



SYNTHÈSE EGB

DÉBAT DONNÉES SECONDAIRES EN GÉNÉTIQUE

PERSONNES CONCERNÉES PAR UNE MALADIE GÉNÉTIQUE DIJON

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 ; Léa PATAY, conseillère en génétique, CHU Dijon Bourgogne ; Dr Éléonore VIORA-DUPONT, Généticienne et chercheuse en sciences sociales, CHU Dijon Bourgogne.

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 : Soirée-débat « Savoir ou ne pas savoir. Faut-il chercher volontairement plus d'informations dans nos gènes ? »

Date : Mardi 21 avril 2026

Lieu : Campus Paramédical du CHU de Dijon

Nombre de participants : 4

Type de public : Personnes concernées par une maladie génétique (*personnellement, au sein de leur entourage ou de leurs fonctions*)

- **Genre :** 2 femmes – 2 hommes
- **Age :**
 - 36-45 ans (25 %)
 - 46-55 ans (50 %)
 - 65 ans et plus (25 %)
- **Profil :**
 - Personnes atteintes d'une maladie génétique (50 %)
 - Proche d'une personne atteinte d'une maladie génétique (25 %)
 - Médecin généticien (25 %)
- **Professions :**
 - Professionnel de santé
 - Journaliste
 - Retraité
 - Président d'association

Animateurs :

- Anaïs SAMPERS, chargée de mission EREBFC et référente de la thématique ;
- Léa PATAY, conseillère en génétique, CHU Dijon Bourgogne ;
- Dr Éléonore VIORA-DUPONT, généticienne, chercheuse en sciences sociales, CHU Dijon Bourgogne.

Membre de l'EREBFC accompagnant :

- Aurélie GENG, coordinatrice de l'EREBFC.

MÉTHODE

Sélection des participants

Les participants au débat sont des personnes concernées par une maladie génétique, que ce soit personnellement, au sein de leur entourage ou dans le cadre de leurs fonctions. Ils ont été sollicités sur la base du *volontariat* via une invitation relayée par le service de génétique du CHU de Dijon auprès des associations de patients et par l'EREBFC.

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- Une introduction et un rappel du cadre d'organisation de ce débat a été effectué dans un premier temps par la chargée de mission EREBFC.
- 2- Puis, une vidéo¹ rappelant les éléments essentiels concernant les données secondaires a été diffusée aux participants.
- 3- Il leur a ensuite été demandé de remplir un sondage avant débat afin de connaître leur position en l'état actuel de leurs réflexions.
- 4- Puis, Léa PATAY et le Dr Éléonore VIORA-DUPONT ont présenté 3 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 **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**.
 - c. 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.

- 5- Entre chaque présentation de vignette, l'ensemble des participants a été invité à partager ses réflexions et à débattre sur le sujet.
- 6- Enfin, les participants ont été conviés à compléter un sondage afin de connaître, à l'issue des échanges, leur position 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.

¹ Cette vidéo a été réalisée par Anaïs SAMPERS, chargée de mission EREBFC, en collaboration avec les équipes de génétique des CHU de Dijon et de Besançon. Elle est disponible à la consultation sur le [site Internet de l'EREBFC](#).

Éléments échangés durant le débat

◆ Le droit de savoir vs le droit de ne pas savoir : un équilibre délicat

La première vignette clinique, évoquant la possibilité d'une découverte de variation du gène BRCA1 chez une patiente majeure si la recherche de données secondaires était autorisée, a révélé une tension forte entre le droit de savoir et de ne pas savoir.

D'un côté, plusieurs participants ont souligné les bénéfices associés à l'accès à l'information génétique. Celle-ci est envisagée comme un levier d'anticipation et d'action : *« Je pense qu'il faut le dire, parce que ça permet à une personne de se préparer, ou de ne pas être surprise si ça arrive »*. Pour eux, la connaissance d'une prédisposition génétique offre la possibilité de mettre en place une surveillance, d'adapter son mode de vie, ou d'informer ses apparentés pour qu'ils puissent, eux aussi, bénéficier de mesures préventives. Un participant a témoigné de sa propre expérience familiale pour illustrer l'utilité concrète de ce type d'information : *« J'ai été ravi de le savoir, parce que ça m'a permis de faire ma vie »*.

Tous les participants ayant une expérience personnelle de maladies génétiques ont décrit l'accès à un diagnostic comme un tournant dans leurs parcours de soins : *« Une fois qu'on a eu le diagnostic exact, ça change complètement les choses »*. Sur le plan médical, il permet *« d'accéder aussi parfois à des traitements innovants, des thérapies particulières adaptées à la pathologie en question »* et d'éviter des erreurs d'attribution des symptômes. Sur le plan personnel, il peut également avoir une portée identitaire et sociale : *« via les associations, on peut rencontrer d'autres personnes qui ont le même vécu physique »*, contribuant ainsi à rompre l'isolement.

À l'inverse, d'autres participants ont rappelé que le droit de ne pas savoir est tout aussi légitime : *« Il y a des personnes qui ne souhaitent surtout pas savoir. Je connais une famille où il y a un cancer du sein génétique et il y a une des sœurs qui ne voit même pas de gynécologue pour ne pas le savoir. Elle ne veut pas se faire tester »*. Ce témoignage illustre la diversité des réactions individuelles face à l'information génétique. Il rappelle que le respect de l'autonomie inclut également le droit de ne pas savoir.

