

Comment les études FIND et DEFIDIAG-DS vont pouvoir apporter des informations utiles pour la gestion des données incidentes au sein du PFMG ?

L. Faivre^{1,2}, E. Viora-Dupont^{1,2}, B. Gérard³, A. Chassagne^{4,5}, A. Pélissier⁶, D. Salvi⁶, ML. Asensio⁷, S. Staraci^{8,9}, A. Cadenes¹⁰, G. Lesca¹⁰, B. Keren¹⁰, M. Spentchian¹⁰, E. Gautier², A. Baurand¹, C. Sawka¹, G. Bertolone¹, C. Chauvin-Robinet^{1,2}, C. Philippe², D. Héron¹², D. Sanlaville¹⁰, C. Peyron⁶, Consortium FIND, Consortium DEFIDIAG, M. Gargiulo¹³, C. Lejeune⁷, H. Dolffus³, C. Binquet⁷, F. Robert¹⁰

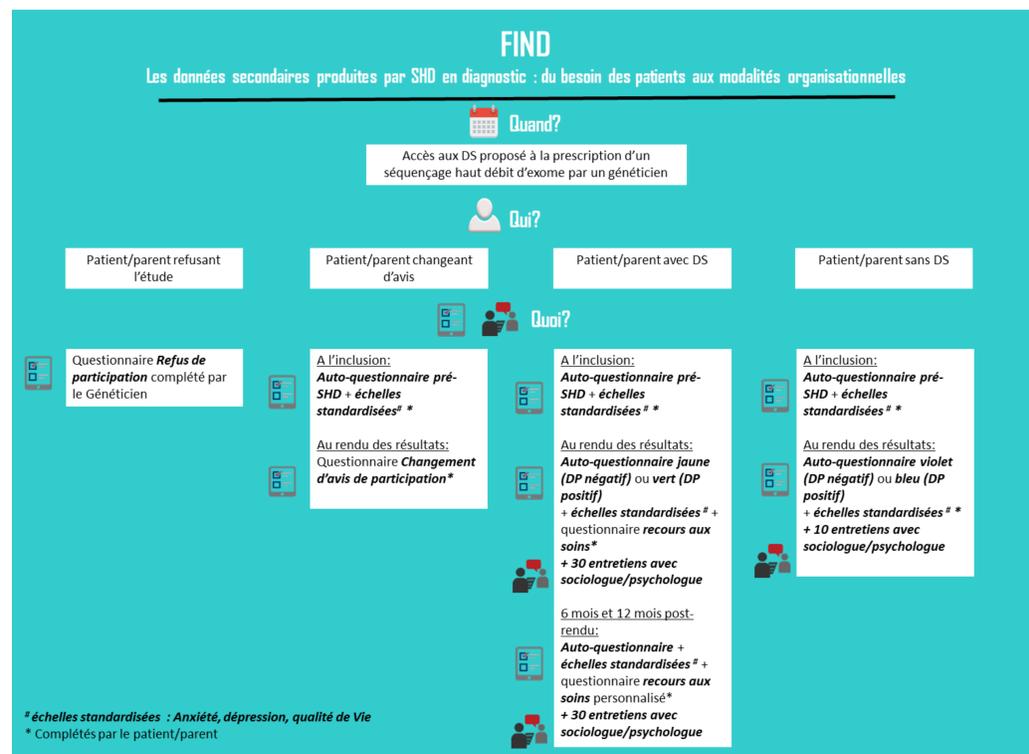
¹ Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs Est, CHU Dijon Bourgogne, France ; ² FHU TRANSLAD et équipe GAD INSERM UMR 1231, Franche-Comté, Dijon, France ; ³ Laboratoire de Biologie Moléculaire, CHU Strasbourg, France ; ⁴ Laboratoire de Sociologie et d'Anthropologie (LaSA, EA3189), Université de Bourgogne, Franche-Comté, Besançon, France ; ⁵ CIC, Inserm 1431, CHRU Besançon, Besançon, France ; ⁶ Laboratoire d'Économie de Dijon (LEDJ), EA7467, Université de Bourgogne, Franche-Comté, Dijon, France ; ⁷ INSERM CIC 1432, CHU Dijon Bourgogne, Dijon, France ; ⁸ Université de Paris, PCPP, F-92100 Boulogne-Billancourt, France ; ⁹ Service de génétique, Centre de Référence pour les Maladies cardiaques héréditaires, GH APHP, Paris, France ; ¹⁰ Service de génétique clinique, Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs Sud Est, Hospices Civils de Lyon, Bron, France ; ¹¹ INSERM U1028, CNRS UMR5292, CRNL, GENDEV Team, Univ. Claude Bernard Lyon 1, Bron, France ; ¹² Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, GH APHP, Paris, France ; ¹³ Université Paris Cité, Laboratoire de Psychologie Clinique, Psychopathologie, Psychanalyse, F-92100 Boulogne-Billancourt, France ; Institute of Myologie, Pitié-Salpêtrière University Hospital, Paris, France

