



SYNTHÈSE EGB

DÉBAT DONNÉES SECONDAIRES EN GÉNÉTIQUE

WEB'ÉTHIQUE AVEC LES MEMBRES DU CONSEIL D'ORIENTATION

RÉDACTION : Anaïs SAMPERS, chargée de mission à l'Espace de Réflexion Éthique Bourgogne – Franche-Comté (EREBFC) et référente de la thématique Génétique.

RELECTURE : Aurélie GENG, Référente générale des EGB en BFC, coordinatrice de l'EREBFC ; Sandra FRACHE, Pédiatre responsable de l'équipe ressource de Soins Palliatifs Pédiatriques de Franche-Comté, CHU Besançon – Franche-Comté, co-directrice de l'EREBFC.

CONTEXTE

En application de la loi de bioéthique de 2021, le Comité Consultatif National d'Éthique pour les sciences de la vie et de la santé (CCNE) organise en 2026 des États Généraux de la Bioéthique (EGB). Ils ont pour objectif d'associer l'ensemble de la société aux réflexions dans le domaine de la bioéthique, dont l'impact touche des domaines aussi variés que la santé, la recherche scientifique, les technologies médicales ou encore les valeurs sociétales. Le rôle de ces États Généraux est double : identifier les questions éthiques émergentes liées aux avancées scientifiques et sociétales, mais également éclairer le législateur, en amont de la révision des lois de bioéthique lorsqu'elle aura lieu, grâce à une analyse argumentée et à une vision pluraliste des enjeux.

Les espaces de réflexion éthique régionaux ont été missionnés pour contribuer à cette réflexion nationale.

En Bourgogne – Franche-Comté, trois thématiques sont explorées : deux à propos des enjeux éthiques liés à l'Aide Médicale à la Procréation (AMP) en lien avec le Diagnostic Préimplantatoire des Aneuploïdies (DPI-A) et l'accès à l'AMP pour les personnes transgenres ; la dernière concerne les enjeux éthiques liés aux données secondaires en génétique.

Chaque consultation citoyenne fait l'objet d'une synthèse transmise à la Conférence nationale des espaces de réflexion éthique régionaux (CNERER), chargée de la relayer au Comité consultatif national d'éthique (CCNE).

DESCRIPTIF DE L'ÉVÉNEMENT

Type d'événement : Débat en visio-conférence

Date : Mardi 16 décembre 2025

Lieu : En ligne

Type de public :

- **Membres du Conseil d'Orientation de l'Espace de Réflexion Ethique Bourgogne – Franche-Comté (EREBFC)**, à savoir une représentante de l'ARS BFC, un conseiller honoraire à la cour de cassation, un professeur émérite de psychiatrie, une orthophoniste, un médecin en soins palliatifs, un praticien hospitalier en biophysique et traitement d'images médicales, un médecin gériatre, un médecin pédiatre ;
- **Trois collaboratrices de l'équipe de l'EREBFC.**

Animateurs :

- Anaïs SAMPERS, chargée de mission EREBFC et référente de la thématique ;
- Dr Élise BOUCHER-BRISCHOUX, Médecin généticienne au CHU de Besançon ;
- Dr Camille ENGEL, Médecin généticienne au CHU de Besançon ;
- Pr Laurence FAIVRE, Médecin généticienne, Cheffe du service de génétique médicale du CHU Dijon Bourgogne ;
- Léa GAUDILLAT, Conseillère en génétique au CHU Dijon Bourgogne ;
- Léa PATAY, Conseillère en génétique au CHU Dijon Bourgogne ;
- Pr Juliette PIARD, Médecin généticienne, Cheffe du service de génétique humaine au CHU de Besançon.

Nombre de participants : 10

MÉTHODE

Sélection des participants

Les participants au débat sont des membres du Conseil d'Orientation de l'EREBFC (COR). Le COR est constitué de personnalités régionales issues à la fois du secteur du soin mais également d'autres secteurs désignés pour leur compétence ou leur intérêt pour les questions éthiques dans le champ de la santé. Ils ont été sollicités sur la base du *volontariat*.

Des membres de l'équipe de l'EREBFC ont également participé à ce débat.

