des Archives Contemporaines: 3-23.

(47) Muel-Dreyfus, F. Le fantôme du médecin de famille. Actes de la recherche en sciences sociales. 1982 ; 58(1): 70-71.