

AOR "Assistance médicale à la procréation, Médecine Fœtale et Diagnostic génétique"

Résumés et résultats

2006 - 2025

Cliquer sur les titres pour accéder au détail des projets

Nom et institution	Titre	Année AOR
BATEMAN Simone - CERSES - UMR8137 -PARIS 5	Cancers héréditaires et procréation. La place de l'histoire et des préférences familiales dans la décision de recourir au DPN ou au DPI	2007
JULIAN-REYNIER Claire - INSERM UMR379 - MARSEILLE	Attitudes envers diagnostic prénatal et pré-implantatoire dans les familles ayant une prédisposition génétique au cancer du sein et/ou de l'ovaire (gènes BRCA1/2)	2007
VASSY Carine - UMR 723 CRESPIRIS - EHESS - Paris 13	Dépistage prénatal de la trisomie 21 : enjeux éthiques de la communication entre les femmes enceintes et les professionnels	2007
LAINE Agnès - ALLT Etude et recherche	Les choix des personnes et couples à risque face aux tests génétiques et à l'intervention sur le vivant : le cas de la drépanocytose	2009
VILLE Isabelle - Paul-Brousse -APHP	Du test prénatal à l'expérience du handicap : les mécanismes de la traduction en France, au Pays-Bas et au Brésil	2009
SERRE Jean-Louis - Université de Versailles	Distribution de la consanguinité dans les communautés libanaises	2011
JOUANNIC Jean-Marie - APHP	Etude DACCI : Devenir des enfants après diagnostic prénatal d'agénésie isolée du corps calleux	2012
DE MONTGOLFIER Sandrine - IRIS	Information de la parentèle en génétique : enjeux et mise en œuvre de cas de maladie génétique à caractère familial	2013
BOURGAIN Catherine - INSERM U988, Villejuif	La routinisation de la génétique en médecine préventive: Analyse de la diffusion des tests pour les thrombophilies non rares	2016
DURR Alexandra - ICM CNRS UMR7225 La pitié - Paris	L'information à la parentèle dans les maladies dominantes neurogénétiques et neuromusculaires. Le DPN/DPI sont-ils un enjeu dans l'information à la parentèle ? (RISQUINFO)	2017
PASQUIER Laurent - CHU de Rennes	Examen des caractéristiques génétiques d'une personne: identification et optimisation des organisations dans deux spécialités médicales	2017
DEBARGE Véronique - Clinique obstétrique - Lille	Impact psychologique du diagnostic anténatal chez les parents d'enfants opérés d'une atrésie	2018

Nom et institution	Titre	Année AOR
HERON Delphine - Génétique Clinique - Pitié Salpêtrière -APHP	Processus décisionnels des couples confrontés au diagnostic prénatal d'une agénésie du corps calleux	2018
NOIVILLE Christine - Institut des sciences juridiques UMR 8103 - La Sorbonne	Quel avenir pour le dépistage prénatal non-invasif en France? Analyse des normes et des pratiques médicales françaises au prisme du modèle belge	2019
LE COZ Pierre - ADÈS UMR7268 Marseille	Chirurgie in utero des myéloméningocèles fœtales : mécanismes de la prise de décision et impact psychologique d'une thérapie fœtale (PRIUM Psy)	2020

Cancers héréditaires et procréation. La place de l'histoire et des préférences familiales dans la décision de recourir au DPN ou au DPI

BATEMAN Simone - Centre de recherches Sens, Ethique et Société CERSES - UMR8137 -PARIS 5

[Retour tableau](#)