En amont du débat

Un livret d'information sur le sujet a été transmis aux participants afin qu'ils disposent des éléments de connaissance nécessaires.

Méthodologie de débat

- 1- Un rappel des éléments scientifiques et de définitions concernant les données secondaires a été effectué dans un premier temps par la chargée de mission EREBFC.
- 2- Puis, l'équipe dijonnaise de génétique a présenté 4 vignettes cliniques interrogeant l'ouverture de l'accès aux données secondaires :
 - a. A une personne **majeure** atteinte d'un syndrome malformatif sans trouble du développement intellectuel, dont la cause de la maladie suspectée est identifiée lors du séquençage du génome, mais où la recherche de données secondaires aurait permis la découverte d'une **variation pathogène du gène BRCA1**, prédisposant principalement aux cancers du sein et de l'ovaire ;
 - b. A une personne **majeure présentant une déficience intellectuelle sévère**, dont la cause de la maladie suspectée est identifiée lors du séquençage du génome, mais où la recherche de données secondaires aurait permis d'informer **l'ayant droit** d'une variation **pathogène du gène BRCA1**, prédisposant principalement aux cancers du sein et de l'ovaire ;
 - c. A une personne **mineure** présentant un syndrome malformatif, dont la cause de la maladie suspectée est identifiée lors du séquençage du génome, mais où la recherche de données secondaires aurait permis d'informer les parents de la présence d'une **variation pathogène du gène BRCA1**, prédisposant principalement aux cancers du sein et de l'ovaire ; des pathologies qui ne se déclarent **jamais pendant l'enfance** ;
 - d. A une personne **majeure présentant une déficience intellectuelle sévère**, chez qui le séquençage du génome n'a pas permis d'identifier la cause suspectée de la maladie, mais pour laquelle l'analyse de données secondaires aurait permis d'informer les parents, détenteurs de la tutelle, de la présence d'une **variation pathogène du gène DMD**, impliquant un risque de transmission de la myopathie de Duchenne, une information pertinente **pour le conseil génétique familial**.

L'objectif de ces vignettes est de montrer, sans prétendre à l'exhaustivité, la multiplicité des situations possibles afin de donner aux participants des éléments nécessaires au débat.

- 3- Entre chaque présentation de vignette, l'ensemble des participants a été invité à partager ses réflexions sur le sujet.

Outil spécifique

Le débat a été enregistré puis intégralement retranscrit à l'aide de l'outil *Plaud*, fondé sur l'intelligence artificielle. La synthèse a ensuite été élaborée à partir de ces retranscriptions.

Éléments échangés durant le débat

◆ Données incidentes/données secondaires : ambiguïté et incohérence perçues du cadre légal

Le débat a commencé par une clarification terminologique pour distinguer les données incidentes des données secondaires et notamment expliquer la notion de « hasard » dans le cadre des données incidentes.

Suite à ces explications, les participants ont souligné l'incohérence du cadre légal actuel, qui autorise la restitution de données incidentes (fortuites) mais interdit la recherche de données secondaires (sur liste définie), alors que ces dernières sont jugées plus maîtrisées et sécurisantes. Depuis la promulgation de la loi de bioéthique, l'autorisation de rendre les données incidentes ne fait l'objet d'aucune recommandations spécifiques émanant des sociétés savantes. Cette situation engendre « *une grande hétérogénéité de pratique* » sur le territoire national, créant une confusion et une inégalité de fait pour les patients.

Une participante a résumé ce paradoxe en parlant d'une « *certaine hypocrisie de la loi* » qui autorise la restitution des données incidentes aux conséquences discutables en matière de prise en charge (*cf. possible révélation de variations de gènes impliquant des pathologies neuro-évolutives incurables car elles ont une utilité en termes de conseil génétique*), tout en interdisant la restitution de données secondaires, qui permettrait de mettre en place des mesures de prévention efficaces. Les experts ont précisé qu'en l'absence de recommandations, il y avait un accord tacite entre les sociétés savantes et les laboratoires qui consistait à ne pas rendre aux patients une donnée non actionnable.