Cette dernière situation illustre également la dimension familiale des données génétiques. En effet, la découverte d'une donnée secondaire dépasse largement la sphère individuelle. Une variation héritée entraîne un enjeu familial immédiat, ce qui génère une pression psychologique supplémentaire et met en lumière la tension entre responsabilité familiale et choix individuel.

Le cas spécifique de l'enfant

La question de la communication aux parents d'une prédisposition à une pathologie se déclarant à l'âge adulte chez leur enfant (vignette clinique n°2) a d'autant plus mis en exergue cette tension et illustré la complexité de la gestion des données génétiques chez le mineur.

Pour certains, informer les parents des données secondaires concernant leur enfant est légitime, à la fois dans une logique d'anticipation et de préparation de l'enfant à un parcours de surveillance mais également en termes d'intérêt pour les apparentés. Cette position insiste sur la responsabilité parentale y compris dans la transmission de l'information. Un participant a fait part de sa propre expérience : *« C'est aussi aux parents de dire "voilà, à partir de 30 ans, il faudra que tu aies à faire régulièrement des examens parce que ta mamie a eu ça. C'est ce que j'ai fait." »*.

L'information est d'ailleurs perçue comme potentiellement rassurante, en permettant d'envisager une surveillance adaptée : *« Les parents peuvent être rassurés de savoir qu'il y a une surveillance à mettre en place plus tard et que s'il y a quelque chose, ce sera pris très tôt »*.

D'autres ont formulé des réserves quant au poids psychologique que cette information peut faire peser sur la famille pendant toute la durée de l'enfance, en l'absence de tout bénéfice médical immédiat, induisant potentiellement un risque de surprotection de l'enfant et de surmédicalisation : « *Il y a des gens qui sont très inquiets et si elle a 15 ans, elle a une petite douleur là, ils vont l'emmener chez le gynéco réclamer l'IRM, ils vont le demander, ils vont réclamer, ils vont insister... pour le moindre symptôme.* ». Leur position s'appuie sur la primauté du droit de l'enfant à ne pas savoir afin d'éviter de lui imposer une information qu'il pourrait refuser une fois en âge de décider pour lui-même : « *Le droit d'Alice, c'est de ne pas savoir. [...] Là on est dans un cas où il n'y a pas d'enjeu jusqu'à ce qu'elle soit en âge de prendre sa propre décision.* ».

Une piste largement discutée a concerné la possibilité d'un re-contact systématique de l'enfant à sa majorité, afin de lui permettre de décider en pleine autonomie d'accéder ou non aux données additionnelles découvertes lors de son enfance. Toutefois, elle soulève une objection importante. La notification elle-même serait porteuse d'une information, invalidant partiellement le droit de ne pas savoir : « *Cette notification n'existerait que si on avait trouvé quelque chose qu'on avait rentré dans le système. Donc, au final, est-ce qu'on serait vraiment libre ? En fait, il sait déjà qu'il y a quelque chose.* ».

♦ L'impact psychologique : l'importance des modalités d'annonce et d'accompagnement

Si tous les participants s'accordent sur l'intérêt préventif des données secondaires, ils reconnaissent les conséquences potentielles de la restitution de ces données sur le plan psychologique. Cet impact n'est toutefois pour eux pas univoque : il dépend étroitement de plusieurs éléments.

Les modalités d'annonce apparaissent primordiales : « *Je pense que le problème est plus [dans] la manière dont on va donner l'information de ce résultat et de ce qui va en découler.* ». Ils soulignent la nécessité d'une approche progressive, personnalisée et adaptée au profil psychologique de chaque patient : « *tout le monde n'est pas capable de tout entendre* », d'où l'importance « *de s'adapter à la personne qu'on a en face de soi* ». Toutefois, ils reconnaissent la difficulté pratique d'une telle individualisation en consultation de génétique. Ils soulignent également le rôle crucial des compétences relationnelles du professionnel de santé : une annonce réussie repose sur la capacité à rendre l'information accessible et assimilable.

Par ailleurs, plusieurs participants privilégient une restitution en face-à-face, perçue comme plus adaptée qu'une transmission dématérialisée, et évoquent la possibilité d'une annonce en plusieurs temps pour favoriser l'intégration de l'information.

La qualité de l'accompagnement proposé tant sur le plan psychologique que médical et social est également jugée essentielle : « *Certains vont s'enfoncer dans l'angoisse si on ne les accompagne pas* ». Des éléments appuyés par les résultats des études² citées par les intervenantes qui montrent que l'inquiétude diminue avec le temps, une fois que le suivi médical est mis en place.

² Les deux études citées sont FIND et DEFIDIAG-DS, actuellement en cours d'analyse, auxquelles la Fédération Hospito-Universitaire TRANSLAD a participé. Pour en savoir plus sur les résultats de l'étude FIND : 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.

◆ L'actionnabilité comme critère central

La poursuite des échanges laisse apparaître un consensus fort autour du fait que la justification éthique pour rendre une donnée secondaire repose sur son caractère actionnable : « À partir du moment où on peut agir pour prévenir ou faire du soin derrière, c'est important ».

