

5èmes Rencontres Sciences Humaines et Sociales et Médecine Génomique

24 ET 25 JUIN 2026

Amphithéâtre Croizier, EHESP de Rennes
et en ligne



MERCREDI 24 JUIN

14h00 –14h30 *Café d'accueil*

14h30 –14h45 **Ouverture**

Laurent PASQUIER (comité organisateur) et Isabelle RICHARD (directrice de l'EHESP)

14h45 –15h15

Le Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG2025)

Actualités du PFMG2025 – Frédérique NOWAK, PFMG2025, Paris

15h15 –17h15

Représentativité, diversité et génétique

Modérateurs : Sandrine DE MONTGOLFIER et Sylvain BESLE

Introduction par les modérateurs

Présentations et échanges entre différents acteurs et chercheurs SHS

- Catherine BOURGAIN, CERMES3 (Villejuif), sociologie et génétique
- Régine MARLIN, Laboratoire de génétique des cancers (CHU de Martinique), ingénieure biologiste
- Marlies SAELAERT, PhD, Sciensano (Belgique), éthicienne
- Jean-Christophe LEGA, Laboratoire de Biométrie et Biologie Evolutive, UMR CNRS 5558 (Lyon) investigateur principal d'essai clinique

17h15 –17h30

Communication orale sélectionnée

- Étude qualitative SEQOGEN – présentation des premiers résultats

Paul COTTON, Chaire Santé, Sciences Po

9h00 –11h00

Regards croisés sur le dépistage néonatal génomique

Modérateurs : Laurent PASQUIER et Emmanuelle RIAL-SEBBAG

Présentation introductive :

- Camille LEVEL, Centre de Génétique CHU Dijon, économiste de la santé: "Aspects organisationnels PGC1 et PGC2 / résultats PGC1"

Présentations et échanges entre différents acteurs et chercheurs SHS

- Virginie LOIZEAU, EHESP, CNRS UMR 6051 (Arènes) et 6590 (ESO-Rennes), inégalités sociales de santé
- Clémence GUILLERMAIN, Centre François Viète (Nantes Université), évolution des concepts du dépistage néonatal
- Delphine HERON, UF Génétique Médicale et Centre de Référence "Déficiences intellectuelles", APHP Sorbonne Université (Paris), génétique clinique
- Cyrille DELPIERRE, CERPOP (Toulouse), enjeux pour la santé publique (**visio**)

11h00 –11h45

PAUSE POSTERS

11h45 –12h30

Session de communications orales sélectionnées

- Le dépistage génomique néonatal : quels enjeux pour le consentement et l'information ?

Pauline RATEAU, UMR 1295 Inserm et Université Toulouse III Paul Sabatier

- Perceptions, connaissances et acceptabilité de la génomique en Europe : résultats d'une enquête réalisée dans cinq pays dans le cadre du projet « Genome of Europe »

Emmanuelle GENIN, Inserm UMR1078, Brest

- Données incidentes en génétique : accompagner l'information et la restitution

Pascale SAUGIER-VEBER, Laboratoire de Génétique Moléculaire et Inserm U1245, Rouen

12h30 –14h00

BUFFET et POSTERS

14h00 –16h00

Accès aux thérapies innovantes et enjeux économiques

Modératrices : Annagrazia Altavilla et Isabelle Durand-Zaleski

Présentation introductive :

- Isabelle DURAND-ZALESKI, AP-HP (Paris) "Comment concilier les attentes des patients, des industriels et des payeurs ?"

Présentations et échanges entre différents acteurs et chercheurs SHS

- Isabelle DURAND-ZALESKI, AP-HP (Paris), économie de la santé
- Blandine HUMBERT, Ecole de Santé de l'Institut Catholique de Paris, philosophe (**visio**)
- François HOUYEZ, EURORDIS (Paris), représentant des patients
- Sylvain CHOQUET, Pitié-Salpêtrière AP-HP (Paris), hématologue

16h00 –16h15

Synthèse et perspectives



Communications orales

Le dépistage génomique néonatal : quels enjeux pour le consentement et l'information ?

Auteurs : Pauline Rateau - UMR 1295 Inserm, Université Toulouse III Paul Sabatier, Plateforme « Ethique et Biosciences » (Genotoul Sociétal), GIS Genotoul ; Emmanuelle Rial-Sebbag - UMR 1295 Inserm, Université Toulouse III Paul Sabatier, Plateforme « Ethique et Biosciences » (Genotoul Sociétal), GIS Genotoul, Chaire UNESCO Éthique, Science et Société.

Support Financier : Ce travail a été réalisé dans le cadre du projet PERIGENOMED2.

L'essor des biotechnologies en santé, couvrant prévention, soins et recherche, soulève d'importantes questions éthiques et met à l'épreuve les cadres juridiques existants. En France, le dépistage néonatal, encadré par le Code de la santé publique et les lois de bioéthiques de 2021, a évolué à la suite de leur révision. Initialement limité à seize affections graves par test biochimique, il inclut désormais des tests génétiques ciblés en première intention pour certaines pathologies. Il est appelé à se développer avec la proposition de séquençage du génome entier à la naissance, comme le prévoit le projet PERIGENOMED2, préparant un déploiement à grande échelle du dépistage génomique dans le cadre du dépistage néonatal.