Résumé

Lorsqu'un individu apprend qu'il porte une version mutée d'un gène qui le prédispose à un cancer, la question qu'il pourrait d'abord se poser, s'il est encore en âge de procréer, serait celle de savoir s'il souhaite procréer, compte tenu du risque de transmettre sa prédisposition à ses descendants. Se pose alors la question du recours à différentes solutions, dont les techniques de DPN et DPI. Dans ce contexte, les dispositions juridiques relatives à ces techniques posent comme condition d'accès à celles-ci qu'il y ait une forte probabilité de transmettre à l'enfant une « affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic ». Cette disposition juridique peut se traduire en termes pratiques sous la forme de trois critères « objectifs » définissant cette gravité - à savoir, l'âge précoce d'apparition de la maladie, la probabilité élevée de développer la maladie, et l'absence de mesures de prévention ou de traitements. Ces critères permettent aux médecins de décider pour un grand nombre de maladies s'ils peuvent ou non proposer à leurs patients le recours à ces techniques ; mais ces critères sont mis en question dans le cas de certaines prédispositions à des cancers héréditaires. En effet, la notion de « particulière gravité » est appréciée de manière subjective par ceux qui sont confrontés à l'expérience de la maladie, mais aussi par les médecins eux-mêmes. Cette recherche vise à identifier les normes en jeu dans la décision que prennent ou que prendraient des individus qui se savent porteurs d'une prédisposition à un cancer, lorsqu'ils envisagent de procréer et éventuellement de recourir à un DPI ou à un DPN. Parmi ces normes, nous accorderons une attention particulière aux préférences familiales définies comme ce qu'on estime devoir à ses apparentés et à ses proches d'un point de vue éthique, et à la manière dont ces préférences sont influencées par l'histoire familiale. Notre projet porte notamment sur des indications problématiques d'un point de vue éthique, telles que des cancers héréditaires dont la révélation est tardive, la pénétrance incomplète, et qui font l'objet de mesures de surveillance et de prévention ou de traitements curatifs. Nous pourrions ainsi comparer ces normes à celles qui sont énoncées dans les recommandations de bioéthique. Nous chercherons à répertorier les principes mobilisés dans les recommandations bioéthiques en matière de DPN et de DPI. Nous mènerons une enquête qualitative exploratoire au moyen d'entretiens semi-directifs auprès d'individus qui savent qu'ils peuvent transmettre soit un gène prédisposant à la maladie de von Hippel Lindau, soit un gène prédisposant aux cancers du sein et des ovaires dits héréditaires, ou enfin un gène de prédisposition au rétinoblastome. Enfin, nous réaliserons des entretiens avec les équipes médicales qui prennent en charge ces patients, pour mieux comprendre leur propre perception de la gravité de ces maladies et la comparer avec celle des patients. Nous espérons obtenir ainsi des données empiriques qui donnent une plus grande consistance au raisonnement et aux normes mobilisées par des individus à risque de transmettre un gène de prédisposition à un cancer lorsqu'ils envisagent de procréer. Ces normes spécifiquement familiales pourraient éclairer autrement le problème de ce qui est acceptable en matière de sélection d'embryons et de fœtus, et contribuer à renouveler les termes de ce débat.

Résultats

Dekeuwer, Catherine, et Simone Bateman. 2013. « Much More than a Gene: Hereditary Breast and Ovarian Cancer, Reproductive Choices and Family Life ». *Medicine, Health Care and Philosophy* 16 (2): 231-44.

Attitudes envers diagnostic prénatal et pré-implantatoire dans les familles ayant une prédisposition génétique au cancer du sein et/ou de l'ovaire (gènes BRCA1/2)

JULIAN-REYNIER Claire - INSERM UMR 379 - Institut Paoli-Calmette - MARSEILLE

[Retour tableau](#)

Résumé

Les prédispositions génétiques au cancer constituent des indications potentielles de diagnostic prénatal et de diagnostic pré-implantatoire pour lesquelles existe à l'heure actuelle au niveau international un débat législatif, économique, social et éthique. Objectif général : mesurer de manière descriptive les attitudes et les intentions théoriques envers le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire de personnes prédisposées génétiquement à un cancer du sein et/ou de l'ovaire et pouvant de par leur âge avoir un projet familial personnel. Il consiste par ailleurs à estimer leurs critères de décision de recourir à de tels diagnostics et le degré d'implication souhaité dans le contexte d'un projet reproductif ainsi que leur recherche d'information et leurs attentes envers la prise en charge médicale. Cette description sera réalisée par l'intermédiaire de scénarios hypothétiques afin de ne pas suggérer la possibilité de ces interventions dans un contexte national d'autorisation incertain. Méthodologie : A partir de la cohorte nationale Française GENEPSO, mise en place par le Groupe Génétique et Cancer de la FNCLCC et coordonnée par le Dr C Noguès, regroupant plus de 1200 personnes appartenant à des familles ayant une prédisposition génétique au cancer du sein et/ou de l'ovaire (BRCA1/2), nous réaliserons une enquête transversale par courrier et par autoquestionnaires auprès des 411 femmes de moins de 40 ans et des 73 hommes de moins de 50 ans ayant une prédisposition génétique (mutation BRCA1/2). Un groupe de 171 femmes non mutées (<=40 ans) appartenant à ces familles sera aussi étudié et comparé au groupe des femmes ayant une mutation. Les résultats de cette étude quantitative permettront d'estimer l'acceptabilité et la demande théoriques de diagnostic prénatal et de diagnostic pré-implantatoire du point de vue des couples à risque dans le contexte des prédispositions génétiques aux cancers pour lesquelles la question de la curabilité de la pathologie, peut poser actuellement la question de la légitimité médicale des indications.

