

Introduction du séquençage haut-débit d'exome en prénatal : étude qualitative exploratoire de la perception des couples et des professionnels de santé.

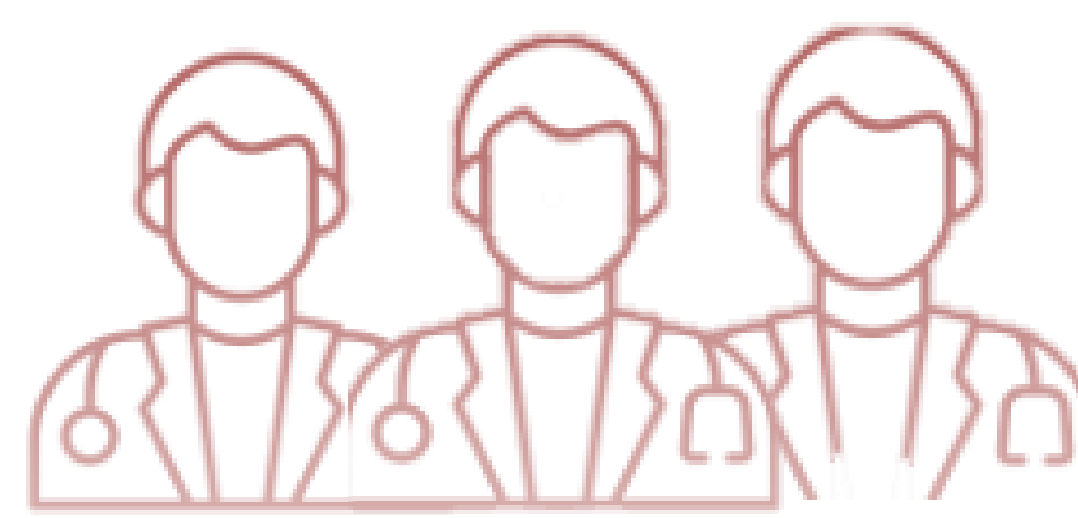
C. Daval^{1,2}, N. Meunier-Beillard³, E. Viora-Dupont^{2,4}, F. Tran-Mau-Them^{1,2}, M-L. Jacquemont⁵, S. Odent⁶, C. Francannet⁷, M. Jeanne⁸, A. Garde^{1,2}, A-S. Dénommé-Pichon^{1,2}, C. Philippe^{1,2}, A-L. Bruel^{1,2}, H. Safrrou^{1,2}, A. Guichet⁹, C. Quelin⁶, C. Gueguan¹⁰, M. Vincent¹¹, M. Legendre⁶, S. Naudion⁶, J. Delanne^{1,2}, C. Saldana¹⁰, C. Wells¹¹, A-M Guerrot¹⁰, C. Thambo⁶, C. Arthuis¹³, E. Alexandre¹³, T. Rousseau¹⁴, O. Martz¹⁴, O. Magnien¹⁴, F. Bobert¹⁴, S. Bert¹⁴, F. Coatleven¹⁵, M. V. A. Putoux¹², A. Goldenberg¹⁵, F. Reveyaz¹⁵, A. Morin¹⁵, P. Moulinié^{1,2}, C. Biquet^{3,4}, C. Thauvin^{1,2}, L. Faivre^{1,2}.

¹ Centre de Référence Maladies Rares "Anomalies Du Développement et Syndromes Malformatifs", Centre de Génétique, FHU TRANSLAD et Institut GIMI, CHU Dijon Bourgogne, France ; ² INSERM UMR1231 GAD, F-21000, Dijon, France; ³ Centre D'Investigation Clinique CIC-EC Inserm CIC1432, UFR des Sciences de Santé, Université de Bourgogne-Franche-Comté, Dijon, France; ⁴Unité Fonctionnelle Innovation en Diagnostic Génomique des Maladies Rares, CHU Dijon Bourgogne, France ; ⁵ Service de Génétique Médicale, Pôle Femme, Mère, Enfants CHU de La Réunion-GH Sud Réunion-Saint-Pierre, Saint-Pierre, France; ⁶ Service de Génétique Clinique, Centre de Référence Maladies Rares CLAD-Ouest, CHU Hôpital Sud, Rennes, France; ⁷ CHU de Bordeaux, Service de Génétique Médicale, Bordeaux, France; ⁸ Service de Génétique, CHU de Tours, France; ⁹ Département Génétique Médicale, département des maladies, CHU d'Angers, France; ¹⁰ Service de Génétique-Unité de Génétique Clinique, Rouen, France; ¹¹ Service de Génétique Médicale, CHU de Nantes, France; ¹²Service de Génétique et Centre de Diagnostic Anténatal, CHU de Lyon HCL-GH Nord-Hôpital de La Croix Rousse, Lyon, France; ¹³ Service de Génétique Médicale, CHU de Nantes, France; ¹⁴Service de Génétique Médicale, CHU Montpellier, France; ¹⁵ Service de Gynécologie-Obstétrique, CHU Nantes France; ¹⁶ Clinique Gynécologique et Obstétricale, CHU, Dijon, France; ¹⁷ Service de gynécologie-obstétrique et médecine fœtale, CHU Pellegrin, Bordeaux, France