Ce changement d'échelle s'inscrivant dans un passage d'une médecine diagnostique à une médecine préventive et populationnelle reposant sur le séquençage complet du génome soulève néanmoins des enjeux éthiques et juridiques liés au niveau de l'information délivrée et de sa temporalité. Trois temps peuvent ainsi être distingués : l'information générale de la population cible, celle préalable à la participation au programme, puis, en cas de résultat positif, celle délivrée lors du conseil génétique et du suivi. En outre, la définition et la distinction entre maladies « traitables » ou « actionnables » conditionne directement la nature de l'information fournie et la validité du consentement. De plus, la vulnérabilité de l'enfant impose de préserver un équilibre entre son intérêt supérieur, droit à un avenir ouvert et droit de ne pas savoir.

Le cadre juridique applicable au dépistage génomique doit être repensé dans une logique d'adaptabilité éthique à l'échelle populationnelle afin de promouvoir un consentement libre et éclairé des membres de l'autorité parentale, impliquant l'adaptation des pratiques professionnelles. Il doit également prendre en compte les risques potentiels associés au dépistage des nouveau-nés, ainsi que les enjeux de compréhension et d'acceptabilité par le public.

Étude qualitative SEQOGEN – présentation des premiers résultats

Auteurs : Paul Cotton (Chaire Santé, Sciences Po) et Daniel Benamouzig (Chaire Santé, Sciences Po), consortium AURAGEN, G.C.S SeqOIA

Soutiens financiers : projet de recherche Seqogen

Cette communication vise à présenter et mettre en discussion les résultats d'une étude qualitative menée dans le cadre du projet d'évaluation Seqogen et réalisée par la Chaire Santé de Sciences Po par un sociologue et un politiste.

A portée évaluative, l'étude vise à apprécier dans quelle mesure le Plan a effectivement contribué à intégrer les examens pangénomiques dans le parcours de soins. Le travail est structuré autour d'une analyse contributive, visant à faire le lien entre les différentes composantes du Plan et, d'une part, la structuration d'une filière française de médecine génomique, et d'autre part, sa capacité à répondre aux besoins individuels et collectifs des professionnels et des patients. L'étude repose sur la conduite d'environ 70 entretiens semi-directifs conduits entre avril 2025 et avril 2026, auprès d'acteurs variés du Plan — médecins généticiens, biologistes, conseillers en génétique, représentants de patients, acteurs industriels et institutionnels — complétés par des observations de terrain au sein des deux laboratoires de séquençage génomique (LBM-FMG) SeqOIA et AURAGEN, comme dans plusieurs CHU relevant des zones SeqOIA et AURAGEN.

L'analyse met en évidence un parcours génomique fonctionnel mais dont la montée en charge bute sur des verrous organisationnels et économiques, notamment l'articulation avec les examens pris en charge par le RIHN et déjà intégrés en routine dans les laboratoires de biologie. Du côté des professionnels et des patients, si le Plan français prévoyait une couverture analogue de l'ensemble du territoire national, des écarts de pratique et des tensions persistent, notamment en termes d'accès aux données de séquençage pour la recherche, ainsi qu'autour des questions du rendu des données incidentes et du consentement patient.

Perceptions, connaissances et acceptabilité de la génomique en Europe : résultats d'une enquête réalisée dans cinq pays dans le cadre du projet « Genome of Europe »

Auteurs : Andres METSPALU (Institute of Genomics, Univ Tartu, Estonia), Anneli ALLIK (Estonian Research Council, Tartu, Estonia), Helen RAY-JONES (Erasmus Univ, Medical Center, Rotterdam, Netherlands), Jeroen VAN ROOIJ, (Erasmus Univ, Medical Center, Rotterdam, Netherlands), Marlies SAELEERT (Sciensano, Brussels, Belgium), Chloé MAYEUR (Sciensano, Brussels, Belgium), Emmanuelle GENIN (Inserm, Univ Brest, France), Frédérique NOWAK (Inserm, Paris, France), Inês AMADO (Inserm, Paris, France), George PATRINOS (Univ Patras, Patras, Greece), Astrid Moura VICENTE (Instituto Nacional de Saude Doutor Ricardo Jorge, INSA, Lisbon, Portugal), Maria Luis CARDOSO (Instituto Nacional de Saude Doutor Ricardo Jorge, INSA, Lisbon, Portugal), Jernej KOVAC (Univ Medical Centre, Ljubljana, Slovenia), Mirjam REPSE (Univ Medical Centre, Ljubljana, Slovenia), The Genome of Europe Consortium, André UITTERLINDEN (Erasmus Univ, Medical Center, Rotterdam, Netherlands), Merit KREITSBERG (Institute of Genomics, Univ Tartu, Estonia)

Soutiens financiers : Genome of Europe (GA n° 101168231), European Union's Digital Europe Programme

Le projet européen Genome of Europe vise à constituer un panel de référence génomique, représentatif des populations vivant sur le territoire européen, incluant également les minorités, afin de soutenir le développement de la médecine personnalisée et son intégration dans les systèmes de santé. Dans ce cadre, une enquête de sensibilisation a été conduite en 2025 dans cinq pays (Estonie, France, Grèce, Portugal et Slovénie) afin d'évaluer les connaissances, perceptions et niveaux de confiance du public vis-à-vis de la génomique.

Un échantillon de 1 000 individus par pays a été soumis à un questionnaire portant sur leur compréhension des concepts de génétique, leur connaissance de la médecine personnalisée, leur perception des applications de la génomique en prévention et en soins, ainsi que leur niveau de préoccupation et leur disposition à recourir aux tests génétiques ou à partager leurs données. L'enquête explore également les sources d'information des répondants.