◆ La construction de la liste

Les échanges ont porté sur le processus de construction de la liste de gènes actionnables qui, aux États-Unis, est établie en toute transparence par un groupe d'experts selon des critères spécifiques (*ex: existence de mesures préventives efficaces et non démesurément lourdes*) et est révisée régulièrement. Il a été noté qu'une transposition en France ne serait pas automatique et nécessiterait une adaptation.

◆ Le dilemme central : bienfaisance vs non-malfaisance et autonomie

Les participants ont discuté des défis éthiques liés à la révélation d'informations génétiques aux patients, exprimant des préoccupations concernant les répercussions psychologiques potentielles et les perturbations que cela entraînera d'accéder à ce savoir. Informer le patient peut lui permettre de prévenir une maladie, parfois même de lui sauver la vie, mais lui révéler un risque peut être source d'inquiétude et de vulnérabilité accrue.

L'argument de la bienfaisance a été fortement défendu, considérant que face à des pathologies graves où des mesures de prévention existent, « *le gain en termes de pronostic vital est tel que ça doit prévaloir* ». Pour des gènes comme BRCA1, prédisposant principalement au cancer du sein et de l'ovaire, une participante s'est déclarée « *presque choquée qu'on ne cherche pas à cette occasion chez une femme jeune* ».

À l'opposé, la crainte du préjudice psychologique a été exprimée avec force : « *quand vous donnez une information à quelqu'un qui vient pour un objet bien précis, vous lui dites, mais dites donc, dans 20 ans, vous aurez peut-être un problème. Vous allez forcément lui perturber sa vie* ». Ce respect du "droit de ne pas savoir" a été rappelé comme un principe fondamental de la loi Kouchner de 2002.

Des études menées aux États-Unis et en France ont été citées¹, montrant que les patients informés ne sont généralement pas durablement perturbés et se déclarent satisfaits d'avoir reçu l'information, à condition de bénéficier d'un accompagnement adéquat. Cependant, une nuance a été apportée : ces études se déroulent souvent dans des cadres de recherche avec un accompagnement long, difficilement transposable au soin courant.

Il apparaît alors important pour tous de mesurer la balance bénéfice/risque. Un participant a évoqué la possibilité, en cas d'évolution de la loi, d'intégrer cette notion afin de laisser une certaine souplesse aux équipes dans l'appréciation de chaque cas. Toutefois, cela pose la question de l'uniformité à l'échelle nationale voire même à l'échelle d'une équipe.

♦ L'impact sur le système de santé

L'impact organisationnel d'une généralisation de la recherche de données secondaires a également été une préoccupation majeure. Cela entraînerait « *une quantité importante de patients qui vont arriver sur des consultations de suivi* », surchargeant les services spécialisés pour un bénéfice qui ne se concrétisera que pour une minorité.

Une partie des experts a également souligné que la restitution des données secondaires entraînerait un profond bouleversement de l'organisation actuelle de la génétique, ainsi que des autres spécialités médicales concernées.

Ces éléments ne manquent pas d'interroger d'un point de vue éthique la notion de juste distribution des ressources.

♦ Un savoir réservé aux personnes réalisant un examen génétique

Le fait que seules les personnes ayant recours à un examen génétique puissent accéder aux données secondaires, possiblement actionnables sur leur santé, a conduit une participante à interroger la notion d'égalité vis-à-vis de la population générale.

Une experte, qui partage ce questionnement, a expliqué qu'il pouvait exister un intérêt majoré pour ces patients, en situation de vulnérabilité, qui s'expriment souvent difficilement sur leur santé en raison de leurs pathologies.

♦ L'importance d'un temps dédié au consentement et à l'annonce des résultats

La notion omniprésente d'incertitude a conduit un participant à relever la difficulté de recueillir le consentement des patients, en raison du caractère potentiellement évolutif de la pathologie qui pourrait être révélée pour la personne et pour son entourage, interrogeant la notion de consentement éclairé.

Il apparaît également nécessaire pour ce même participant, en cas d'évolution de la loi, d'instituer un temps spécifique d'annonce pour les données secondaires afin de s'assurer de la bonne compréhension des patients du risque, suggérant une approche similaire à celle utilisée dans le cadre d'un cancer.