Toutefois, la définition de l'actionnabilité a divisé les participants. Si au début du débat, elle a été de façon unanime réduite aux actions de prévention et surtout au traitement possible afin d'éviter de surcharger les patients et le système de santé avec des informations non utiles voire anxiogènes, au fil des échanges et des cas fictifs proposés, des nuances ont été apportées à cette définition. Certains participants ont estimé que l'intérêt en termes de conseil génétique ou de surveillance renforcée devait être inclus dans la définition, même si cela conduisait à annoncer des prédispositions à des pathologies incurables. « *Même sans traitement, le conseil génétique peut changer des vies* », a souligné un participant, évoquant l'exemple des maladies où un diagnostic précoce permet d'accéder à des prises en charge adaptées ou à des modifications du mode de vie. D'autres ont en revanche remis en question cette définition élargie qui inclurait alors dans la liste de gènes ceux prédisposant à des pathologies incurables, comme la myopathie de Duchenne ou la maladie d'Alzheimer, pour lesquelles aucun traitement curatif n'existe à ce jour. « *Si on ne peut rien faire, est-ce que ça a un intérêt de le savoir ?* », a interrogé un participant, illustrant les dilemmes éthiques soulevés par ces cas.

Après de nombreuses discussions, il semblerait que la liste doive inclure des gènes prédisposant à des pathologies pour lesquelles des actions de prévention, des soins et des traitements sont possibles mais également des pathologies ayant une particulière gravité et pour lesquelles il y a un intérêt pour le conseil génétique. Certains participants plaident pour une liste ciblée dans un premier temps dont l'évolution dépendrait des ressources disponibles pour assurer le suivi.

◆ Les enjeux systémiques

Pour finir, la généralisation de la recherche de données secondaires a soulevé des questions organisationnelles, économiques et sociétales.

Organisation du système de santé

Les propos des participants ont convergé vers une exigence forte : la révélation des données secondaires n'est jugée acceptable qu'à condition d'être adossée à un système de santé capable d'assurer un accompagnement complet et structuré.

Les participants ont insisté sur la nécessité d'un dispositif pluridisciplinaire solide, allant bien au-delà des seuls services de génétique. L'annonce d'une information génétique à fort impact implique un continuum de prise en charge intégrant soutien psychologique, accompagnement social et suivi médical spécialisé : « *Il faut vraiment avoir les services de génétique [...] tous les liens psy, assistante sociale [...] et puis la médecine de spécialité. Parce que derrière, il y a du support, de la prévention, du suivi* ». Cette articulation est présentée comme une condition indispensable à une pratique éthiquement acceptable.

Ces éléments viennent alors questionner les capacités du système de santé à absorber cette évolution. Dans un contexte de tension budgétaire, cela nécessiterait des moyens humains supplémentaires pour assurer l'accompagnement nécessaire et réduire les délais d'attente déjà importants en génétique.

Par ailleurs, un problème croissant a été mis en lumière : des médecins non généticiens prescrivent directement des séquençages d'exome ou de génome auprès de laboratoires privés, sans passer par les consultations spécialisées, ce qui expose les patients à recevoir des résultats sans l'accompagnement adéquat. Les participants relèvent donc un enjeu de formation des praticiens non généticiens prescrivant des examens génétiques.

Dans ce contexte, déployer massivement le séquençage génomique sans renforcement concomitant de l'hôpital public est perçu comme problématique, voire « irresponsable ».

Modèle économique

La question du modèle économique sous-jacent au déploiement des analyses secondaires a été soulevée, avec une inquiétude quant à l'orientation des priorités selon le type de financement, public ou privé : « *Qui va financer ? Parce que si c'est des boîtes privées, ils auront peut-être de bonnes intentions pour les patients mais ils auront peut-être vu le côté business. Est-ce que c'est vraiment le patient qui sera mis au cœur du système ?* ». L'impact possible sur les filières existantes et la crainte d'un financement au détriment de soins primaires sont également évoqués : « *Est-ce que ce sera l'assurance maladie, ou est-ce que ça va se faire au détriment d'autres soins ?* ».

Des questions restées en suspens qui soulignent la vigilance éthique des participants.

L'égalité d'accès aux données : éviter une médecine à deux vitesses

Un désaccord persistant a émergé sur la question de l'accès aux données secondaires. Un participant y a perçu une injustice puisque cela ne bénéficierait qu'aux patients déjà en parcours de soin génétique : « *Les données secondaires, ça ne bénéficie qu'à une partie de la population, ceux qui ont déjà une maladie génétique. Ce n'est pas équitable pour le reste* ». Ainsi, étendre les tests à la population générale serait une solution pour garantir une égalité d'accès à la prévention.

Cependant, d'autres participants ont mis en garde contre les conséquences d'un dépistage massif. Ils ont souligné les risques économiques (coût des examens, saturation des services) et psychologiques (angoisse inutile, faux positifs) d'une telle approche : « *On va inquiéter quand même pas mal de gens pour au final qu'ils ne développent pas de cancer* ».

La protection des données génétiques et les enjeux de souveraineté

Puis, les participants ont exprimé des inquiétudes vives quant à la protection des données génétiques, perçues comme intrinsèquement liées à l'identité de la personne.

Une préoccupation centrale a concerné la souveraineté des données génétiques dans un contexte de numérisation croissante : « *Les données de santé vont être hébergées hors du pays, dans des serveurs aux États-Unis où il y a des législations qui permettent d'y accéder en fait, quoi qu'on ait fait localement. [...] Ce n'est pas des données anodines. Donc voilà, ça il faut le plus haut niveau de garantie.* ».

