

Gestion des données génétiques incidentes : Sémantique et types de données incidentes, en France et au Québec

Françoise ROBERT^{1#}, Damien SANLAVILLE^{1#}, Xavier BROUTIN², Marie-France CALLU³, Nicolas CHATRON¹, Delphine CORTIAL⁴, Marie DARRASSON⁵, Catherine DEKEUWER³, Charles DUPRAS⁶, Catherine GOUDIE⁷, Sébastien JAQUEMONT⁸, Gaëtan LESCA¹, Pascale LEVY⁹, Mélyna MONICHON¹, Laurent PASQUIER¹⁰, Massimiliano ROSSI¹, Thoueiba SAANDI¹, Jean-François SOUCY⁸, Rafik TADROS¹¹, Maude VECTEN¹, Audrey VEZIAN¹², Ma'n H ZAWATI¹³, **Anne-Marie LABERGE^{8#}**.

Affiliations : (1) Service de génétique, Hospices Civils de Lyon, France, (2) Alliance Maladies Rares, France, (3) Université Jean Moulin, Lyon, France, (4) Direction de la Recherche en Santé, Lyon, France, (5) Services de pneumologie, Hospices Civils de Lyon, France, (6) Ecole de Santé Publique, Université de Montréal et Centre de recherche en éthique, Montréal, Québec, (7) Hôpital de Montréal pour enfants, Centre Universitaire de santé Mc Gill, Québec, (8) Service de génétique médicale, CHU Sainte-Justine et Université de Montréal, Québec, (9) Agence de la Bio Médecine, France, (10) Service de génétique, CHU de Rennes, Hôpital Sud, France, (11) Institut de Cardiologie de Montréal, Faculté de Médecine, Université de Montréal, Québec, (12) Laboratoire TRIANGLE, CNRS, France, (13) Université Mc Gill, Québec.

#Contribution à parts égales au projet.

✉ damien.sanlaville@chu-lyon.fr et anne-marie.laberge.med@ssss.gouv.qc.ca

INTRODUCTION

La dénomination des **données incidentes (DIn)** ou **trouvailles fortuites (TF)**, dénominations respectives en France et au Québec, a évolué au cours des années, avec la pratique et l'évolution des connaissances, mais l'absence de définition commune est source de confusion dans la littérature, ce qui rend également difficile la comparaison entre les pays. Différents types de **DIn/TF** existent, et leur gestion, en période pré et post-natale, est différente entre la France et le Québec ; avec des enjeux sanitaires, sociétaux, psychologiques, éthiques et juridiques très importants. Le travail présenté ici est un projet de coopération entre le Canada et la France, réalisé avec le soutien du service de coopération et d'action culturelle du Consulat général de France à Québec. **L'objectif est de faire émerger les réflexions collectives et d'enrichir les connaissances, à travers la confrontation des perspectives Québécoises et Françaises, sur la gestion des DIn/TF.**

MÉTHODE

Ce projet se déroule sur deux années. Chaque année est ponctuée de deux réunions de travail et d'une journée de symposium, au Canada puis en France. Ces réunions réunissent des experts, des deux pays, qui sont impliqués dans la gestion des **DIn/TF** : médecins biologistes, généticiens, psychologues, sociologues, éthiciens, philosophes, juristes, représentants de l'Agence de Biomédecine, et représentant d'associations de patients. Au cours de la première année, les réunions ont porté sur la sémantique utilisée et sur la gestion des différents types de **DIn/TF**, dans les deux pays. Le symposium a eu lieu à Montréal.

RÉSULTATS

La **DIn** ou **TF**, en génétique, peut être définie comme étant une donnée génomique, sans relation avec l'indication initiale du test, découverte fortuitement, et sans corrélation, à priori, avec la clinique du patient. La confrontation des points de vue sur la sémantique a permis de montrer le caractère imprévisible, familial, et opportuniste des **DIn/TF**, et d'apporter un éclairage pluridisciplinaire sur le sens des termes utilisés entre **donnée, trouvaille, découverte, secondaire, fortuite, incidente, et actionnable.**

Au niveau clinique, l'information apportée au patient (signature d'un consentement), la prescription de l'analyse génétique, puis la communication ou non de la **DIn/TF**, se font selon les situations, et selon les pratiques en France et au Québec. Nos travaux montrent que la gestion des données incidentes varie selon les lois et les recommandations en France et au Québec, notamment en ce qui concerne la divulgation aux patients majeurs et mineurs, et à leur famille. Les **DIn/TF** ont la particularité de ne pas pouvoir être anticipées psychologiquement par les patients, ce qui peut amplifier l'effet émotionnel de l'annonce diagnostique. Des enjeux médicaux, éthiques, psychologiques, juridiques, et sociaux, avec des particularités spécifiques en France et au Québec ont pu être mis en évidence :

Données Incidentes (DIn) :

La loi Française de bioéthique, votée en 2021, accorde le droit au patient qui a signé un consentement pour une analyse génétique d'accepter ou refuser d'être informé de la **DIn** issue de cette analyse. Ceci soulève des questions éthiques et psychologiques, sur le droit à la parentèle, sur le conseil génétique éventuel, qui pourrait concerner les éventuels proches. Lorsque le patient souhaite avoir connaissance de cette **DIn**, la loi n'indique pas, pour le moment, le périmètre de cette divulgation.

Trouvailles Fortuites (TF) :

Au Québec, aucune législation n'existe, et la gestion des **TF** repose sur des recommandations élaborées par des associations professionnelles ou groupes d'experts. Le Réseau Québécois de Diagnostic Moléculaire recommande de transmettre toute **TF** actionnable (disponibilité et efficacité d'une intervention), selon une liste de gènes pré établie. Cela est obligatoire pour les enfants, mais se fait selon le choix du patient chez l'adulte.

En fonction du pays, les éléments qui contribuent aux décisions de divulguer ou non les DIn/TF sont la sévérité, la pénétrance, l'actionnabilité, et la qualité des données probantes sur ces éléments.

CONCLUSIONS

La confrontation des idées sur la gestion des **DIn/TF** enrichit les pratiques dans les deux pays et soulève des enjeux légaux, sociaux et éthiques spécifiques à chacun. De la prescription de l'analyse génétique à l'interprétation puis restitution ou non du résultat, la **DIn/TF** fait intervenir plusieurs experts professionnels, qui peuvent chacun lui attribuer sa définition. Il est donc essentiel d'avoir des définitions claires et communes, dans l'intérêt du patient, qui seraient le début d'une standardisation de la prise en charge. Ce projet mènera à l'élaboration de recommandations sur les définitions et la gestion des données incidentes, pour guider la pratique en France et au Québec.