

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

A. Chassagne¹, A. Pelissier², C. Peyron², F. Houdayer³, D. Salvi², S. Kidri², A. Godard⁰, Putois⁴, C. Thauvin-Robinet^{2,5}, A. Masurel^{2,5}, N. Jean⁵, D. Lehalle⁵, J. Thevenon⁵, J.-B. Riviere^{2,5}, L. Joly⁵, E. Gautier⁵, P. Ancet², A.-S. Lapointe⁶, P. Morin⁶, P. Edery³, M. Rossi³, D. Sanlaville³, S. Bejean^{1,2}, **E. Cretin**¹, L. Faivre^{1,2,5}

¹CHRU de Besançon

⁴Université de Strasbourg

⁷Hospices civils de Lyon

²Université de Bourgogne Franche Comté, Dijon

⁵CHU de Dijon

* equally contributing authors.

³CHU de Lyon

⁶Alliance maladies rares, Paris

** equally contributing authors

Un nouvel examen qui « lit » le génome, appelé séquençage à haut débit transforme le domaine des pathologies du développement, et notamment le diagnostic des patients, trop souvent confrontés à une errance diagnostique. Avant que les médecins ne puissent l'utiliser au quotidien, il est nécessaire de pouvoir anticiper l'information à communiquer aux patients et aux parents pour consentir à la réalisation de ce nouvel examen. Ce projet est à l'initiative de deux CLAD (Dijon et Lyon), entourés d'équipes du domaine des sciences humaines et sociales, et d'un collectif d'associations.

Objectifs

- 1/ Evaluer le souhait des parents des patients atteints d'anomalies du développement quant à la nature des résultats et leur annonce (enquête auprès des parents d'environ 500 patients, candidats potentiels au séquençage à haut débit dans les centres de Dijon et Lyon pendant 9 mois).
- 2/ Décrire, analyser et comprendre, après utilisation du séquençage à haut débit en diagnostic, les vécus, attentes et réactions des familles et généticiens vis-à-vis de leur parcours diagnostique et de l'annonce des résultats (30 entretiens réalisés avec les parents et 10 avec des généticiens).

Résultats

- 1/ La nature des résultats du séquençage haut-débit et la possibilité de les ré analyser sont des attributs révélés comme importants par les 513 répondants. Cette enquête montre également que les répondants expriment de fortes préférences pour la communication des résultats incertains et la ré analyse automatique des examens.
- 2/ 58 entretiens ont été réalisés auprès de parents et de médecins généticiens. Quel que soit le résultat du test de séquençage haut débit, celui-ci est perçu comme 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. Le séquençage haut débit représente alors un passage : de l'errance à l'odyssée.