Les risques liés aux évolutions technologiques et aux failles de sécurité renforcent ces inquiétudes. Les participants ont appelé à des garanties strictes face aux risques de fuites ou d'exploitation abusive : « *On voit souvent des fuites de données [...] pour ces données-là, c'est inacceptable* » ; « *Il faut des garanties de protection de l'identité, surtout avec les évolutions technologiques* ».

Au-delà des aspects techniques, les participants inscrivent ces enjeux dans une perspective historique et politique. La référence aux politiques eugénistes et aux risques de dérives discriminatoires souligne que la protection des données génétiques dépasse le seul champ médical pour toucher aux fondements démocratiques : la crainte d'usages non éthiques — qu'il s'agisse de discrimination ou de commercialisation — est explicitement évoquée.

Enjeux sociétaux

Enfin, une dimension sociétale et culturelle a traversé les débats. L'évocation des pathologies incurables et invalidantes, notamment au regard du troisième cas fictif présenté, a ouvert une réflexion critique sur les normes à partir desquelles sont évaluées la qualité de vie et la gravité des pathologies génétiques, en particulier lorsque leur expression est variable.

Plusieurs participants contestent une approche jugée trop normative du handicap et plaident pour un changement de regard, centré sur l'inclusion : « *Invalidantes. Après, c'est toujours au regard de quelles normes ? [...] Moi, je préférerais une société qui fasse un effort d'inclusion à tous les niveaux, avec les principes d'accessibilité universelle* ». Cette perspective insiste sur le fait que l'expérience de la maladie ou du handicap est hétérogène — « *Personne ne la développera de la même façon* » — et dépend fortement du contexte social et des conditions d'intégration. Dans ce cadre, certains estiment qu'une société plus inclusive pourrait modifier l'appréciation même de l'intérêt des données secondaires, en réduisant la stigmatisation et en renforçant leur acceptabilité dans une logique de santé publique.

A ce sujet, le rôle des associations de patients est unanimement reconnu comme essentiel pour accompagner les familles et corriger les représentations erronées. Elles apparaissent comme un relais clé d'information et de soutien. Toutefois, une limite est soulignée : leur action touche principalement des personnes déjà concernées, d'où la nécessité d'élargir la diffusion de l'information : « *Les associations sont hyper importantes [...] Il faudrait que les gens qui ne sont pas concernés viennent aussi ou que l'information soit donnée à des gens qui ne sont pas forcément concernés* ».

Ainsi, les échanges soulignent que les enjeux liés aux données génétiques ne peuvent être dissociés d'une réflexion plus large sur les normes sociales, l'inclusion et la manière dont la société accueille et accompagne les personnes concernées par une maladie génétique.

Position des participants (sondage)

Les 4 participants ont répondu au sondage³. Ils ont, pour moitié, des connaissances approfondies à propos des données secondaires en génétique, et pour l'autre moitié, des notions plus générales.

◆ En amont des échanges

Les participants sont, en amont des échanges, tous **en faveur de la recherche de données secondaires** : 3 indiquent y être favorables sous certaines conditions tandis qu'un participant y est favorable sans réserve.

Les 3 participants favorables sous conditions précisent leur position en indiquant la nécessité de respecter le *consentement du patient*, de *sécuriser les données*, d'*encadrer les pratiques*, de ne rechercher que des variations dans des *gènes prédisposant à des pathologies curables et/ou actionnables* ou encore sous réserve d'une *société inclusive respectant les droits fondamentaux des personnes en situation de handicap*.

Ces modalités indiquent, avant les échanges, une attention particulière aux garanties éthiques, juridiques et sociales qui entoureraient cette proposition.

◆ A l'issue des échanges

Après le débat, **les positions sont inchangées** : tous se déclarent favorables, avec une très large majorité (3 participants sur 4) exigeant des conditions précises. Leurs arguments reposent principalement sur l'intérêt des données secondaires en termes de *prévention médicale* et de *prise en charge* pour le patient et sa famille. L'intérêt pour le système de santé est également largement souligné.

Pour les 3 participants favorables sous conditions, le fait de **disposer d'un temps d'accompagnement médical et psychologique renforcé avant et après le rendu** semble être indispensable.

Ils évoquent, plus à la marge, d'autres conditions telles que disposer de *garanties concernant le stockage des données*, avoir un *système de santé en capacité d'assurer un soin de qualité*, *améliorer les droits et l'inclusion des personnes en situation de handicap*, *limiter le rendu chez l'enfant aux pathologies pédiatriques* ou encore avoir la possibilité de *choisir le type de données rendues* au sein de la liste.

➡ 1 participant apporte, de façon libre, un point d'attention complémentaire à propos de la nécessité de limiter la liste aux gènes prédisposant aux maladies actionnables/traitables et la faire évoluer au fur et à mesure des avancées scientifiques.

Ainsi, le débat semble avoir davantage consolidé des convictions déjà formées qu'il ne les a transformées. L'intérêt des données secondaires est clairement affirmé cependant, cette adhésion reste fortement conditionnée à un cadre protecteur et centré sur l'utilité pour les patients.

Au terme des échanges, un **consensus prudent** se dégage en faveur de la recherche des données secondaires en génétique : il repose sur un équilibre entre bénéfices médicaux et garanties éthiques, juridiques et sociales solides.

