

Projet SeDeN

Extension du dépistage néonatal avec ou sans examen génétique en première intention : débats, perspectives, et points de vue en France

Camille LEVEL^{1,2}, Frédéric HUET^{3,4}, Dominique SALVI¹, Filière AnDDI-Rares⁵, Inter-FSMR⁶, AFGC⁷, Emmanuel SIMON⁸, Christel THAUVIN^{1,2}, Christine BINQUET⁹, SFMPP¹⁰, Christine PEYRON¹¹, Laurence FAIVRE^{1,2,5}

1 Centre de Génétique et Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, CHU Dijon Bourgogne, Dijon, France

2 FHU TRANSLAD et équipe GAD INSERM UMR 1231, Université de Bourgogne-Franche-Comté, Dijon, France

3 Société Française de Dépistage Néonatal, France

4 Service de Pédiatrie Multidisciplinaire, Hôpital d'Enfants, CHU Dijon Bourgogne, Dijon, France

5 Filière de Santé Nationale AnDDI-Rares Anomalies du Développement avec ou sans Déficience Intellectuelle de causes Rares, France

Contact camille.level@u-bourgogne.fr

6 Inter-Filières de Santé Maladies Rares, France

7 Association Francophone de Génétique Clinique, France

8 Service de gynécologie obstétrique et médecine fœtale, CHU Dijon Bourgogne, Dijon, France

9 INSERM CIC-EC 1432, CHU Dijon Bourgogne, Dijon, France

10 Société Française de Médecine Prédictive et Personnalisée, France

11 Laboratoire d'Économie de Dijon (LEDI), EA7467, Université de Bourgogne-Franche-Comté, Dijon, France

Objectif de la recherche

Evaluer l'**acceptabilité sociale** de l'extension du dépistage néonatal avec ou sans examen génétique en première intention en France

Analyse **politiques publiques** et différents designs de **méthodes mixtes**
Economie de la santé, Sociologie et Sciences de la Communication

Méthodes
Disciplines impliquées

SeDeN-p4 : décideurs

Questionner la position de représentants d'instances clés dans ce domaine de prime abord puis au vu des autres volets

Analyse des discours sur Twitter
Entretiens



SeDeN-p3 : parents

Questionner les représentations des parents sur une extension du dépistage néonatal avec ou sans génétique en première intention, et ses conséquences indirectes, secondaires et potentielles

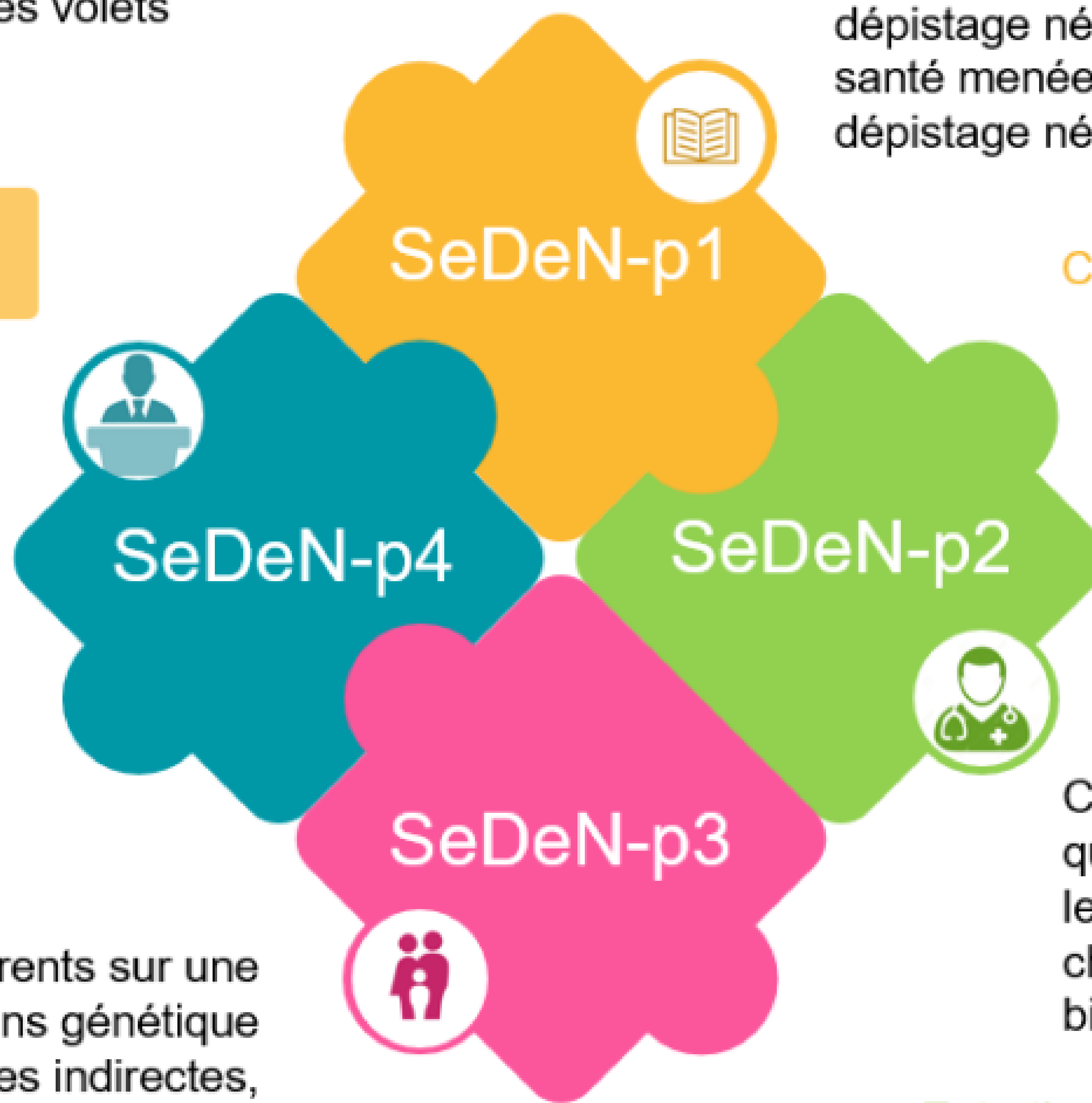
Questionnaire et entretiens

Parents en population générale et parents d'enfants malades

SeDeN-p1 : cohérence

Questionner dans quelle mesure l'extension du dépistage néonatal et l'intégration du séquençage haut débit dans le dépistage néonatal sont cohérentes avec les politiques de santé menées aujourd'hui en France & les pratiques du dépistage néonatal à l'étranger

Analyse comparative des systèmes de santé
Corrélation nb de pathos / indicateurs (esp. de vie, dépenses courantes de santé, PIB, etc.)



SeDeN-p2 : professionnels

Caractériser les attentes et/ou les réticences quant au périmètre des pathologies à dépister, les informations à donner aux parents et quant au choix entre techniques génétiques et biochimiques

Entretiens préliminaires

Questionnaire national

Projet SeDeN : 4 volets complémentaires