INTRODUCTION

Il est aujourd'hui possible de recourir au séquençage de l'Exome (ES) lorsque d'autres tests génétiques tels que le caryotype et l'ACPA ne permettent pas de déterminer un diagnostic sur un fœtus présentant des signes polymalformatifs. L'intégration et l'exploration de l'ES pendant la première étude pilote française (AnDDI-Prenatome) menée entre 2016 et 2019, a démontré l'efficacité de cet examen en matière de rendement diagnostique. L'ES suppose en revanche des enjeux éthiques et cliniques autour du parcours de soins des femmes, et plus largement du processus de décision des couples.

Objectifs



Perceptions
Attentes
Et rôles



• Appréhender les enjeux de coordination et de coopération en CPDPN et avec le laboratoire.

→ Comprendre finement l'attente et le vécu des couples en situation réelle pour mieux les accompagner.
→ Comment la décision se forme après le rendu de l'ES

MATÉRIEL ET METHODES

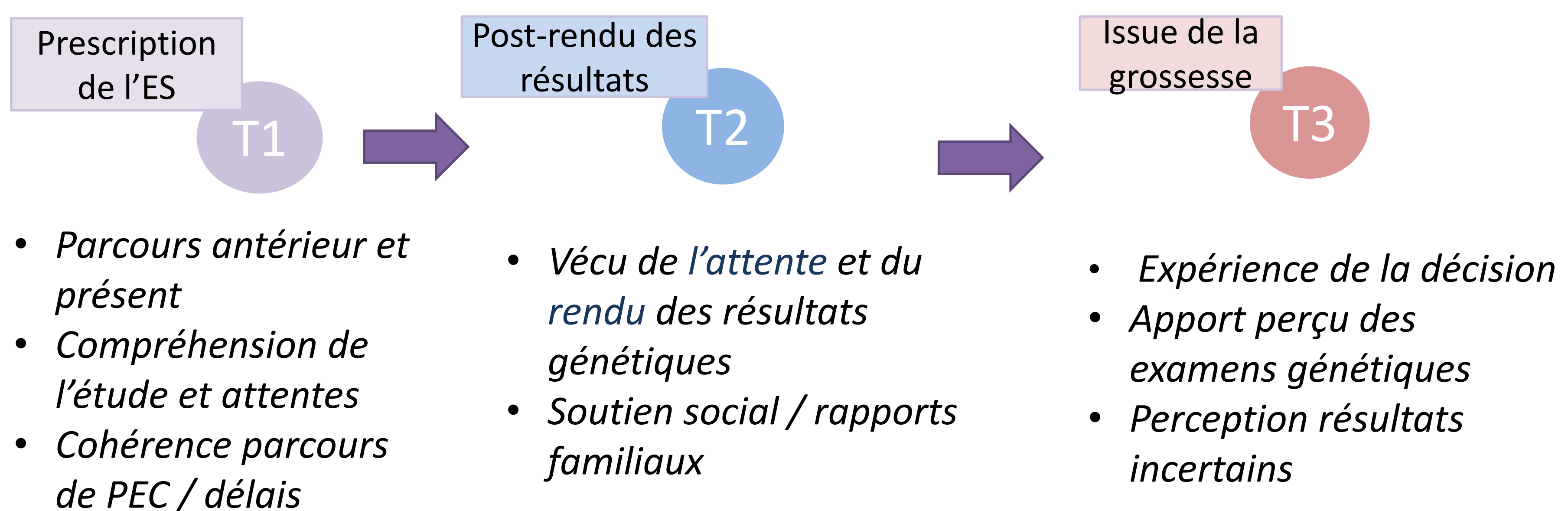
Étude qualitative transversale

- Focus groups professionnels de santé
- Tous participants à AnDDI-Prenatome
- analyse thématique

(Génétiens cliniciens, gynécologues obstétriciens, sages-femmes, biologistes)

- 2 Focus groups avec des généticiens cliniciens
- Avec deux études de cas cliniques.
- 3 Focus groups pluridisciplinaires
- 1 Focus group avec les biologistes

Entretiens semi-dirigés itératifs avec les couples, analyse thématique. Dans le cadre de l'étude clinique DPNI-Exome.