Les résultats mettent en évidence un intérêt global pour la génomique, mais une compréhension encore partielle de ses applications concrètes. Des différences sont observées entre pays mais également en fonction de l'âge et du niveau d'étude. La population française se distingue par un niveau de préoccupation élevé : 23,7 % des répondants se déclarent préoccupés par l'utilisation de la génétique dans le soin et ce chiffre atteint 41,21% parmi les répondants les plus jeunes et avec le niveau d'étude le plus élevé. Dans les autres pays, on observe également une préoccupation plus forte dans cette même catégorie de personnes mais les chiffres sont beaucoup plus faibles (9,88% en Estonie, 22,11% en Grèce, 14,29% au Portugal et 9,38% en Slovénie).

Ces résultats soulignent l'importance de renforcer l'information et la pédagogie autour de la génomique, ainsi que de consolider la confiance du public, afin de favoriser une adoption éclairée de la médecine personnalisée en Europe.

Données incidentes en génétique : accompagner l'information et la restitution

Auteurs : Eléonore Viora-Dupont¹, Nicolas Chassaing², Françoise Robert³, Laurence Perrin⁴, Myrtille Spentchian⁵, Sarah Carvallo⁶, Morgane Plutino⁷, Xavier Broutin⁸, Elodie Schaerer⁹, Emmanuelle Rial-Sebbag¹⁰, Céline Bordet¹¹, Christine Bellanné-Chantelot⁹, Eric Bieth², Marie-Bérengère Troadec¹², Paul-Loup Weil-Dubuc¹³, Damien Sanlaville¹⁴, Pascale Saugier-Veber¹⁵

1 Université Bourgogne Europe, CHU Dijon Bourgogne, INSERM, CTM UMR1231, équipe GAD, FHU TRANSLAD, Centre de génétique, Centre de référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, Dijon, France

2 Service de Génétique médicale, CHU de Toulouse, France,

3 Département de Génétique Médicale, Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs Sud Est, Hospices Civils de Lyon, Bron, France,

4 Service de Génétique clinique, Hôpital Universitaire Robert Debré, APHP, France,

5 Service de Génétique, CH de Versailles, France,

6 FHU TRANSLAD, CHU Dijon-Bourgogne, Dijon, France,

7 Service de Génétique médicale, CHU de Nice, France,

8 Alliance Maladies Rares, France,

9 Département de Génétique Médicale, Sorbonne Université, Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, APHP, Paris, France,

10 CERPOP, équipe BIOETHICS, Inserm, Université de Toulouse France,

11 Service de Génétique clinique, CHU de Tours, France,

12 Service de Génétique, CHU de Brest, Univ Brest, Inserm, EFS, UMR 1078, GGB, Brest, France

13 Espace Ethique Ile-de-France, Laboratoire d'Excellence DISTALZ, Université Paris-Saclay, France,

14 Département de Génétique Médicale, Hospices Civils de Lyon, CNRS, INSERM, Physiopathologie et Génétique du Neurone et du Muscle, UMR5261, U1315, Institut NeuroMyoGène, Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs Sud Est, Lyon, France,

15 Service de Génétique, CHU de Rouen, Université de Rouen Normandie, Inserm U1245, Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, Rouen France

La prescription massive d'analyses pangénomiques pour le diagnostic de maladies rares confronte chaque praticien à la découverte régulière de données incidentes, sans lien avec l'indication initiale. Cette situation introduit une dimension prédictive complexe au sein d'une médecine de soin, alors même que les limites scientifiques actuelles, notamment l'incertitude sur la pénétrance en population générale, rendent la prédiction d'un risque individuel difficilement fiable.

Ce travail présente les conclusions d'un groupe de réflexion interdisciplinaire de la Fédération Française de Génétique Humaine mené entre 2024 et 2026. L'objectif était d'analyser les enjeux éthiques, juridiques et organisationnels posés par ces découvertes fortuites et de proposer un cadre structuré pour l'information et la restitution.

L'analyse souligne les limites du consentement éclairé face à la complexité des informations à délivrer dans le temps contraint de la consultation. Pour favoriser l'autonomie du patient, le groupe suggère le passage à un consentement dynamique et révoquant. Il préconise de remplacer le terme refus, trop normatif, par choix de ne pas accéder. Il insiste pour ne restituer que les données avec possibilité de traitement. Sur le plan organisationnel, il recommande de privilégier une restitution en deux temps distincts, distinguant les données primaires, motif de la consultation, des données incidentes et de systématiser l'accompagnement psychologique et la discussion collégiale.

Le rapport identifie des tensions entre le cadre légal et la réalité clinique. La restitution de données incidentes s'apparente à un diagnostic présymptomatique, mais sans le cadre protecteur conféré par la loi. Il mesure les risques induits par la restitution des données incidentes à seule visée de conseil génétique, pour les prédispositions à des pathologies sans traitement ou pour les pathologies autosomiques récessives avec un risque de saturation d'activité.

Finalement, l'information et la restitution des données incidentes se conçoivent non comme un savoir à délivrer, mais comme un processus relationnel à accompagner.



Communications affichées

Structuration d'un circuit de biopsies congelées en centre non expert dans le cadre de France Médecine Génomique 2025 : un modèle organisationnel reproductible

Auteurs : Ghalia Adnoui, Sophie Cotteret, Thibault De La Motte Rouge
Centre Eugène Marquis , Rennes

Dans le cadre du plan France Médecine Génomique 2025 (FMG 2025), l'accès aux analyses génomiques repose notamment sur la qualité des prélèvements tumoraux, incluant le recours à des biopsies congelées. Toutefois, de nombreux centres ne disposent pas de circuit organisationnel permettant la réalisation, le stockage et l'acheminement de ces prélèvements, limitant ainsi l'accès des patients aux plateformes nationales.

