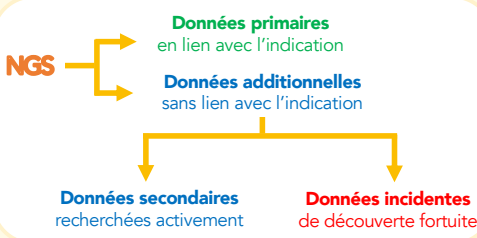


Données incidentes en génétique prénatale

Analyse des préférences des professionnels par une expérimentation en choix discrets (projet ECD-DI)

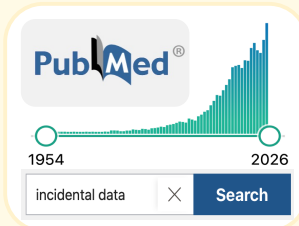
J Jury¹ (jeanne.jury@chu-rennes.fr), B Le Mau², T Debec², B Isidor³, E Lecommandeur⁴, JM Josselin², L Pasquier⁴ (laurent.pasquier@chu-rennes.fr)

CONTEXTE

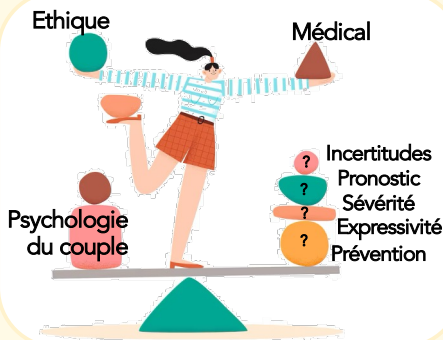


Augmentation des examens de NGS qui peuvent révéler des données incidentes

Intérêt croissant autour des données incidentes de génétique en période prénatale



Contexte spécifique de la période prénatale avec anxiété générée par l'indication primaire et par le résultat secondaire → possibilité d'une demande d'IMG



Prise de décision en situation multidimensionnelle complexe

Texte de loi



Décret n°2023-1038 du 13/11/2023, ajoute à l'article R2131-2 du CSP : « Le médecin informe [...] que les examens de biologie médicale peuvent révéler des caractéristiques génétiques fœtales sans relation certaine avec l'indication initiale de l'examen [...] »

Projet de recommandations de l'ABM 7/1/2020



« Il est recommandé de [...] minimiser le risque de découvertes de données incidentes. »

Absence de recommandations de bonnes pratiques



« Quelles sont les caractéristiques de la donnée génétique incidente et de la grossesse comptant le plus pour chaque médecin lorsqu'il s'agit de la communiquer à la femme enceinte ? »

METHODOLOGIE

1. Attributs variables selon plusieurs niveaux

Pénétrance	Faible	Bénéfice thérapie ou prévention	Faible	Âge d'apparition	< 5 ans
	Modérée		Modéré		5-18 ans
	Forte		Elevé		19-50 ans
Sévérité	Complète	Terme de grossesse	Très élevé	Conseil génétique	> 50 ans
	Faible		< 14 SA		Fratrie
	Moyenne		15-27 SA		Descendance
	Forte		> 28 SA		Les deux

- ✓ Economistes de la santé
- ✓ Médecins généticiens

2. Noter de manière indépendante les 6 attributs 3. Cartes de choix avec deux situations cliniques

Carte de choix n° 1 :

Pour les deux situations de choix suivantes, une information prénatale sur une donnée incidente est transmise dans les deux cas. Choisissez celle qui vous semble la plus propice à cette transmission. Pas d'opt out !

Caractéristique	Situation 1	Situation 2
Pénétrance	Complète	Faible
Bénéfice global prévention / métrape	Très élevé	Faible
Âge d'apparition	Après 50 ans	Avant 5 ans
Gravité	Faible	Faible
Terme de la grossesse	1er trimestre	3ème trimestre
Conseil génétique	Risque de transmission uniquement à la fratrie de l'enfant	Risque de transmission uniquement à la fratrie de l'enfant

Votre choix

Situation 1 Situation 2

Attributs



- ✓ Questionnaire diffusé fin 2025
- ✓ Présentation de la méthodologie aux Assises 2026
- ✓ Analyse ECD en cours
- ✓ Projet déposé à l'ABM

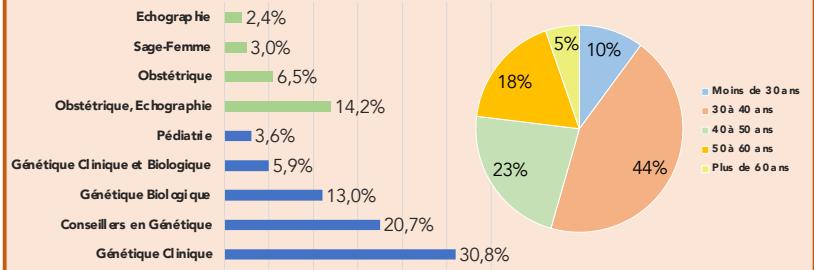
Cases à cocher

Expérimentation par choix discret (ECD)

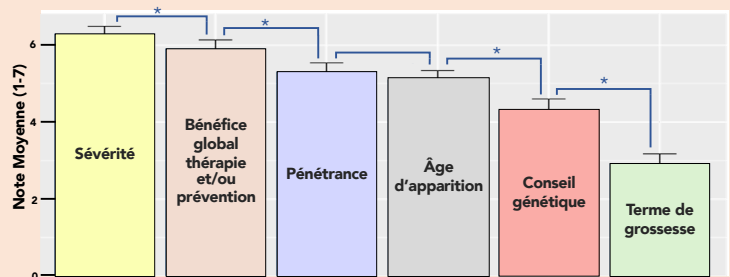
RESULTATS

Merci aux 169 participant.es !

99% en France hexagonale
74% de femmes
83% au CHU



A) Démographie



B) Niveau d'importance moyen par attribut

CONCLUSION

- ✓ Une **tendance** semble se dégager (sévérité > bénéfice thérapie et/ou prévention > pénétrance ...)
- ✓ **Confirmation** de ces résultats avec l'ECD ? Quantification du sens de la relation ? Travail en cours.
- ✓ A répliquer dans d'autres pays (**projet Canadien**)
- ✓ Enquête auprès des **femmes en âge de procréer et/ou en population générale**
- ✓ Autres interrogations des professionnels : **moment de l'annonce** (pendant ou après la grossesse), **nature de l'information**