Résultats

Julian-Reynier, Claire, Roxane Fabre, Isabelle Coupier, Dominique Stoppa-Lyonnet, Christine Lasset, Olivier Caron, Emmanuelle Mouret-Fourme, et al. 2012. « BRCA1/2 carriers: their childbearing plans and theoretical intentions about having preimplantation genetic diagnosis and prenatal diagnosis ». *Genetics in Medicine* 14 (5): 527-34.

[Retour tableau](#)

Dépistage prénatal de la trisomie 21 : enjeux éthiques de la communication entre les femmes enceintes et les professionnels

VASSY Carine - UMR 723 CRESP/IRIS Institut de Recherche Interdisciplinaire sur les enjeux Sociaux INSERM - EHESS - Université Paris 13

[Retour tableau](#)

Résumé

Objectifs : Le but de ce projet est d'analyser les échanges d'information sur le dépistage prénatal entre les femmes enceintes et les professionnels de la santé pendant les consultations hospitalières en France. Les données recueillies devraient permettre de clarifier le débat éthique sur la difficulté pour les femmes enceintes de donner un consentement éclairé aux examens de dépistage de la trisomie 21.

Résultats attendus : Ce projet devrait permettre d'identifier trois types de facteurs qui influencent la qualité des informations échangées entre les femmes enceintes et professionnels de la santé : attitude des femmes enceintes, attitude des praticiens, politique du service d'obstétrique. La recherche devrait pouvoir déboucher sur des suggestions pour améliorer la communication entre femmes enceintes et professionnels de la santé. **Méthodologie :** L'enquête se déroulera dans trois sites, deux en région parisienne et un en province. Les responsables des services d'obstétrique de l'hôpital de Poissy et de l'hôpital Saint-Antoine (Paris) ont déjà donné leur accord de principe pour la réalisation de cette étude. La méthodologie utilisée est qualitative. Il s'agit de la technique de l'observation non participante, fréquemment utilisée en sociologie (Péretz, 1998 ; Baud et Weber, 2003). L'objectif est de faire accepter la présence de l'observateur aux personnes enquêtées et de recueillir des données en introduisant le moins de perturbation possible par rapport à la situation habituelle sans observateur. Dans un premier temps, nous avons l'intention d'observer une dizaine de consultations avec des professionnels de la santé intéressés par notre démarche et des femmes enceintes acceptant notre présence. Cette étape permettra d'avoir des données préliminaires et de voir si des documents écrits sont utilisés en complément des informations orales. Dans un second temps, la recherche consiste à enregistrer des consultations avec un magnétophone, sans aucune présence de chercheur. Ce dispositif est plus facilement acceptable par les femmes enceintes et les professionnels car il est discret. Il permet d'analyser ensuite plus rigoureusement les informations échangées. Il permet d'éviter les éventuelles perturbations induites par la présence d'un observateur. Nous avons l'intention d'enregistrer ainsi une vingtaine de consultations par site. Ce dispositif a déjà été utilisé par des sociologues britanniques qui étudient les informations échangées sur le dépistage lors des consultations d'obstétrique (Marteau, 1992 ; Pilnick, 2004). L'analyse des enregistrements permettra de mettre en évidence des variations d'un professionnel à l'autre, et d'une femme enceinte à l'autre, sur un même site. Puis nous procéderons à une analyse comparative entre les trois sites.