Nous décrivons la mise en place d'un circuit de biopsies congelées au Centre Eugène Marquis (CEM), initialement non structuré pour ce type de prise en charge. Le dispositif repose sur une organisation simplifiée et peu coûteuse : congélation immédiate ou conservation transitoire en -80°C au sein du laboratoire de biologie médicale, puis transport dédié via un prestataire (Starservice) assurant l'acheminement direct vers la plateforme SeqOIA.

Ce circuit a été étendu, avec un accompagnement organisationnel au CHU de Rennes (site de Pontchaillou) pour les spécialités digestives et pneumologiques. Par ailleurs, une augmentation des sollicitations d'autres établissements du territoire a été observée, mettant en évidence les limites d'un modèle centralisé, notamment en termes de conservation des biopsies congelées, de logistique et de parcours patient. Un soutien du CEM pour le développement de ce circuit est en cours (ex : Lorient, St Malo, Dinan).

Ce retour d'expérience souligne qu'un modèle décentralisé, reposant sur la structuration de circuits locaux dans chaque établissement, apparaît comme une solution pragmatique pour améliorer l'équité d'accès aux analyses génomiques. Cette organisation, facilement transposable, constitue un levier opérationnel pour le déploiement du plan FMG 2025 à l'échelle nationale.

Innovations en santé et médecine génomique : enjeux biosociaux et transformations des pratiques contemporaines

Auteurs : Katia Andreetti - Docteure en Science politique - Chercheure associée CERSA, UMR 7106 - CNRS/ Université Paris II Panthéon-Assas

La célérité de la recherche et de l'innovation en santé a généré de nouveaux rapports sociaux, une transformation de la pratique médicale et de l'offre de soin thérapeutique. Dans le champ des biotechnologies de la reproduction, des techniques telles que la fécondation in vitro, le diagnostic préimplantatoire ou encore le diagnostic préimplantatoire des aneuploïdies participent au développement des pratiques de diagnostic génétique et d'intervention sur le vivant, ainsi que leurs implications en matière de prise en charge et d'accès aux soins.

Ces biotechnologies ne se limitent pas à l'innovation scientifique. Elles s'inscrivent dans un phénomène biosocial où les usages, les représentations sociales et les cadres normatifs se reconfigurent. À travers la juxtaposition des temporalités biologiques, sociales, politiques et scientifiques, les pratiques médicales et les politiques publiques participent à transformer les conditions de la reproduction humaine, ainsi que les modalités de prise en charge et de compréhension des pathologies. Ce phénomène peut être appréhendé à travers le concept de sociale-génétique, entendu comme les interdépendances fluctuantes entre le biologique, le génétique et le social.

Dans le prolongement de ces dynamiques, les développements en génétique et en médecine génomique s'inscrivent dans la continuité des transformations engagées par les biotechnologies de la reproduction. Les dispositifs de diagnostic, les pratiques de recherche et les politiques publiques qui les soutiennent reposent sur des logiques similaires et prolongent ces évolutions.

Ces transformations s'inscrivent également dans une dynamique de santé globale. Les biotechnologies de la reproduction et les avancées en génétique, notamment dans le champ des maladies rares et de l'oncologie, illustrent les interactions entre la santé humaine, animale et environnementale, dans le cadre d'une approche One Health.

(Re)penser l'information et le consentement en oncologie pédiatrique par une approche participative – Projet RecoPart

Auteurs : de Montgolfier Sandrine, Maîtresse de conférences en éthique des soins et de la santé publique – HDR, Titulaire de la chaire de recherche SHS-INCa - amU - Institut Paoli Calmettes, Démocratie en santé et engagement des personnes concernées par le cancer, Equipe CaLIPSo, Aix Marseille Univ, Inserm, IRD, SESSTIM, Sciences Economiques & Sociales de la Santé & Traitement de l'Information Médicale, ISSPAM, Marseille, France.

Auroy Lola, ingénieure d'étude, amU - Institut Paoli Calmettes, Démocratie en santé et engagement des personnes concernées par le cancer, Equipe CaLIPSo, Aix Marseille Univ, Inserm, IRD, SESSTIM, Sciences Economiques & Sociales de la Santé & Traitement de l'Information Médicale, ISSPAM, Marseille, France.

Soutiens financiers : INCa PEDIACRIEX SouthROCK - convention AMU.

L'information et le consentement constituent des exigences éthiques et juridiques centrales, encadrées notamment par le Code de la santé publique. Toutefois, leurs conditions de mise en œuvre interrogent, en raison notamment de la complexité des informations, de la technicité des contenus et de la longueur des documents, qui renforcent les difficultés d'appropriation par les patients et leurs familles. En oncologie pédiatrique, ces enjeux sont particulièrement saillants : les enfants, bien que mineurs, disposent d'un droit à être informés et à exprimer leur avis en fonction de leur maturité, tandis que la responsabilité du consentement incombe aux titulaires de l'autorité parentale. Or, les travaux récents montrent une implication encore limitée des jeunes patients dans ces processus.

Par ailleurs, les transformations contemporaines de la biomédecine – développement des tests génétiques, essor de la médecine génomique dans le cadre du plan France Médecine Génomique, réutilisation des échantillons biologiques et imbrication croissante entre soin et recherche – tendent à complexifier les situations d'information et de consentement. Ces évolutions s'accompagnent d'incertitudes accrues et d'une densification du cadre réglementaire.

Dans ce contexte, ce projet interroge les modalités d'information, de consentement et de non-opposition en oncologie pédiatrique. Il vise à répondre à plusieurs questions : Comment rendre plus accessible l'information qui est délivrée en vue du consentement, dans le cadre de la recherche et de la génétique en oncopédiatrie ? Comment penser des supports d'information adaptés, compréhensibles et utiles pour les enfants et leurs parents ? À quels moments et selon quelles modalités associer les personnes concernées à ces processus ?