³ Une analyse détaillée du sondage est disponible en annexe.

Conclusion

Les échanges de ce débat mettent en évidence un consensus sur l'utilité de la recherche active de données secondaires actionnables, à condition qu'elle soit accompagnée d'un cadre législatif clair, de garanties éthiques solides et de ressources suffisantes. Des tensions subsistent concernant l'impact psychologique et la gestion des données en contexte pédiatrique, soulignant la nécessité d'une approche prudente et progressive.

Ce débat illustre la complexité éthique de la génétique moderne, où progrès médical, autonomie individuelle et responsabilité collective doivent être conciliés dans un système de santé sous tension.

Recommandations

1. Faire évoluer le cadre législatif en autorisant la recherche active de données secondaires sous réserve d'un dispositif d'accompagnement pluridisciplinaire (consultations de génétique, soutien psychologique, accompagnement social) et d'un accès aux soins de spécialité. Toute politique publique en matière de génomique doit intégrer, dès sa conception, les ressources nécessaires.
2. Élaborer une liste nationale de gènes qui repose sur des critères d'actionnabilité (traitement, surveillance préventive, conseil génétique), co-construite par un consortium pluridisciplinaire, en s'inspirant des listes internationales existantes. Cette liste doit être régulièrement réévaluée en fonction des avancées thérapeutiques et scientifiques.
3. Adopter une approche différenciée pour les mineurs : Ne pas rendre de prédispositions à des pathologies se déclarant à l'âge adulte aux mineurs et expérimenter un système de notification à la majorité (18 ans) permettant de conserver dans le dossier médical partagé les données sans bénéfice médical immédiat, afin qu'ils puissent exercer pleinement leur droit à décider.
4. Garantir la souveraineté et la sécurité des données génétiques, en assurant leur hébergement sur des serveurs soumis à la juridiction nationale ou européenne, et en adoptant les standards de protection les plus élevés face aux évolutions technologiques.
5. Renforcer la formation des médecins à l'annonce des résultats génétiques, avec une approche personnalisée et graduée selon le profil psychologique et la situation familiale du patient. Instaurer un protocole d'annonce en plusieurs temps pour les informations lourdes de conséquences.
6. Rendre obligatoire la formation des médecins non généticiens prescrivant des analyses génomiques, en intégrant notamment les enjeux du consentement éclairé, de l'accompagnement psychologique et de la gestion des données additionnelles.

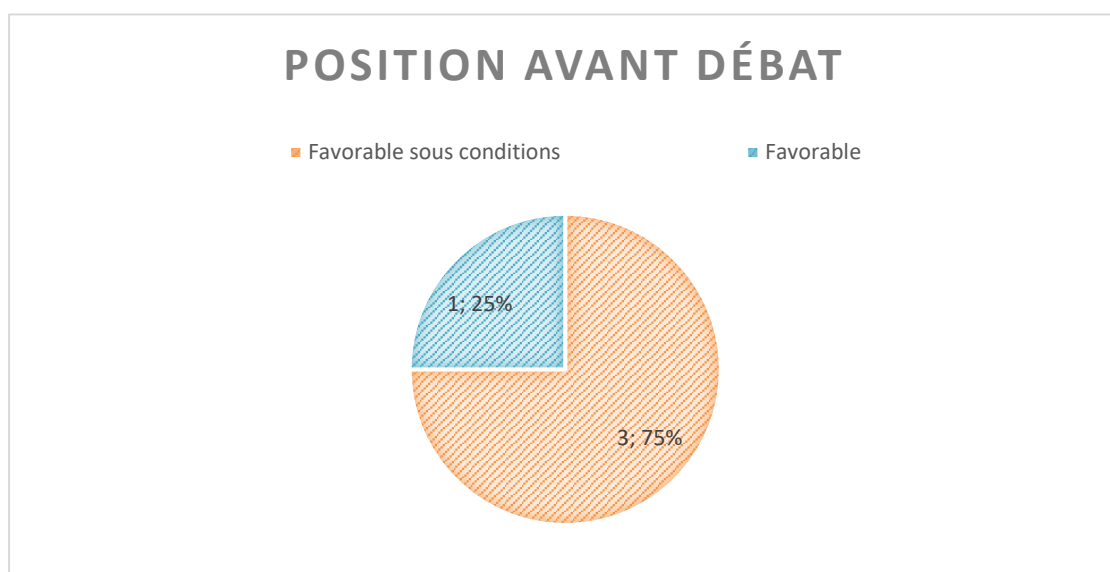
1. Analyse détaillée du sondage

Les 4 participants ont répondu au sondage.

AVANT DÉBAT

Les participants à ce débat ont, pour moitié, des connaissances approfondies à propos des données secondaires en génétique, et pour l'autre moitié, des notions plus générales.

Ils se montrent **quasi unanimement favorables sous conditions au rendu de données secondaires**.