Résultats

Champenois-Rousseau, Bénédicte, et Carine Vassy. 2012. « Les échographistes face au dépistage prénatal de la trisomie 21. Le difficile arbitrage entre excellence professionnelle et éthique du consentement ». Sciences sociales et santé Vol. 30 (4): 39-63.

Vassy, Carine, Sophia Rosman, et Bénédicte Rousseau. 2014. « From Policy Making to Service Use. Down's Syndrome Antenatal Screening in England, France and the Netherlands ». Social Science & Medicine 106 (avril): 67-74.

[Retour tableau](#)

Les choix des personnes et couples à risque face aux tests génétiques et à l'intervention sur le vivant : le cas de la drépanocytose

LAINE Agnès - ALLT Etude et recherche

[Retour tableau](#)

Résumé

La prévalence élevée de la drépanocytose, la souffrance des malades et le coût de la prise en charge ont motivé le développement d'une offre de prévention par le dépistage néonatal de la drépanocytose par lequel on dépiste les atteints et les hétérozygotes, le dépistage en population générale des adultes hétérozygotes et sur le dépistage prénatal (DPN) suivi (ou non) d'IMG. Le diagnostic préimplantatoire (DPI) est une alternative au DPN encore peu utilisée. Le constat est celui d'une adhésion très modérée des personnes à l'offre de prévention. Aussi le projet propose une étude des implications des techniques de dépistage et d'intervention sur le vivant pour les personnes à risque en France : la population concernée est originaire pour 1/3 des Antilles et pour près des 2/3 d'Afrique, ce qui motive une étude centrée sur cette pathologie et sur ces populations dont le parcours pose la question de la prise en compte des différences socioculturelles dans les dispositifs de prévention.

Ce programme comporte deux axes :

1) Une étude rétrospective des dépistages d'adultes hétérozygotes effectués au centre d'information et de dépistage de la drépanocytose (CIDD), inauguré fin 2006. L'objectif est de mesurer les conséquences personnelles, sociales et familiales de ces dépistages, ainsi que leur efficacité. Cette partie du programme reposera sur des entretiens.

2) Une étude des implications du DPN, de l'interruption de grossesse voire du diagnostic préimplantatoire pour les couples à risque, reposant d'une part sur l'observation du conseil génétique et d'autre part sur l'analyse d'entretiens réalisés auprès de couples postérieurement à une naissance ou à une IMG consécutive à un conseil génétique. Nous étudierons notamment l'influence des représentations de la conception, de l'hérédité et de la filiation inscrites au cœur des religions africaines dans l'attitude des personnes concernées. Nous étudierons aussi les cheminements et les interactions sociales avec lesquels les couples construisent leur décision.

Cette étude sera faite sur 3 sites relevant des deux centres de référence français de la drépanocytose, Henri-Mondor, Robert-Debré et le Centre Guy Mérault de la Guadeloupe.

Les disciplines mobilisées : l'histoire, l'anthropologie, l'éthique et la psychologie en relation avec les disciplines médicales impliquées dans la prise en charge des couples à risque, devraient permettre de proposer des éclairages sur les liens entre société et prévention des naissances pathologiques ainsi que, le cas échéant, des aménagements aux fins d'optimiser la prévention dans le respect des conceptions religieuses et éthiques des personnes.

Résultats

Lainé, A., J. Bardakdjian, F. Prunelle, F. E. Maroja, S. Quélet, R. Girot, et A. Niakaté. 2015. « L'impact du dépistage du trait drépanocytaire en population. Une étude rétrospective au Centre d'information et de dépistage de la drépanocytose (Paris) ». *Revue d'Epidémiologie et de Santé Publique* 63 (2): 77-84.

Du test prénatal à l'expérience du handicap : les mécanismes de la traduction en France, au Pays-Bas et au Brésil

VILLE Isabelle - INSERM ADR Paris 11, hôpital Paul Brousse

[Retour tableau](#)

Résumé

Dans une perspective sociologique, le projet vise à étudier les mécanismes de la traduction à l'œuvre dans la pratique du diagnostic prénatal (DPN) qui, à partir du résultat d'un test ou d'une image échographique aboutissent à l'anticipation de l'expérience d'un handicap. Il s'agit, en quelque sorte, de compléter les travaux existants en y introduisant une dimension importante et souvent négligée que sont les significations du handicap. En effet, la question du handicap a fait l'objet, au cours des trente dernières années, de nombreux débats qui ont largement nourri les politiques nationales et internationales et ont contribué à transformer l'expérience quotidienne de la vie avec des déficiences. Et puisque les pratiques du DPN sont, pour une part, destinées à prévenir les handicaps, il apparaît essentiel d'analyser les différentes acceptations qui sont produites et qui circulent dans l'espace défini par ces pratiques.