Introduction : Thèmes et Contexte

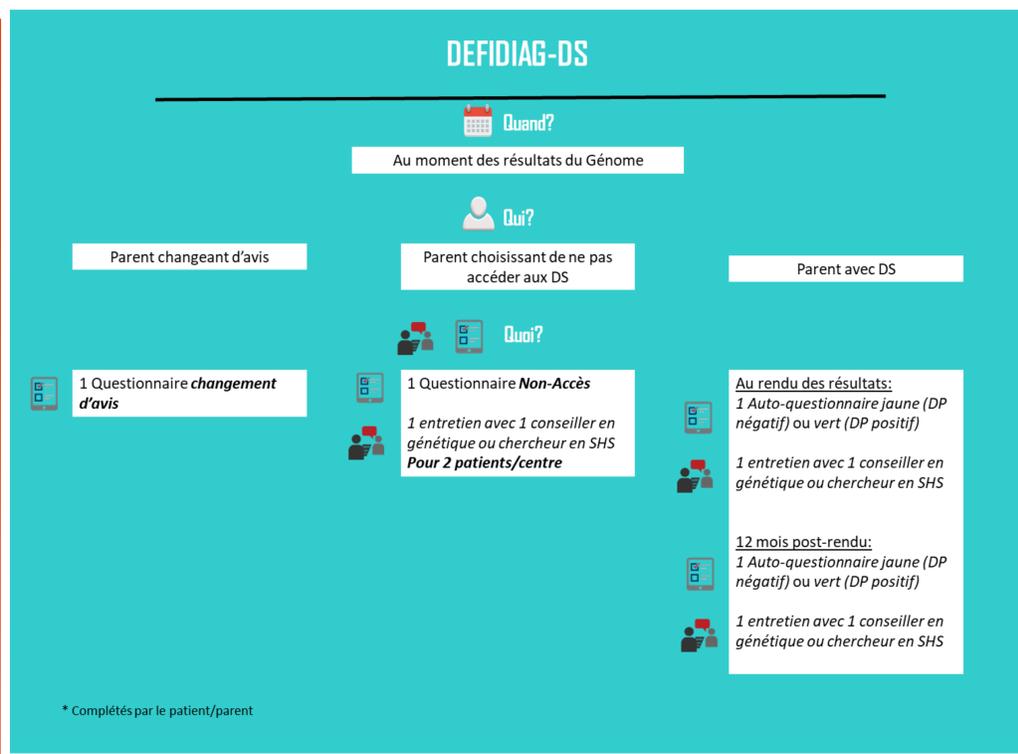
Le séquençage du génome est une vraie révolution dans les démarches diagnostiques des maladies rares, mais expose au risque de mettre en évidence des données additionnelles (DA) (données incidentes (DI) ou données secondaires (DS)). Ces informations peuvent être perçues comme un intérêt potentiel pour les patients/familles lorsqu'elles sont actionnables, mais aussi une inquiétude supplémentaire. Jusqu'en 2021, la loi de Bioéthique n'encourageait pas le rendu des DI et interdisait la recherche de DS en France. La révision de la loi, en attente du décret d'application, devra entraîner des modifications dans l'information et le processus de consentement puisqu'il sera attendu de proposer aux patients l'accès aux données incidentes. Un groupe de travail a été mis en place au sein de l'Agence de la BioMédecine pour réfléchir à des recommandations. En parallèle, nous disposons maintenant des résultats complets ou partiels de deux études françaises mises en place sur la question des DS.

Objectifs, Méthodes et 1^{ers} résultats

FIND (340 patients, 3 centres, séquençage de l'exome) a analysé les enjeux médicaux, économiques et psychologiques du rendu des DS. **DEFIDIAG-DS** (1275 patients, 13 centres, séquençage du génome) permet d'approfondir l'impact des discours médicaux, et des décisions des parents lorsqu'il s'agit de leur propre santé. Les deux études ont une méthodologie mixte, quantitative et qualitative, longitudinale (jusqu'à 12 mois post-rendu des résultats).



1^{ers} résultats : Absence d'évolution des scores d'anxiété sur les échelles standardisés ; pas de regret exprimé, mais impact psychologique non nul dans le groupe des pathologies à révélation tardive (anxiété). A distance, oubli des résultats de DS par certains, et parfois, confusion avec les données primaires.



1^{ers} résultats : Bon vécu des DS dans l'ensemble, DS vues comme une façon de se prendre en main et de changer ses habitudes, plus de ressenti négatif si prédisposition au cancer, importance de la transmission de la famille. Confirmation de l'influence du discours médical sur la demande initiale.

Les résultats des deux études permettent d'accroître les connaissances sur la perception et l'impact des données additionnelles, et donnent des pistes en matière d'information, d'annonce et de prise en charge. Nous montrons que les patients n'ont pas montré de regrets, même s'il existe un impact psychologique, en particulier dans les situations où les familles sont déjà vulnérables. Avec le temps, le retentissement sur la prise en charge des personnes est inégal. Des efforts doivent être réalisés sur l'information donnée aux patients, le temps de réflexion et l'accompagnement post-rendu des résultats.

Calendrier, consortium impliqué

FIND : Inclusions terminées, analyses réalisées, en cours de valorisation.
Consortium : FHU TRANSLAD et CLAD Lyon et Paris Pitié

DEFIDIAG-DS : Inclusions terminées, suivi à 1 an en cours.
Consortium : FHU TRANSLAD et 13 CHU participants

Sources de financement : FIND : DGOS - PREPS
DEFIDIAG-DS : PFMG - DEFIDIAG

Pour aller plus loin
FHU TRANSLAD : <http://www.translad.org/presentation.html>
Contacts : laurence.favre@chu-dijon.fr