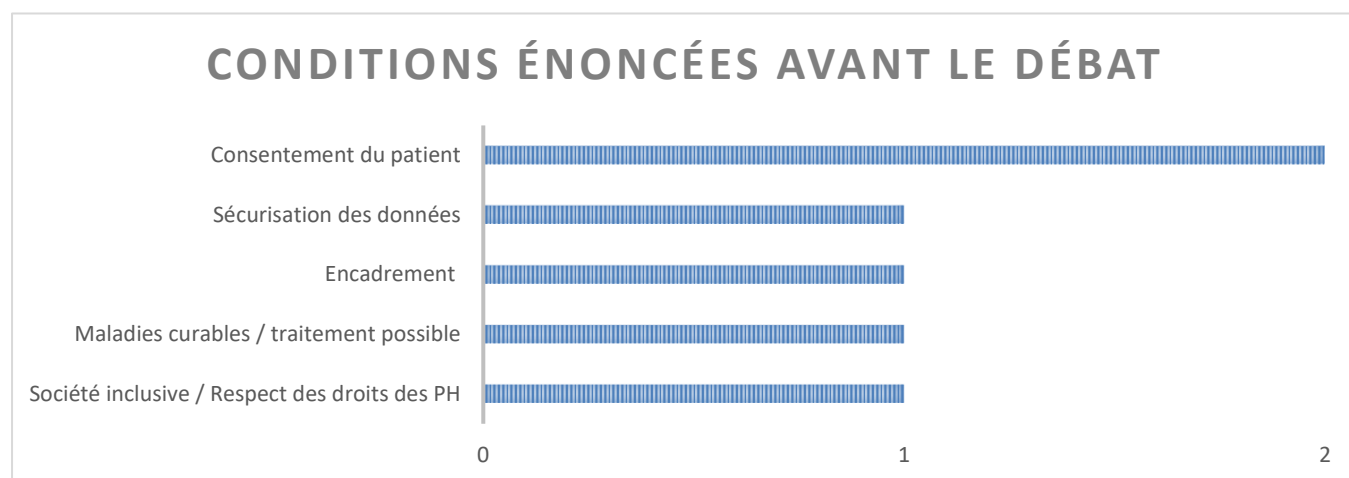


- 3 participants expriment y être favorables sous certaines conditions ;
- 1 participant se montre strictement favorable.

La tendance est donc, en amont des échanges, très largement en faveur du rendu de données secondaires, sous réserve d'un encadrement.

Les conditions

Plusieurs conditions, exprimées de façon libre au sein du questionnaire, sont énoncées avant les échanges.



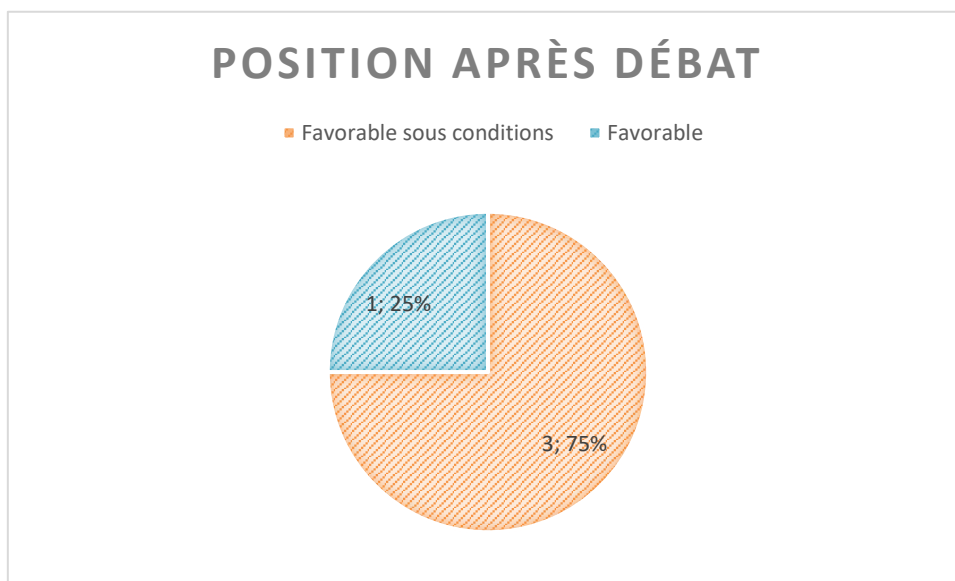
Une condition semble essentielle pour les participants : **solliciter et respecter le consentement du patient.**

D'autres conditions sont citées plus à la marge :

- Sécuriser les données ;
- Encadrer les pratiques ;
- Ne rechercher que des variations dans des gènes prédisposant à des pathologies curables et/ou actionnables ;
- Avoir une société inclusive qui respecte les droits fondamentaux des personnes en situation de handicap.