La démarche suppose de rassembler des expertises dans le domaine du handicap et des pratiques du suivi des grossesses ainsi que dans les méthodes d'investigation du travail médical « en actes », expertises réunies dans l'équipe de recherche. Les mécanismes de la traduction sont complexes et sont médiés par différents acteurs (professionnels, parents...) et différents dispositifs (outils techniques, règles d'organisation des services, cadres législatifs...). La comparaison des mêmes pratiques en France, aux Pays-Bas et au Brésil permet de faire varier les contextes législatifs et réglementaires, très différents dans ces trois pays.

La recherche s'appuiera sur une méthodologie qualitative (observations ethnographiques et entretiens auprès des femmes et des professionnels). En suivant une série de 10 situations dans chaque pays, depuis l'admission dans le centre de DPN pour anomalie non létale suspectée ou diagnostiquée, jusqu'à l'issue de la grossesse, il s'agira d'étudier finement, à partir des assemblages entre acteurs et dispositifs, les différentes significations du handicap qui sont produites, la façon dont elles circulent et sont partagées ou, au contraire, controversées. L'analyse des données s'appuiera sur l'approche de la Grounded Theory.

Cet intérêt pour la production et la circulation des significations du handicap dans l'espace de travail quotidien du suivi des grossesses, à travers l'analyse des associations entre professionnels, femmes et couples, objets techniques et dispositifs de régulations locaux et nationaux, devrait permettre de dépasser le dualisme entre une analyse pragmatique et locale des actions, centrée sur les pratiques professionnelles, et une analyse éthique, davantage préoccupée par les questions morales universelles et les grands choix de société.

Résultats

Mirlesse, Veronique, Frederique Perrotte, François Kieffer, et Isabelle Ville. 2011. « Women's Experience of Termination of Pregnancy for Fetal Anomaly: Effects of Socio-Political Evolutions in France ». *Prenatal Diagnosis* 31 (11): 1021-28.

Mirlesse, Véronique, et Isabelle Ville. 2013. « The uses of ultrasonography in relation to foetal malformations in Rio de Janeiro, Brazil ». *Social Science & Medicine* 87 (juin): 168-75.

Appel d'Offres

« AMP, diagnostic prénatal et diagnostic génétique »

Du test prénatal à l'expérience du handicap:
Les mécanismes de la traduction en France, aux Pays-Bas et au Brésil
V. Mirlesse - I. Ville - S. Rosman
Cermes 3 . Villejuif

Objectif et Méthode:

Dans une perspective sociologique, ce projet vise une analyse comparative des pratiques du diagnostic prénatal (DPN) en lien avec la question du handicap dans 3 pays aux législations et réglementations différentes: France, Brésil et Pays-Bas. Les domaines du handicap et de la périnatalité ont connu d'importantes évolutions durant les trente dernières années, durant lesquelles le DPN est devenu une forme de « prévention » des handicaps (Ville 2011). Le champ du handicap a évolué suite à la mobilisation collective des personnes handicapées et au développement des *disability studies* (Olivier 1990) mais ces évolutions n'ont que très peu pénétré la périnatalité. Au-delà de la mondialisation des innovations techniques, des ultrasons aux progrès de la génétique, nous avons étudié la façon dont, au travers des appropriations locales, le résultat défavorable d'un test est anticipé et « traduit » en termes de handicap futur pour l'enfant à naître.

Notre recherche inclut plusieurs étapes:

- une description et analyse comparative des contextes législatifs, réglementaires et culturels (France, Brésil et Pays-Bas) avec, pour objectif, d'étudier l'articulation fine entre les acteurs, les dispositifs, et la façon dont les différentes significations du handicap circulent et sont partagées ou controversées en anténatal. Elle est complétée par l'observation ethnographique de consultations de diagnostic prénatal, dans chacun des pays en vue d'une analyse qualitative. L'analyse des données qualitatives a été réalisée selon la Grounded Theory (Strauss et Corbin 1990).