Cependant, les experts ont pointé des défis liés aux ressources limitées pour réaliser un parcours idéal d'annonce pour les patients, d'autant plus que le nombre de patients qui seraient concernés par des données secondaires est faible (jusqu'à 2 % des cas). Ils ont expliqué avoir développé depuis plusieurs années des outils

¹ Viora-Dupont et al. « [Expectations, needs and mid-term outcomes in people accessing to secondary findings from ES: 1st French mixed study \(FIND Study\)](#) », *Eur J Hum Genet.* Sep ; 32(9) :1166-1183, 2024.

Sapp et al., « A systematic literature review of disclosure practises and reported outcomes for medically-actionnable genomic secondary findings », *Genetics in Medicine*, 23(12), 2021.

(documents d'information, films) pour tenter d'accompagner au mieux les patients, tout en proposant des consultations psychologiques au moment des résultats.

♦ Le cas des personnes vulnérables : majeurs protégés et enfants

Le majeur protégé

Pour une patiente avec une déficience intellectuelle sévère, le consentement à la recherche de données secondaires ne peut être donné par le tuteur qu'après autorisation d'un juge. Le cadre légal² impose une autorisation du juge pour un examen génétique, qui doit de plus offrir des « mesures préventives ou curatives immédiates ». Cette notion d'immédiateté a été jugée problématique pour des prédispositions dont la surveillance ne commence qu'à un âge plus avancé. La décision repose *in fine* sur un tiers (juge, tuteur), ce qui pose une « *grande difficulté éthique* ».

Dans le cadre d'une possible évolution de la loi, il est évoqué par une participante la possibilité de calquer le modèle existant pour les personnes majeures en situation de handicap dans le cadre d'actes de stérilisation, à savoir une sollicitation par le juge des tutelles de l'avis de conseillers experts médicaux avant de statuer sur le rendu à l'ayant-droit des données secondaires concernant le patient.

Une experte a souligné que, dans le cadre des données secondaires, il s'agissait de recueillir des informations de santé optionnelles, contrairement aux autres actes médicaux qui ont un intérêt premier pour la santé du patient. Elle craint que, pour les personnes en incapacité de décider pour elles-mêmes, la décision soit prise en fonction des convictions des ayants droits, puisqu'aucune étude ne permet de démontrer l'utilité ou non de l'accès à ces données.

L'enfant mineur

Le cas d'une mutation BRCA1 identifiée chez une enfant de 3 ans a cristallisé les tensions (vignette clinique n°3). Certains participants défendent le "droit à l'innocence" et à un "avenir ouvert" et plaident pour un report de l'information à sa majorité. Un intervenant a affirmé : « *l'enfant a vraiment un droit à l'innocence et dans la mesure où les éléments qui peuvent être trouvés ne concernent pas son enfance, j'aurais tendance à considérer que c'est à l'enfant, une fois qu'il devient adulte, de choisir elle-même* ». Cette position se heurte cependant à des obstacles logistiques jugés considérables pour garantir la transmission de l'information à l'âge adulte.

D'autres participants perçoivent le bénéfice pour la famille (un des parents étant porteur), un argument qualifié d'instrumentalisation de l'analyse de l'enfant.

Il est toutefois relevé par les experts l'ambivalence entre donnée incidente et donnée secondaire car si cette information ressort par hasard au décours de l'analyse du biologiste (donnée incidente), elle sera fortement incitée à être révélée puisqu'elle comporte un intérêt en termes de conseil génétique. A ce sujet, une participante a suggéré, lors du séquençage en trio (parents + enfants) de procéder à une analyse du génome des parents afin qu'ils puissent disposer de cette information sans la révéler pour l'enfant. Cela reviendrait toutefois à une modification majeure de la réglementation actuelle.

Au terme des échanges, tous les participants semblent s'accorder sur le fait de n'autoriser, aux patients mineurs, que la révélation des prédispositions à une pathologie pédiatrique. Ils interrogent le bénéfice de révéler aux parents une telle information, craignant une source majeure d'inquiétude sans être certain que la pathologie se développera un jour.

² [Article 459 du Code Civil](#).