Le projet repose sur une démarche de recherche participative impliquant anciens patients, familles, professionnels de santé et chercheurs. Il articule des méthodes qualitatives (entretiens semi-directifs, groupes de travail participatifs) et quantitatives (questionnaire). Le poster présentera cette méthodologie hybride, l'état d'avancement du projet, ainsi que les premières pistes d'analyse.

Facteurs influençant la communication des résultats génomiques secondaires aux personnes concernées et la manière dont celles-ci les perçoivent : une revue systématique

Auteurs : Léa Baillat¹, Myriam Pannard¹, Francis Guillemin², Marie Préau¹

Affiliations : ¹ Université Lumière Lyon 2, Inserm U1290 Reshape, Lyon. France. ² Université de Lorraine, Inserm U1319 INSPIRE, Nancy. France.

Soutiens financiers : Ce travail a utilisé les données de l'étude GLUCOGEN, dont la promotion est assurée par l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (Inserm). Il est financé par le ministère français de la Santé dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025).

Contexte : Les résultats secondaires (RS) des tests génétiques — variants d'intérêt médical non liés à l'indication initiale du test — soulèvent des enjeux cliniques, éthiques, psychologiques et organisationnels complexes. Les facteurs influençant leur divulgation et leur réception demeurent mal connus.

Objectif : Identifier les freins et leviers influençant la divulgation des résultats secondaires (RS) par les professionnels, ainsi que leur réception par les personnes concernées

Méthodes : Une revue systématique a été conduite dans PubMed, Embase, PsycINFO, Web of Science, Cochrane et SAGE Journals sans restriction permettant d'inclure des études empiriques qualitatives, quantitatives et mixtes. Les données ont été recueillies via une grille standardisée, puis analysées et restituées sous forme de synthèse narrative et thématique, selon une structure inspirée du modèle écosystémique.

Résultats : 94 études (n=58 qualitatives) ont été incluses. Elles portaient sur des professionnels de santé (généticiens, cliniciens, chercheurs, comités d'éthique), des patients et des parents, avec des niveaux d'expérience variables, souvent à l'aide de scénarios hypothétiques. Les déterminants identifiés s'organisent en six niveaux : (1) caractéristiques des RS, (2) facteurs individuels, (3) dynamiques familiales, (4) contexte socioculturel, (5) enjeux éthiques et (6) contraintes organisationnelles. Des convergences apparaissent, notamment l'utilité clinique comme levier, et la charge émotionnelle, la difficulté de compréhension ou le risque de discrimination comme freins. Les implications familiales constituent un facteur ambivalent, tandis que les expériences personnelles ou professionnelles influencent la décision. Des spécificités propres aux professionnels émergent, liées aux responsabilités, aux compétences et aux ressources limitées. Les patients valorisent davantage l'utilité personnelle. Un dilemme persiste entre autonomie, droit de ne pas savoir et devoir éthique et professionnel.

Conclusion : Les décisions de divulguer ou recevoir des RS résultent d'un arbitrage multiniveau, fondé sur l'interaction entre déterminants de ces niveaux. Ces interdépendances appellent une approche flexible, anticipée et centrée sur l'utilité personnelle, médicale et l'accompagnement.

Accès aux thérapies innovantes : maîtrise du risque et soutenabilité financière

Auteurs : Blanka BARTOS, LL.M., Ph.D. Servier

Lorsqu'il est question de l'accès aux thérapies innovantes, deux objectifs majeurs doivent être poursuivis : maîtriser le risque financier lié à l'incertitude thérapeutique et maîtriser la charge financière pour les systèmes de santé.

Les accords de gestion de l'entrée sur le marché, en particulier les accords basés sur la performance, constituent des outils prometteurs pour partager le risque financier entre les États et les industriels lors de l'acquisition des médicaments de thérapie innovante (MTI). Contrairement aux simples mécanismes de remises financières, ces accords conditionnent la rémunération du fabricant aux résultats cliniques observés en vie réelle, permettant ainsi de mieux gérer les incertitudes liées à l'efficacité à long terme des MTI.

Toutefois, l'efficacité de ces accords repose largement sur la disponibilité de données de vie réelle fiables et exploitables. Cela implique le développement de registres de patients harmonisés, ainsi qu'une mise en œuvre efficace de l'Espace Européen des Données de Santé (EHDS). Le dépistage néonatal systématique des maladies rares pour lesquelles un traitement existe constitue également un levier essentiel, en permettant d'optimiser l'efficacité des traitements et d'améliorer significativement le pronostic des patients.

Par ailleurs, des outils innovants tels que les bacs à sable réglementaires peuvent faciliter un accès plus précoce aux traitements en autorisant la collecte anticipée de données en conditions réelles, sous réserve d'un encadrement juridique strict afin de limiter les risques.

Enfin, pour maîtriser durablement la charge financière, l'évaluation des MTI doit dépasser le seul critère du coût-efficacité et intégrer leurs bénéfices sociétaux, éthiques et organisationnels. Des mécanismes de négociation plus transparents et coordonnés au niveau européen, tels que l'achat conjoint, pourraient favoriser un accès plus équitable. La mise en place de l'EHDS contribuera également à une meilleure appréciation de la valeur thérapeutique des MTI, permettant ainsi une fixation des prix plus juste et plus transparente.