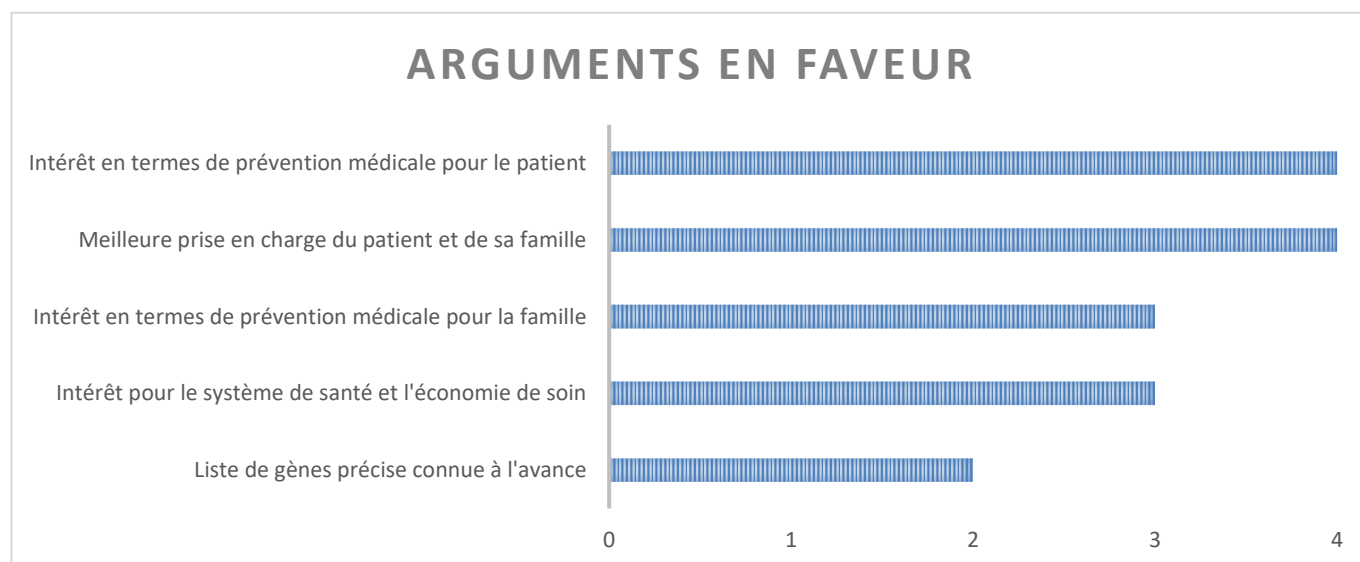
APRÈS DÉBAT

À l'issue des échanges, les **positions sont inchangées**.



- 3 participants expriment être favorables à la recherche de données secondaires sous certaines conditions ;
- 1 participant expriment y être strictement favorable.

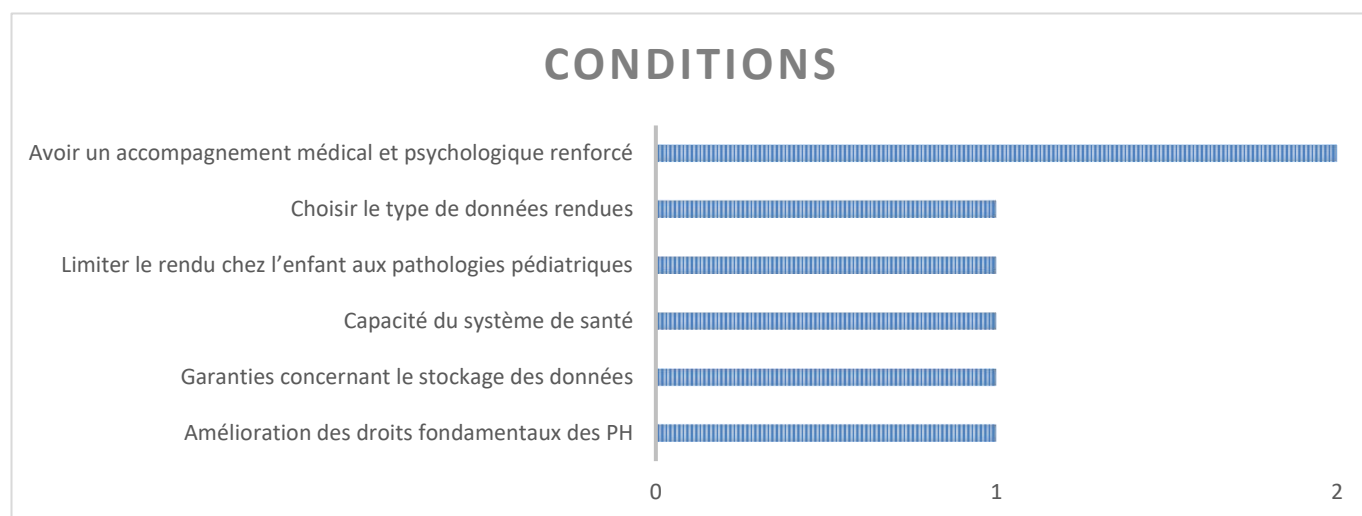
Les arguments en faveur



Les arguments des participants, qu'ils soient favorables sous conditions ou strictement favorables, reposent principalement sur l'intérêt des données secondaires en termes de **prévention médicale** et de **prise en charge** pour le patient et sa famille. L'**intérêt pour le système de santé** est également largement souligné.

Les conditions qui apparaissent indispensables

Pour les 3 participants à ce débat favorables sous conditions, une modalité semble indispensable pour autoriser l'accès aux données secondaires : **disposer d'un temps d'accompagnement médical et psychologique renforcé avant et après le rendu.**



→ D'autres conditions, notées pour partie de façon libre, sont évoquées plus à la marge :

- Disposer de garanties concernant le stockage des données ;
- Avoir un système de santé en capacité d'assurer un soin de qualité ;
- Améliorer les droits et l'inclusion des personnes en situation de handicap ;
- Limiter le rendu chez l'enfant aux pathologies pédiatriques ;
- Avoir la possibilité de choisir le type de données rendues au sein de la liste.

L'ensemble de ces éléments indiquent un souci des participants pour l'encadrement de la recherche des données secondaires et le respect des droits des individus.

Les commentaires libres

1 participant a souhaité apporter des précisions quant à sa position en soulignant la nécessité de limiter la liste aux gènes prédisposant aux maladies actionnables/traitables et la faire évoluer au fur et à mesure des avancées scientifiques.