◆ L'intérêt en termes de conseil génétique

Le dernier cas a soulevé la question de l'utilisation des données génétiques d'un patient au profit de ses apparentés. L'identification d'une variation sur le gène DMD (myopathie de Duchenne) chez une jeune femme, information précieuse pour sa sœur, a divisé les participants. D'un côté, la prévention d'une maladie aussi grave a été jugée prioritaire. De l'autre, cette approche a été critiquée au nom de plusieurs principes :

- **L'équité** : Un participant a jugé la situation « *complètement injuste* », car l'accès à cette information préventive dépendrait de la maladie d'un proche.
- **Le droit de ne pas savoir** : Ils ont également exprimé des préoccupations concernant le respect de la vie privée, notamment le fait que la loi actuelle oblige une personne atteinte d'une variation pathogène à informer ses apparentés, même si ceux-ci n'ont pas consentis à recevoir cette information « *Peut-être que la sœur d'Alice, elle n'a pas envie de savoir* ».
- **L'instrumentalisation** : Une crainte a été exprimée que cela revienne à « *utiliser Alice pour faire un dépistage détourné chez sa sœur* ».

Cette question d'intérêt en termes de conseil génétique a questionné les participants sur la nécessité d'intégrer, dans la liste de gènes actionnables française, toutes les pathologies transmissibles et donc utiles pour le conseil génétique si les données secondaires étaient autorisées. *Mais jusqu'où faudrait-il élargir ?*

Ce questionnement les a également conduits à interroger plus largement l'ouverture au diagnostic pré-conceptionnel et au diagnostic prénatal à toutes les femmes afin qu'elles puissent être informées de leurs propres risques.

CONCLUSION

Au terme des échanges, les participants expriment leur difficulté à envisager une modification de la loi autorisant l'accès aux données secondaires en France. Cette prudence est motivée par la complexité du sujet, la diversité des situations et un manque perçu d'études évaluant l'impact en termes de mortalité et de morbidité à long terme pour éclairer la décision publique. La tendance qui se dégage est celle d'un statu quo prudent, avec un appel unanime à approfondir la réflexion avant d'envisager toute modification du cadre juridique.

Le seul motif de la possibilité technique d'accéder à ces données ne permet pas, éthiquement, de se positionner sur le sujet.

RECOMMANDATIONS :

1. Harmoniser les pratiques actuelles : En attendant une éventuelle évolution législative, il est recommandé de finaliser et de diffuser des recommandations nationales (notamment via l'Agence de la Biomédecine) pour encadrer la gestion des données incidentes, et de favoriser la mise en place de discussions systématiques en équipes pluridisciplinaires pour réduire l'hétérogénéité des décisions.
2. Renforcer l'information et le consentement : Le processus de consentement pré-analyse doit être adapté pour distinguer clairement les différents niveaux d'accord (analyse primaire, données incidentes) et informer le patient des implications de chaque choix, y compris pour sa parentèle.
3. Évaluer l'impact sur le système de santé : Toute évolution vers la recherche de données secondaires doit être accompagnée d'une réflexion approfondie sur les impacts organisationnels et financiers d'une telle évolution pour anticiper les besoins en termes de consultation, de suivi spécialisé, de conseil génétique et de soutien psychologique.
4. Poursuivre la recherche scientifique : Il est nécessaire de poursuivre des recherches pour évaluer rigoureusement l'impact à long terme de la restitution de données secondaires sur les individus et leurs familles dans le contexte français, afin d'objectiver la balance bénéfice-risque.
5. Engager un débat public : Élargir la réflexion sociétale sur l'accès au dépistage génétique préventif en population générale, notamment via des solutions comme le diagnostic préconceptionnel, afin de répondre sur le long terme à la problématique d'iniquité soulevée.
6. En cas d'évolution de la loi :
 - Établir une liste française de gènes actionnables ;
 - Instituer un temps spécifique en amont et en avant de l'examen génétique dédié au recueil du consentement du patient et au rendu des données secondaires ;
 - Ne révéler, pour les patients mineurs, que les prédispositions à une pathologie pédiatrique ;
 - Pour les personnes en incapacité de décider pour elles-mêmes, la possibilité que le juge des tutelles sollicite l'avis de conseillers experts médicaux avant de statuer sur le rendu à l'ayant-droit des données secondaires concernant le patient.