

7. Le droit de savoir, le droit de décider

Les médecins sont de plus en plus souvent questionnés sur le risque de présenter un jour ou l'autre une maladie d'Alzheimer ou une maladie apparentée (MA²). Les questions surgissent souvent dans les suites d'un diagnostic posé dans l'entourage, mais aussi *via* la promotion sur Internet de tests cognitifs ou génétiques. Au-delà de la question du diagnostic, les questions autour du respect du droit de la personne se posent régulièrement tout au long de la prise en soins : suppression de la conduite automobile, mesures de protection juridique, choix du lieu de vie. Quels sont aujourd'hui les repères, notamment au regard des droits de la personne malade, portés par la loi : droit de savoir, droit d'être soulagé, droit au secret professionnel^[1-7] ?

- Apporter une information exacte sur le risque d'être malade, sans l'amplifier ou le minimiser
- Accompagner la personne lors de la démarche diagnostique et l'annonce des résultats, c'est-à-dire savoir respecter le temps de la délibération de chaque individu face au diagnostic (le droit de savoir, de ne pas savoir, de ne pas faire savoir)
- Soutenir le choc de l'annonce (personne malade et proches)
- Protéger et apporter les soins nécessaires à une personne qui méconnaît ou ignore consciemment ou non son trouble
- Avoir le droit de mourir dans la dignité

Pour tenter d'apporter des éléments de réponse à ce questionnement, il est possible, de façon un peu artificielle, de distinguer cinq situations de bonne pratique en matière d'information, de dialogue et d'accompagnement de la personne, comme de son entourage.

Au quotidien : adapter l'information à la personne souffrant de troubles cognitifs

- La personne présentant un trouble neurocognitif a le droit à une information adaptée à ses facultés de discernement et à participer aux décisions qui la concernent (informer est une obligation légale « l'absence de compréhension n'empêche pas de dire¹ »).
- Une communication adaptée permet de mettre en mouvement une participation active du patient aux décisions qui concernent sa santé et son projet de vie.

Il est évident que la présence de troubles mnésiques, de troubles du comportement (apathie, dépression) ou de troubles du langage rend les échanges et le dialogue médecin/patient difficiles.

La désignation d'une **personne de confiance**² et la rédaction de **directives anticipées** permettent, avant les stades sévères de la maladie, d'adapter au mieux le projet de soin et de vie aux préférences et aux valeurs du patient au moment où celui-ci ne pourra plus s'exprimer. La HAS a publié une synthèse sur les directives anticipées (principe et mode d'emploi)³.

¹ Obligation d'informer : Article L. 1111-2 du Code de la santé publique

² Article L. 1111-6 du Code de la santé publique

³ Directives anticipées : Article L. 1111-4 du Code de la santé publique

https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2722363/fr/rediger-ses-directives-anticipees

Le refus de soins

- La personne malade est la seule apte à décider de ce qu'elle accepte comme traitement.
- Le médecin doit tout faire pour la convaincre d'accepter les thérapeutiques qu'il juge indispensables. Il a une obligation d'information et de conseil et doit clairement exposer les conséquences d'un refus. S'il existe un risque vital, il peut, de préférence après une réunion collégiale en urgence, donner les soins jugés indispensables, même en cas de refus du patient ou du tuteur.
- La mise sous tutelle ne dispense pas le médecin de rechercher systématiquement le consentement de la personne, dès lors que cette dernière est apte à exprimer sa volonté et à participer à la décision.
- Si elle n'est plus apte, on recherchera néanmoins son assentiment ; la démarche consiste à donner tout son sens et l'importance nécessaire à l'avis de la personne dans l'incapacité d'émettre un consentement pleinement libre et éclairé. Cette démarche est portée par une évaluation collégiale qui place le malade au cœur de l'accompagnement (principe intégré par l'Association médicale mondiale).

La fin de vie

- Les directives anticipées permettent à la personne malade de préciser son consentement aux soins, et notamment aux soins de fin de vie. En l'absence de directives anticipées, on recherche l'avis de la personne de confiance.