Diversité génomique mondiale : état des lieux et opportunités

Auteurs :

TOBY HOUSE, Analyste, Thought Leadership, IQVIA

RICARDA GAENTZSCH, Principal, Head of Genomics & Precision Medicine, IQVIA

SARAH RICKWOOD, Vice President, Thought Leadership, IQVIA

FIONA PEREIRA, Senior Principal, Integrated Research for Public Health, IQVIA

MARK BALE, Independent consultant in genomics, policy and bioethics and Chair, Ethics Advisory Board for Our Future Health UK

AUDREY COIFFIC, Engagement Manager, Genomics & Precision Medicine, IQVIA

Soutiens financiers : IQVIA and Wellcome Trust

Malgré l'essor rapide des initiatives génomiques à l'échelle mondiale, les données disponibles restent majoritairement issues de populations d'ascendance européenne, introduisant des biais systémiques et réduisant la pertinence clinique des outils diagnostiques et thérapeutiques pour de larges segments de la population mondiale.

Afin d'évaluer l'état actuel de la diversité des données génomiques et d'identifier des leviers d'amélioration, nous avons analysé la diversité des échantillons issus de 200 initiatives génomiques dans le monde, en combinant recherche documentaire et entretiens qualitatifs. Cette analyse a permis de définir trois archétypes de maturité génomique :

-Une maturité élevée, caractérisée par des bases de données de grande ampleur axées sur la médecine de précision et les maladies chroniques

-Une maturité intermédiaire, avec des cohortes de taille modérée visant une meilleure compréhension des risques génétiques régionaux

-Une faible maturité, centrée sur le développement de bases de données génomiques fondamentales.

Les régions à faible ou moyenne maturité génomique font face à des contraintes structurelles majeures, notamment des infrastructures limitées, un manque d'expertises spécialisées, des financements insuffisants, des barrières réglementaires et de confiance des populations. Malgré des progrès récents, la collecte de données socio-économiques demeure limitée, freinant la traduction des connaissances génomiques en politiques de santé équitables. D'autres défis incluent la montée du nationalisme des données, les enjeux éthiques liés à la sensibilité et à la durabilité des données génomiques, ainsi que la pérennité à long terme des bases de données, où les partenariats public-privé pourraient jouer un rôle clé.

La diversité des données génomiques mondiales peut être améliorée grâce à : l'engagement précoce des communautés, l'intégration des données socio-économiques, le renforcement des formations en bio-informatique et conseil génétique, et les investissements ciblés dans les capacités de séquençage. Ces éléments sont essentiels pour une médecine de précision réellement inclusive et pertinente à l'échelle mondiale.

Enquête auprès des professionnels en cas de découverte d'une donnée incidente génétique en période prénatale : Etude par Expérimentation par Choix Discrets (ECD-Di)

Auteurs :

Dr Jeanne JURY, interne – Service de génétique Clinique – CHU Rennes

Mr Benoit LE MAUX PhD – Maître de Conférences, Faculté des sciences économiques – Université de Rennes

Mr Tom DEBEC, Ingénieur – Service de santé publique et d'épidémiologie – CHU Rennes

Dr Emma BAJEUX – Service de santé publique et d'épidémiologie – CHU Rennes

Dr Bertrand ISIDOR – Service de génétique Clinique – CHU Nantes

Mme Emmanuelle LECOMMANDEUR, PhD – FHU GenOMedS

Mr Jean-Michel JOSSELIN PhD – Professeur, Faculté des sciences économiques – Université de Rennes

Dr Laurent PASQUIER – Service de génétique Clinique – FHU GenOMedS – CHU Rennes

Une donnée incidente (Di) génétique prénatale est une anomalie génétique sans relation avec l'indication initiale de l'analyse, découverte fortuitement pendant une grossesse, suite à la réalisation d'une analyse génétique pangénomique sur prélèvement invasif. L'annonce de la découverte d'une Di à la femme enceinte peut motiver une demande d'interruption de grossesse de sa part. Le projet ECD-Di propose de documenter les préférences des professionnels de santé quant aux situations dans lesquelles les Di prénatales doivent être transmises à la femme enceinte.

Ainsi, les professionnels de santé impliqués dans le diagnostic prénatal (sages-femmes, obstétriciens, généticiens et conseillers en génétique) ont été sollicités pour répondre à un questionnaire mis au point grâce à l'expérimentation en choix discrets (ECD), méthodologie validée en économie de la santé. L'ECD nécessite de déterminer des attributs (caractéristiques) et de faire varier leurs niveaux dans chaque situation, pour créer les cartes de choix proposées dans le questionnaire. Suite à sa diffusion à l'automne 2025, une première analyse des résultats a été communiquée au cours des Assises de Génétique Humaine et Médicale 2026. Ce projet original par sa méthodologie, son caractère multidisciplinaire, et son ambition de diffusion nationale et internationale, est soutenu par l'AFGC et la Fédération des CPDPN.

Le projet ECD-Di ne porte pas sur l'éthique et n'a pas pour ambition d'établir une norme injonctive. L'une des retombées attendues est de collecter des éléments factuels autour de ce qui est fait ou ce qui sera fait probablement par un grand nombre de praticiens, en identifiant les critères consensuels de situations conduisant à la transmission d'une information sur la Di prénatale. Ces résultats seront de nature à éclairer la rédaction de futures recommandations nationales autour de la gestion des Di en période prénatale, suite au décret du 13/11/2023 issu de la loi relative à la bioéthique du 02/08/2021.

PERIGENOMED CLINICS 1 : Étude qualitative de l'acceptabilité parentale d'un dépistage néonatal génomique en France

Auteurs : Margot Lemaître¹, Camille Level¹, Camille Lenelle¹, Estelle Barbin³, Dinia Cartry¹, Clarisse Thomas¹, Marie-Laure Humbert³, Marie-Virginie Barbotte³, Nicolas Meunier-Beillard³, Virginie Loizeau⁴, Nicolas Mottet⁵, Laurent Pasquier⁶, Frédéric Huet⁷, Christel Thauvin-Robinet², Laurence Favre¹, Christine Binquet³.

