

# MÉDECINE GÉNOMIQUE

## ESPOIR ET COMPLEXITÉ

FRANÇOISE ROBERT, PSYCHOLOGUE CLINICIENNE PHD  
CENTRE DE RÉFÉRENCE ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT - PR SANLAVILLE

RENCONTRE SHS ET MÉDECINE GÉNOMIQUE - DIJON - 30 JUIN 2023

**HCL**  
HOSPICES CIVILS  
DE LYON

FRANCE MÉDECINE  
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

[www.chu-lyon.fr](http://www.chu-lyon.fr)

# MÉDECINE GÉNOMIQUE

## MA PRATIQUE HOSPITALIÈRE

- Contextes des anomalies du développement: pathologies rares très hétérogènes
- Beaucoup d'analyses d'exome et maintenant de génome en première intention (TND)
- **Amélioration du rendement diagnostique (60%)**

# MÉDECINE GÉNOMIQUE

## PROBLÉMATIQUE

Augmentation de fréquence :

- Des résultats de **signification incertaine** (VSI, VUS)
- Des diagnostics **ultra rares** voire **uniques**
- Des **données additionnelles**

# MÉDECINE GÉNOMIQUE

## DES DIAGNOSTICS ULTRA RARES VOIRE UNIQUES

De fortes attentes des patients / parents / familles en errance diagnostique qui sont aussi confrontés à des désillusions :

- La difficulté à trouver des pairs, des « semblables », des associations de malades
- L'incertitude pronostique
- L'absence de traitement de la cause de la maladie rare d'origine génétique

# MÉDECINE GÉNOMIQUE

## DONNÉES ADDITIONNELLES

- **Données** sans relation directe avec l'indication initiale de prescription de l'examen génétique : **incidentes** (de découverte fortuite) et **secondaires** (activement recherchées aux USA).  
Ex: *BRCA1* en génome AURAGEN, patiente de 6 ans avec retard global de développement
- Bouleversement du paradigme clinique du diagnostic présymptomatique, notamment chez le mineur
- Amplification des questionnements éthiques

# MÉDECINE GÉNOMIQUE

## DONNÉES INCIDENTES

- L'article 16-10 du code civil a été modifié par la loi de bioéthique du 2 août 2021 pour intégrer la possibilité d'annoncer des données incidentes aux patients qui en exprimeront le consentement. **Attente du décret d'application de la loi. Information pas encore intégrée aux consentements des plateformes SeqOIA et AURAGEN.**
- **En prénatal:** modification de l'article 2131-1 du code de la santé publique.

# MÉDECINE GÉNOMIQUE

## DONNÉES INCIDENTES

- **Sujet important** : une des causes du retard de l'implémentation du SHD en France par crainte de devoir gérer les données additionnelles.
- **Sujet polémique** : Le groupe de travail de l'ABM (2018) ne s'est toujours pas mis d'accord sur le périmètre des données incidentes à rendre. Utilité clinique : prévention, traitement, conseil génétique. Cas des pathologies « non actionnables » et des mineurs pour les pathologies à révélation tardive.
- **Sujet d'inquiétude** depuis le changement de loi récent.

# MÉDECINE GÉNOMIQUE

## QUESTIONS ÉTHIQUES

- Position difficilement tenable pour certains biologistes et généticiens de ne pas rendre certaines données incidentes. **Principe de bienfaisance VS principe d'autonomie.**
- Mineurs: **Intérêt supérieur de l'enfant VS intérêt familial.**
- Comment délivrer l'information ? **Le consentement éclairé est mis à mal !**
- **L'utilité clinique** de la donnée incidente VS **l'utilité personnelle** du point de vue du patient.
- Quelles **modalités d'accompagnement** ?

# UN CHANGEMENT DE PARADIGME CLINIQUE

	Test présymptomatique (1990)	Données incidentes
Consentement	Libre et éclairé	Eclairé ?
ATCDF	Oui	Non, à priori
Sujet à risque	Oui	Non connu, à priori
Demande	Diagnostique	Opportuniste
Etat de santé	Bon, à priori	Malade
Doute	Sortir du doute	Crée un doute
Protocole	Etabli, avec accompagnement psychologique	A construire

**MERCI DE VOTRE ATTENTION**

Contact: [francoise.robert@chu-lyon.fr](mailto:francoise.robert@chu-lyon.fr)