Questionnement sur le risque de développer une maladie d'Alzheimer

- Un certain nombre de facteurs modifiables seraient impliqués dans la survenue de la maladie d'Alzheimer, même si les études restent contradictoires sur ce point. Ils ouvrent à la possibilité de mesures de prévention (surveiller les facteurs de risque cardio-vasculaire, l'équilibre nutritionnel, l'activité physique, la qualité de sommeil, la stimulation cognitive, les interactions sociales).
- D'autres facteurs de risque ne sont pas modifiables : il s'agit de l'âge, du sexe et des facteurs génétiques. Les cas familiaux sont très rares et de survenue précoce. Dans les formes sporadiques les plus courantes, les facteurs de susceptibilité génétique sont dominés par l'allèle E4 du gène APOE, codant pour l'apolipoprotéine E ; sa présence permettrait l'expression de lésions de la maladie d'Alzheimer présentes par ailleurs.
La recherche actuelle porte sur les biomarqueurs topographiques et physiopathologiques des MA². Les premiers correspondent à des modifications structurales du cerveau (atrophie de l'hippocampe en IRM) ou à des modifications du métabolisme cérébral (hypométabolisme du cortex associatif traduisant une hypoactivité régionale en tomographie par émission de positon (TEP) utilisant comme traceur le glucose radiomarqué). Ce sont des témoins indirects du processus lésionnel. Les seconds biomarqueurs sont des témoins directs des lésions pathologiques : la présence de dépôts amyloïdes mis en évidence par TEP dans la maladie d'Alzheimer. Ce marquage amyloïde, réservé à la recherche en France, est utile en cas de doute diagnostique, notamment chez un patient jeune.
- Ces marqueurs sont présents bien avant les premiers symptômes (une vingtaine d'années avant pour les marqueurs amyloïdes et une dizaine d'années avant pour les marqueurs Tau). Ils signent donc l'existence de lésions avant l'expression de la maladie. **Ils ne sont toutefois pas considérés comme des marqueurs de progression de la maladie.** Cela pourrait expliquer l'échec des essais thérapeutiques récents, qui seraient administrés trop tard dans le processus pathologique. L'idée actuellement est d'intervenir avant les premiers symptômes pour essayer de stopper la progression de la maladie. Cela marque un tournant dans la recherche thérapeutique, l'intervention devenant préventive, présymptomatique.
- La question de l'utilisation de ces marqueurs à un stade présymptomatique est donc maintenant ouverte, notamment sur un plan éthique, d'autant plus que l'interprétation des résultats en est délicate, de même que la signification sur un plan individuel. Les valeurs seuils retenues pour

certaines de ces biomarqueurs sont encore soumises aux évaluations à grande échelle (par exemple, la valeur seuil pour la charge amyloïde en TEP). **On peut avoir des signes cliniques sans lésion cérébrale détectable et des lésions cérébrales sans signe clinique.** Environ un tiers des sujets indemnes de symptômes ont les marqueurs positifs à 80 ans. Les mêmes lésions peuvent donner des tableaux cliniques très différents. On comprendra, dans l'état des connaissances actuelles, que l'analyse des biomarqueurs soit aujourd'hui réservée aux personnes désireuses de participer à la recherche ; elle n'est pas autorisée hors de ce cadre, en France. De même, le typage de l'ApoE4 n'est pas recommandé dans le suivi clinique courant.

Situation rare : questionnement sur une maladie familiale, à transmission héréditaire

- Il est à rappeler, en premier lieu, que la très grande majorité des cas de maladie d'Alzheimer et maladies apparentées (MA²) sont sporadiques d'origine plurifactorielle. Des facteurs dits de susceptibilité génétiques sont connus (ApoE4), auxquels sont liés une augmentation du risque de développer une MA. Il faut les distinguer de l'existence d'une mutation génétique à transmission autosomique dominante, situation rare. Ceci doit être évoqué particulièrement dans deux situations :
 - dans le cas des formes jeunes (de début avant 65 ans) de maladie, les formes familiales, héréditaires, y sont plus fréquemment observées, même si la majorité de ces cas restent sporadiques. Elles sont liées à des mutations ou duplications du gène APP ou à des mutations des gènes PSEN1 ou PSEN2. Il faut, chez ces patients, recueillir systématiquement les antécédents familiaux. Une consultation neuro-génétique est conseillée si les premiers signes de la maladie ont débuté avant 50 ans ou si deux parents du 1^{er} degré ont présenté (ou présentent) une MA à début précoce (avant 65 ans) ;
 - dans le cas de dégénérescences lobaires fronto-temporales (maladies rares, 5 000 cas par an), les antécédents familiaux sont plus fréquents que dans la MA. Ils sont présents dans 40 % des cas. Dans ces situations rares, l'information et le conseil sont strictement encadrés, et il convient de se rapprocher des référents de ces maladies au sein d'une filière spécialisée (CM2R) ou d'un centre national de référence.

Références

1. Loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico-sociale
2. Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de soins
3. Loi n° 2005-370 du 22 avril 2005 relative aux droits des malades et à la fin de vie
4. Loi n° 2016-87 du 2 février 2016 créant de nouveaux droits en faveur des malades et des personnes en fin de vie
5. Loi n° 2007-308 du 5 mars 2007 portant réforme de la protection juridique des majeurs, en cours de révision
6. Loi n° 2011-1776 du 28 décembre 2011 relative à l'adaptation de la société au vieillissement
7. Les Assises nationales de la protection juridique des majeurs <http://www.colloque-tv.com/colloques/les-assises-nationales-de-la-protection-juridique-des-majeurs>.
8. Agence nationale de l'évaluation et de la qualité des établissements et des services sociaux et médico-sociaux. Accompagner la fin de vie des personnes âgées à domicile. Recommandations de bonnes pratiques professionnelles. Saint-Denis La Plaine: ANESM; 2017.
9. https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2018-03/web_rbpp_findevie_domicile.pdf
10. Agence nationale de l'évaluation et de la qualité des établissements et services sociaux et médico-sociaux. Accompagner la fin de vie des personnes âgées en EHPAD. Recommandations de bonnes pratiques professionnelles. Saint-Denis La Plaine: ANESM; 2017.
https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2833689