1. Université Bourgogne Europe, CHU Dijon Bourgogne, Inserm CTM UMR1231 GAD team, FHU TRANSLAD, Service de Génétique Médicale, 21000 Dijon, France

2. Université Bourgogne Europe, CHU Dijon Bourgogne, Inserm CTM UMR1231 GAD team, FHU TRANSLAD, Laboratoire de Génomique Médicale, 21000 Dijon, France

3. Université Bourgogne Europe, CHU Dijon Bourgogne, FHU TRANSLAD, Centre d'Investigation Clinique, Module Epidémiologie Clinique, Inserm, CIC1432, Dijon, France

4. Université de Rennes, Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique (EHESP), CNRS UMR 6051 Arènes, associée UMR 6590 ESO-Rennes, 35000 Rennes, France

5. Laboratoire SINERGIES UR4662, Université Marie et Louis Pasteur, Pôle Mère-Femme - FMIH gynécologie-Obstétrique CHU-CHIC, Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic prénatal, CHU Jean Minjot, 25000, Besançon, France

6. Université de Rennes, Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique (EHESP), CNRS UMR 6051 Arènes, associée UMR 6590 ESO-Rennes, Service de Génétique Médicale, CRMR DI, FHU GenOMedS, 35000 Rennes, France

7. Université Bourgogne Europe, CHU Dijon Bourgogne, Inserm CTM UMR1231 GAD team, FHU TRANSLAD, Service de Pédiatrie, 21000 Dijon, France

Soutiens financiers : CHU Dijon Bourgogne, FHU TRANSLAD, FHU GENOMEDS, Société Française de Dépistage Néonatal, Filière de santé maladies rares, AXA AFM Téléthon illumina

Depuis 2025, les tests génétiques sont intégrés en première intention dans le dépistage néonatal (DNN). Une extension génomique (DNNg) soulève des enjeux cliniques, éthiques et sociétaux évalués dans PERIGENOMED. Une étude qualitative des déterminants de l'acceptabilité parentale du DNNg est menée dans la 1ère phase de PERIGENOMED.

Des entretiens semi-structurés ont été menés au CHU Dijon-Bourgogne auprès de 23 familles (7 refus, 16 acceptations du DNNg). Parmi les refus, les familles étaient majoritairement mariées et primipares ; 6 informées en postnatal et 1 en prénatal. L'échantillon se compose de 4 mères (27–32 ans, ≥ bac technique) et 3 pères (35–51 ans, ≥ bac +2). Parmi les acceptations, les familles étaient majoritairement pacsées et primipares ; 11 informées en post-natal et 5 en prénatal. Les entretiens ont concerné 11 mères (24–36 ans, ≥ brevet professionnel) et 2 pères (27–32 ans, bac +5), ainsi que 2 couples (29–43 ans, CAP/BEP à bac +3/+4).

Les résultats montrent que les décisions parentales sont multifactorielles. Pour les refus, le nombre de maladies dépistées (5/7) et l'incertitude génomique (4/7) constituaient des freins, avec la crainte d'anomalies sans conséquence (4/7) ou non traitables (3/7). Certains invoquaient des convictions religieuses ou culturelles (3/7) et la fatigue périnatale (3/7). Des inquiétudes portaient aussi sur l'impact sur le lien parent-enfant (2/7), les dérives eugénistes (3/7) et le stockage des données (2/7). Les parents favorables souhaitaient connaître précocement le statut de l'enfant afin d'anticiper et d'optimiser son développement (12/16), tout en évitant l'errance diagnostique (4/16). PERIGENOMED est perçu comme une opportunité d'accéder à un DNN approfondi sans geste supplémentaire (5/16) et de contribuer à la recherche (5/16).

Ces résultats révèlent des préoccupations parentales mêlant divers enjeux. L'incertitude freine, l'anticipation ouvre des perspectives. Une information adaptée apparaît essentielle pour limiter les inquiétudes et soutenir des décisions éclairées.

Constitution et modalités d'action du Comité scientifique et éthique (CSE) de l'Entrepôt de données de santé (EDS) du CAD

Auteurs :

Virginie Bernard (CAD), Elise Courcault (CAD), Frédérique Nowak (PFMG2025), Cécile Meslier (CAD)

Le comité scientifique et éthique (CSE) de l'entrepôt de données de santé (EDS) du Collecteur analyseur de données (CAD) a été créé il y a plusieurs années. Le CSE est principalement chargé d'analyser les enjeux éthiques et scientifiques relatifs aux demandes de réutilisation des données de santé hébergées sur l'EDS, afin d'en assurer un usage raisonnable et pertinent. En janvier 2025, un nouveau mandat du CSE a débuté, pour une durée de 5 ans, comptant une quinzaine de nouveaux membres.

Ce poster partage le retour d'expérience du CAD quant à la constitution d'un nouveau collectif tel que le CSE, ses modalités d'exercice et son pouvoir d'agir en tant qu'instance indépendante. Inspiré du cadre éthique de prise de décision proposé par Norman Daniels « Accountability for reasonableness and fairness according to decision makers », le CAD a proposé un fonctionnement initial pour le CSE s'appuyant sur des principes de transparence, de complémentarité des perspectives, de gestion des conflits d'intérêts, de délibération et de publicité des décisions. Le poster reprend les différentes étapes du recrutement des membres du CSE à l'activité d'évaluation des demandes d'accès, ainsi que les interactions nécessaires entre le comité et le CAD aux fins de soutien à la coordination du comité.

