

SEQUAPRE : Préférences et représentations face aux technologies de séquençage à haut débit pour la pratique de la génétique médicale. Le cas des anomalies du développement. Etude mixte interdisciplinaire.



A Chassagne* (1) (2) (9), A Pélissier* (2) (3), C Peyron* (2) (3), F Houdayer (4), D Salvy (3), S. Kidri (3), A Godard (1), O Putois (2) (5), C Thauvin-Robinet (2) (6), A Masurel (2) (6), N Jean (2) (6), D Lehalle (6), J Thevenon (2) (6), JB Riviere (2), L Joly (6), E Gautier (2), P Ancet (7), AS Lapointe (8), P Morin (8), P Edery (4), M Rossi (4), D Sanlaville (4), S Bejean** (2) (3), E Cretin** (1) (2), L Faivre** (2) (6)

(1) Centre d'Investigation Clinique – Inserm 1431 – CHRU Besançon, (2) FHU TRANSLAD – CHU Dijon, (3) LEDI - UMR6307 CNRS - U1200 Inserm – Université de Bourgogne Dijon, (4) Centre de Référence Anomalies du Développement – CHU Lyon, (5) SuLiSoM EA 3071, Université de Strasbourg, (6) Centre de Référence Anomalies du Développement – CHU Dijon, (7) Centre Georges Chevrier – UMR 7366 – Université de Bourgogne Dijon, (8) Alliance Maladies Rares – Paris, (9) Laboratoire de Sociologie et d'Anthropologie (LASA) – EA3189 – Université Franche Comté Besançon

* equally contributing authors / ** equally contributing authors

Contact: achassagne@chu-besancon.fr

Objectifs:

- 1/ Evaluer en amont les préférences et les représentations des familles et des généticiens vis-à-vis de la nouvelle technologie de Séquençage à Haut Débit (SHD) par un **volet quantitatif**, et
- 2/ Comprendre, les attentes et le vécu des familles et des généticiens vis-à-vis de cette nouvelle technologie, après l'annonce des résultats du SHD par un **volet qualitatif**.

Volet Quantitatif:

Il s'appuie sur un questionnaire élaboré selon la **méthode des choix discrets** et exploité au moyen de l'économétrie des variables qualitatives. L'objectif est de mieux anticiper l'information à communiquer aux patients et la manière de la communiquer pour obtenir des **consentements** qui soient réellement **éclairés**.

Résultats

L'enquête a interrogé 513 répondants dont 157 couples, avec une moyenne d'âge de 37 ans et de 7 ans pour le patient. Plus de 50% des patients ont déjà eu entre 1 et 3 tests génétiques : il y a attente diagnostique.

Les répondants expriment de fortes préférences pour la **communication des résultats incertains et fortuits** issus du SHD, de même que la **possibilité de réanalyser** automatiquement les examens au fur et à mesure que les connaissances médicales progressent.

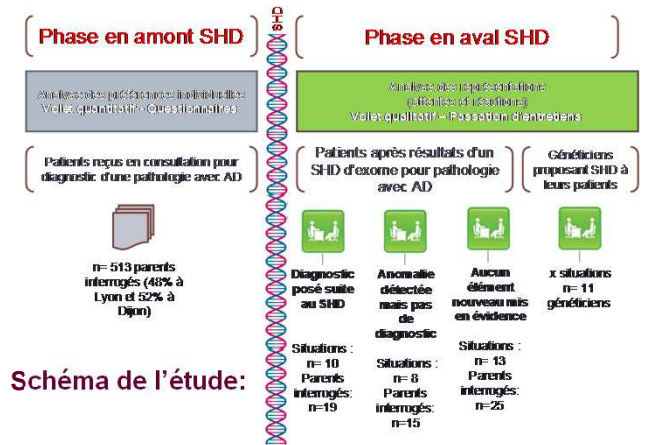


Schéma de l'étude:

Volet Qualitatif:

Il se base sur une méthode **qualitative compréhensive par entretien** (Paillé et Mucchielli, 2012) avec le recueil de récits d'expérience des parents et de récits des pratiques professionnelles des généticiens.

Résultats

L'échantillon est hétérogène, composé d'enfants atteints d'anomalies du développement, pour la majorité de novo (14 garçons et 16 filles), avec un âge moyen de 8 ans. D'une manière générale, le **SHD** représente une **opportunité** pour sortir d'un état d'errance diagnostique. Le séquençage haut débit représente une **étape** et non une fin en soi. **Même lorsqu'un diagnostic est posé**, le parcours se poursuit et un sentiment d'**impuissance** peut persister, car les familles expérimentent un **déplacement des frontières** entre maladie et handicap.

Etude **TRANSDICIPLINAIRE** pour mettre en lumière la complexité du phénomène par différentes méthodes d'approche. Etude **MIXTE** alliant méthodes quantitatives et qualitatives discutant un même objet de recherche pour confrontation des données et production de résultats enrichis de ces différentes dimensions.

HUMANISER: Faire entendre et prendre en compte la voix des personnes concernées (familles mais aussi médecins) en parallèle des progrès technologiques.