ANALYSE AVANT/APRÈS DÉBAT

Position avant débat / Position après débat	Favorable	Favorable sous conditions	Total
Favorable	1	0	1
Favorable sous conditions	0	3	3
Total	1	3	4

Lecture : Lignes (position avant le débat) / Colonnes (position après le débat). **3** participants favorables sous conditions à l'accès aux données secondaires avant le débat le restent.

Évolution des positions avant/après le débat



L'ensemble des données met en évidence une adhésion stable et nuancée à la recherche de données secondaires.

Il n'y a aucune évolution des positions, ce qui suggère que le débat a davantage consolidé des convictions déjà formées qu'il ne les a transformées. L'intérêt perçu des données secondaires est clairement affirmé, cependant, cette adhésion reste fortement conditionnée à un cadre protecteur et centré sur l'utilité pour les patients.

Ainsi, un **consensus prudent** se dégage en faveur de la recherche des données secondaires en génétique : il repose sur un équilibre entre bénéfices médicaux et garanties éthiques, juridiques et sociales solides.



SONDAGE AVANT LE DÉBAT (1 minute)

Q1. Quel est votre niveau de connaissance concernant les données secondaires en génétique :

- ☐ Aucun
- ☐ Notions générales
- ☐ Connaissances approfondies

Q2. En l'état actuel de vos réflexions, quelle est votre position concernant la possibilité d'autoriser, lors d'un examen génétique, l'accès aux données secondaires :

- ☐ Défavorable
- ☐ Favorable sous certaines conditions, précisez :

.....

.....

.....

- ☐ Favorable
- ☐ Ne se prononce pas

SONDAGE APRÈS LE DÉBAT (2-3 minutes)

Q1. Après ce temps d'échanges, quelle est votre position concernant la possibilité d'autoriser, lors d'un examen génétique, l'accès aux données secondaires :

- ☐ Défavorable (→ répondre à la Q1.1 ci-dessous)
- ☐ Favorable sous certaines conditions (→ répondre à la Q1.2 page 3)
- ☐ Favorable (→ répondre à la Q1.3 page 4)
- ☐ Ne se prononce pas (→ répondre à la Q1.4 page 4)

X VOUS ÊTES DÉFAVORABLE

Q1.1 Quels sont les arguments pour lesquels vous êtes défavorable à l'autorisation du rendu des données secondaires ? (cochez au maximum 2 arguments principaux)

- ☐ Inégalité d'accès à ces données (*réservées aux patients réalisant un examen génétique*)
- ☐ Risque d'engorgement du système de santé
- ☐ Balance bénéfice/risque à long terme insuffisamment étayée scientifiquement
- ☐ Incertitude liée aux implications des données rendues
- ☐ Crainte de conséquences psychologiques pour les patients (et/ou leurs familles)
- ☐ Autre, précisez :

.....
.....
.....

+ / – VOUS ÊTES FAVORABLE SOUS CERTAINES CONDITIONS

Q1.2 a/ Quels sont les arguments pour lesquels vous êtes favorable à l'autorisation du rendu des données secondaires ? (cochez au maximum 2 arguments principaux)

- ☐ Intérêt en termes de prévention médicale pour le patient
- ☐ Intérêt en termes de prévention médicale pour la famille
- ☐ Permet une meilleure prise en charge du patient et de sa famille
- ☐ Intérêt pour le système de santé et l'économie de soin
- ☐ Variations recherchées dans une liste de gènes précise connue à l'avance (*plus encadrées que les données incidentes*)
- ☐ Autre, précisez :
.....
.....
.....

Q1.2 b/ Quelles conditions vous semblent indispensables ?

- ☐ Limiter le rendu chez l'enfant aux pathologies pédiatriques
- ☐ Disposer d'un temps d'accompagnement médical et psychologique renforcé avant et après le rendu
- ☐ Donner au patient la possibilité de choisir le type de données rendues au sein de la liste établie
- ☐ Autre, précisez :
.....
.....
.....

☒ **VOUS ÊTES FAVORABLE**

Q1.3 Quels sont les arguments pour lesquels vous êtes favorable à l'autorisation du rendu des données secondaires ? (cochez au maximum 2 arguments principaux)

- ☐ Intérêt en termes de prévention médicale pour le patient
- ☐ Intérêt en termes de prévention médicale pour la famille
- ☐ Permet une meilleure prise en charge du patient et de sa famille
- ☐ Intérêt pour le système de santé et l'économie de soin
- ☐ Variations recherchées dans une liste de gènes précise connue à l'avance (*plus encadrées que les données incidentes*)
- ☐ Autre, précisez :

.....
.....
.....

 **VOUS NE VOUS PRONONCEZ PAS**

Q1.4 Vous ne vous êtes pas positionné car :

- ☐ Il vous manque certaines données pour forger votre opinion
- ☐ Il vous manque du temps de réflexion pour forger votre opinion
- ☐ Vous accordez du crédit à plusieurs positions sans parvenir à arrêter votre choix
- ☐ Autre, précisez :

.....
.....
.....

 **COMMENTAIRES LIBRES**

Q2. Souhaitez-vous nous faire part d'autres éléments ?

.....
.....
.....
.....
.....
.....

MERCI DE VOTRE PARTICIPATION !