

# Quelles préférences et attentes du Séquençage à Haut Débit ?

## Étude SEQUAPRE



- (1) Centre d'Investigation Clinique – Inserm 1431 – CHRU Besançon
- (2) FHU TRANSLAD – CHU Dijon
- (3) LEDI - UMR6307 CNRS - U1200 Inserm – UBFC
- (4) Centre de Référence – Anomalies du Développement CHU Lyon
- (5) Centre de Référence Anomalies du Développement CHU Dijon
- (6) Centre Georges Chevrier – UMR 7366 – UBFC
- (7) Alliance Maladies Rares – Paris.
- (8) LASA, UBFC

A Pélissier <sup>(2)(3)</sup>, A Chassagne<sup>(1)(2)(8)</sup>, C Peyron<sup>(2) (3)</sup>, **F Houdayer** <sup>(4)</sup>, D Salvy <sup>(3)</sup>, S. Kidri <sup>(3)</sup>, **O Putois** <sup>(2)</sup>, C Thauvin-Robinet <sup>(2) (5)</sup>, A Masurel <sup>(2) (5)</sup>, N Jean <sup>(2) (5)</sup>, D Lehalle <sup>(5)</sup>, J Thevenon <sup>(2) (5)</sup>, JB Riviere <sup>(2)</sup>, L Joly <sup>(5)</sup>, E Gautier <sup>(2)</sup>, P Ancet <sup>(6)</sup>, AS Lapointe <sup>(7)</sup>, P Morin <sup>(7)</sup>, P Edery <sup>(4)</sup>, M Rossi <sup>(4)</sup>, D Sanlaville <sup>(4)</sup>, S Bejean\*\* <sup>(2) (3)</sup>, E Cretin\*\* <sup>(1) (2)</sup>, L Faivre\*\* <sup>(2) (5)</sup>

# Contexte et questions



## Celle de l'anticipation

Les préférences ?

Les attentes ?

Bénéfices/risques

## Celle du choix en situation

Accepter ou pas le test ?

Consentement éclairé, informations

Accéder à quels résultats ?

## Celle du vécu de l'annonce des résultats

Que dire ? Comment dire ?

Quand le dire ?

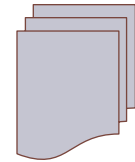
Pour quels motifs ?

# Objectifs de l'étude SEQUAPRE

## En amont du SHD

Estimer les **préférences** des familles des patients atteints d'AD/DI vis-à-vis de la diffusion des résultats du SHD à visée diagnostique (méthode des choix discrets).

1/volet  
quantitatif



## En aval du SHD

Décrire, analyser et comprendre **les vécus, attentes et réactions** des familles et des généticiens vis-à-vis de l'annonce des résultats (méthode par entretiens).

2/volet  
qualitatif



# Volet quantitatif



Qui sont nos répondants ?

Discussion des résultats

# Qui sont nos 519 répondants ?

- 157 couples de parents dans l'échantillon – 65 % des répondants sont des mères
- Age moyen du répondant : 37 ans                      Age moyen du patient : 7 ans
- Ressources mensuelles moyennes : 21 % : <1500€ / 32 % : [1500€ - 2500€[ / 26 % : [2500€ - 3500€[ / 17 % : [3500€ - 5000[ / 4 % : >5000€.
- Diplôme : 7 % sans / 30 % CAP-BEP / 22 % Bac / 30 % Bac+2 ou+3 / 11 % Bac+5 ou plus
- **Grossesse en cours ou projet d'enfant** : 20 %
- **Connaissances en génétique** : Très faibles : 31 %, Faibles : 34 %, Moyennes : 26 %, Bonnes : 7 %, Très bonnes : 2 %
- **Nombre de tests** : 50 % des répondants ont déjà effectué entre 1 et 3 tests

# Résultats : Préférences moyennes

## Préférences

- ✓ Obtenir des informations exhaustives (y compris résultats incertains et non sollicités)
- ✓ Réanalyse des données automatique et à ma demande
- ✓ Prise de décision du médecin généticien
- ✓ 2 attributs non significatifs : **accompagnement et coût**



# Volet qualitatif



**Design de l'étude  
qualitative et échantillon**

**Les attentes**

**Les vécus**



## Phase en aval du SHD

Analyse des représentations  
(attentes et réactions)  
Volet qualitatif – Passation  
d'entretiens

Patients après résultats d'un  
SHD d'exome pour pathologie  
avec AD



10

Diagnostic  
posés suite  
au SHD

Avec 1 fortuit



7

Anomalies  
détectées  
mais pas de  
diagnostic



13

Aucun  
élément  
nouveau mis  
en évidence



11

généralistes  
interrogés

30 situations

68 entretiens (57 parents – 11 médecins)

14 garçons, 16 filles

Moy d'âge = 8 ans



# Attentes du SHD

## 1. Avoir un nom

### 1. Trouver des réponses

trouver l'**origine**, donner du **sens**

### 2. Identifier pour améliorer la PEC

### 2. Anticiper et se projeter dans l'avenir

### 2. Connaitre l'évolution de la maladie

### 2. Conseil génétique (Evaluer le risque de récurrence – projet d'enfant – fratrie)

### 3. Rendre service aux autres/à la science

### 3. Expliquer aux autres

#### Ambivalence :

Espoir de résultat et craintes

Donner du sens à la clinique  
Éliminer d'autres diagnostics

### 1. Comprendre

Avoir un nom de maladie

### 2. Maîtriser

Anticiper l'avenir incertain

### 3. Sortir de l'isolement / MR Réparation

**Variation des attentes** (âge des enfants, gravité des symptômes, désir d'enfant)

**Le résultat compte, peu importe le moyen**

# Le SHD répond aux attentes qu'on lui prête

Fonction « d'aiguillage »

Fonction de « nomination »

Fonction de « réparation »

Fonction de « soulagement » et ambivalence

« C'est juste le début ... »

Une étape dans le parcours de l'enfant / famille

Pas une fin en soi



# Le SHD ne répond pas aux attentes (résultat négatif)



**Attentes et espoirs déçus : déception, colère**

« Retour à la case départ »

**Réassurance pour les plus ambivalents**

« Tout va bien, ce n'est pas connu »

# Le SHD ne répond pas aux attentes (résultats incertains)



**Attitudes similaires : Ambivalence**

**Soulagement**

**Déception**

**Mais, comme les médecins,  
« ils ne lâchent pas l'affaire » !**

**« On n'a jamais été aussi près du but »**

# Conclusion

**Des éléments directement mobilisables par les équipes des centres de références anomalies du développement et des syndromes malformatifs**

Mieux comprendre les préférences des patients / de leurs familles vis-à-vis du SHD,

Mieux connaître le point de vue et le ressenti des familles avant et après l'examen,

Identifier les difficultés et les points positifs de la prise en charge.

-> Aborder le consentement éclairé dans les meilleures conditions possibles

-> Notion de consentement dynamique, ré-évaluable au fil du temps : Attentes hétérogènes selon situations et variables dans le temps

**Des éléments mobilisables au-delà**

Recommandations: enjeux et limites du SHD

Réflexions sur les moyens d'information, le suivi des familles