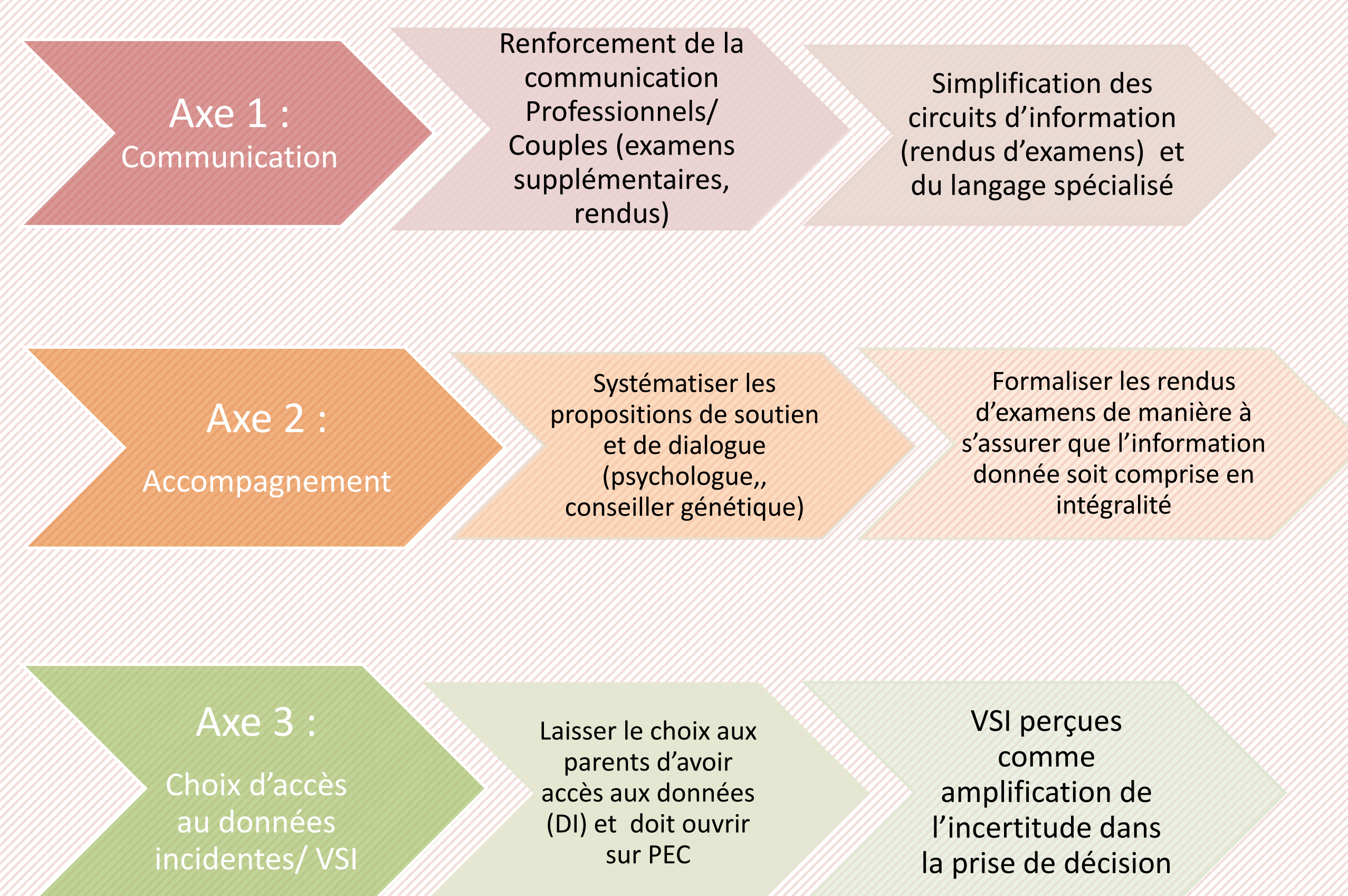


RÉSULTATS

Focus Group	
Professionnels de santé (N,%)	33 (100)
Génétiens cliniciens	17 (51,5)
Gynécologues obstétriciens	5 (15,1)
Sages-femmes	5 (15,1)
Pédiatre néonatalogiste	1 (3)
Biologistes	5 (15,1)
Entretiens	
Couples (N, %)	15 (100)
IMG	7 (46,6)
Centres recruteurs	4 (100)

Thèmes émergents : Professionnels / Couples

- Enjeux pluridisciplinaires**
 - Pour quelles indications ?
 - Quand proposer l'ES dans le parcours de soin ?
 - Sensibiliser les professionnels non-génétiens à l'ES
- Communication**
 - Expliquer en consultation l'ES
 - Quelles conditions de possibilité pour un consentement libre et éclairé ?
- Dilemmes éthiques**
 - Quels résultats rendre ?
 - Des rendus non-systématisables
 - La classification des variants :
 - Les VSI* avec gène candidat
 - Les données incidentes à révélation précoce pendant l'enfance



*Variations de significations incertaines

CONCLUSION

Ces résultats vont aider à la mise en place de recommandations pour le séquençage d'exome ou du génome en DPN. Ils permettront également de confronter les avis des professionnels français avec la littérature internationale.