Dans le contexte sensible de la réanalyse de données génomiques pour la recherche, deux étapes sont ici spécifiquement soumises à discussion : les modalités d'échange entre les membres du CSE et les chercheurs afin d'assurer la bonne compréhension de leur demande d'accès aux données, et l'accompagnement des membres issus de la société, via la création d'un « Groupe Société ». En rendant plus lisible le fonctionnement du CSE, ce travail souligne sa fonction d'espace de dialogue interdisciplinaire, favorisant l'analyse des tensions entre exigences scientifiques, contraintes opérationnelles et considérations éthiques des projets de recherche en génomique.

Étude de l'impact des investigations génétiques dans la recherche des causes des troubles spécifiques du langage et des apprentissages et dans leur prise en charge à travers la perception et le vécu parental – étude TSLAES-SHS

Auteurs : Eléonore Viora-Dupont¹, Marie-Christelle Bitndou¹, Florent Fernandes¹, Estelle Colin^{2,3}, Juliette Piard^{4,5}, David Genevieve⁶, Laetitia Lambert⁷, Céline Poirsier⁸, Sylvie Odent^{9,10}, Elise Schaefer¹¹, Marion Pourrier¹², Niki Sabour¹², Anne-Sophie Briffaut¹², Ange-Line Bruel¹³, Julian Delanne¹, Nicolas Meunier-Beillard¹², Aurore Pelissier¹⁴, Christine Binquet¹², Laurence Faivre¹

1. Université Bourgogne Europe, CHU Dijon Bourgogne, INSERM, CTM UMR1231, équipe GAD, FHU TRANSLAD, Centre de génétique, Centre de référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, 21000 Dijon, France

2. Service de Génétique Médicale, CHU d'Angers, Angers, France.

3. Université Angers, INSERM, CNRS, MITOVASC, SFR ICAT, F-49000, Angers, France.

4. Université de Franche-Comté, Centre de Génétique Humaine, CHU Besançon, Besançon, France

5. Université de Bourgogne, INSERM UMR1231 GAD "Génétique des Anomalies du Développement", Dijon, France

6. Université Montpellier, Centre de référence anomalies du développement et syndromes malformatifs, Génétique Clinique, CHU Montpellier, Montpellier, France.

7. University of Lorraine, Department of Clinical Genetics, Nancy University Hospital, Nancy, France.

8. Functional Unit of Clinical Genetics, University Hospital of Reims, Reims, France.

9. Clinical Genetics, CLAD-Ouest Reference Center for Rare Diseases, ERN-ITHACA, FHU GenOMeS, University Hospital of Rennes, Rennes, France.

10. University of Rennes, CNRS, INSERM, IGDR (Institut de Génétique et Développement de Rennes) - UMR 6290, ERL U1305, Rennes, France.

11. Service de Génétique Médicale, Institut de Génétique Médicale d'Alsace, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Strasbourg, France.

12. Université Bourgogne Europe, CHU Dijon Bourgogne, Centre d'Investigation Clinique, module épidémiologie clinique, INSERM, CIC1432, 21000 Dijon, France

13. Université Bourgogne Europe, CHU Dijon Bourgogne, Laboratoire de Génomique Médicale, Centre Neomics, FHU-TRANSLAD, Centre de recherche Translationnelle en Médecine moléculaire - Inserm UMR1231, équipe GAD, Dijon, FR.

14. Laboratoire d'économie de Dijon (LEDi EA7467), université Bourgogne Europe, Dijon, France

Financement : PHRCI 2021 - N°RCB : 2023-A00282-43

L'intégration des investigations génétiques (ACPA, séquençage d'exome ou de génome) dans les troubles spécifiques du langage et des apprentissages (TSLA) ouvre de nouvelles perspectives tant pour la compréhension des causes que pour la prise en charge des enfants concernés. À travers l'étude TSLAES-SHS (ancillaire à l'étude TSLAES, financement PHRC-I, 101 patients, intérêt du séquençage d'exome dans les TSLA sévères non syndromiques), cette recherche s'intéresse à la manière dont les parents perçoivent et vivent le parcours génétique, depuis l'attente des résultats jusqu'à leur appropriation.

Cette étude qualitative repose sur la réalisation d'entretiens semi-dirigés, à minimum 8 mois du rendu des résultats des analyses génétiques. 30 entretiens sont prévus, 20 avec des familles ayant un résultat positif (variant pathogène ou probablement pathogène identifié) et 10 avec un résultat négatif (pas de variant identifié). 10 entretiens ont déjà été réalisés et 15 devraient l'être prochainement. Les analyses préliminaires montrent l'émergence de plusieurs thèmes : le contexte initial, la place de l'analyse génétique et l'impact du résultat sur le vécu des familles et les trajectoires de parcours. L'analyse des discours parentaux pointe que l'analyse génétique vient souvent comme point final de la démarche diagnostique de l'enfant, démarche souvent longue et chaotique, donnant à la recherche génétique une fonction explicative et justificative, venant comme outil de validation du trouble.

Les résultats génétiques peuvent ainsi clarifier, légitimer et orienter des décisions (scolaires, médicales, administratives), mais ils restent tributaires de la littératie génétique des familles, du type de résultat (positif / VSI / négatif) et de la manière dont l'annonce est faite.

Au-delà des enjeux médicaux qui justifient la proposition d'analyses pangénomiques chez les patients avec TSLA complexe et sévère, ces premiers résultats confirment l'intérêt des familles vis-à-vis d'une telle démarche, notamment pour répondre à leur besoin de nouvelle connaissance et de reconnaissance, en particulier des institutions.

Nous vous remercions pour votre participation à cet évènement

Questionnaire de satisfaction