- une analyse d'un corpus de questionnaires existant sur l'expérience de l'interruption de grossesse face aux pathologies fœtales telle qu'elle est vécue en France par les femmes, à deux époques différentes (1999-2005) dans une même institution, en lien avec les transformations législatives et l'évolution des pratiques. (Mirlesse.V 2011). L'analyse porte sur les paramètres décisionnels, les pratiques autour du deuil et la dépression post natale.

- une analyse des usages de l'échographie obstétricale à Rio de Janeiro au Brésil, dans un environnement où l'interruption de grossesse n'est pas légalement accessible en cas de pathologie fœtale non létale (Mirlesse.V 2013).

Cette étude fait également l'objet d'un financement ANR dans le cadre du programme « Sciences et savoirs en société » coordonné par Isabelle Ville (ANR-09-SSOC-026-01)

Résultats et Discussion

La description des contextes nationaux de l'organisation des pratiques de DPN dans chacun des pays est présentée tableau 1.

[Les observations des consultations en France ouvre 3 pistes de réflexion:](#)

- La biomédicalisation de la médecine (Clarke 2002) est au cœur des pratiques de DPN, avec les avancées techniques (biologie et imagerie), les réglementations des pratiques (par les politiques, l'administration et les professionnelles) et leur standardisation grâce aux statistiques et technologies de l'information. La législation sur l'avortement est centrale et place les praticiens en juge de la « particulière gravité » et des limites de la « curabilité ».

- La seconde piste de réflexion concerne les différents usages de l'échographie fœtale dans les CPDPN en France : pratique holistique et intersubjective visant à « ne pas passer à côté » d'une pathologie syndromique (association malformative souvent associée à un retard mental) vs pratique standardisée et codifiée (signes d'appel) visant un calcul de risque.

- La troisième piste de réflexion porte sur la place des praticiens qui négocient ces nouvelles contraintes et ressources inhérentes aux transformations de la médecine dans le colloque singulier avec les femmes et les couples.

	Naissances annuelles/ 2010	fécondité	Législation Interruption Volontaire de Grossesse - nombre/an	Législation Interruption Médicale de Grossesse	Dépistage 1 ^{er} trimestre	Ultrasons
France	832 799	2,01	220 000	7000 CPDPN/ terme	Proposé et pris en charge	Environ 5/ G Enquête périnatale 2010
Pays Bas	184 000	1,8	28 000	< 24 SA Absence de comptabilisation spécifique des anomalies fœtales	Proposé depuis 2007 Pris en charge pour les femmes à risque et /ou de plus de 36 ans.	2 / G remboursées 10-12SA et 20 SA
Brésil	2 747 000	1,94	Clandestine Estimation 1 000 000	Santé maternelle/ viol/ anencéphalie	Accès possible mais aucune prise en charge	Aucune recommandation officielle 1/ mois accès libre mais payant

Tableau 1

Leur priorité est la transmission des informations : jusqu'où informer et de quelle manière sans risquer d'inquiéter. La plupart des cliniciens français que nous avons observés semblent être parvenus à gérer ces impératifs en mettant en avant la valeur de l'autonomie du patient, concernant au mieux la position du couple, pour les accompagner dans la voie choisie (poursuite ou interruption de grossesse).

[Aux Pays-Bas](#), l'étape diagnostique est souvent présentée par les praticiens comme un « bénéfique » voire, un « privilège » : « Parce que vous êtes devenue enceinte par FIV et ICSI, vous avez le droit de faire plus d'examen que quelqu'un d'autre ». Par ailleurs, le terme de 24 semaines au-delà duquel l'interruption de grossesse n'est plus autorisée conduit parfois à délivrer une information brutale et à prescrire des examens complémentaires dans l'urgence, lorsque le délai se rapproche.

[Un autre volet de l'analyse des consultations tant en France qu'aux Pays Bas, a porté sur l'information spécifiquement délivrée aux femmes dites « à risque » que le fœtus présente un risque de malformation](#), le plus souvent un syndrome de Down. Ces observations montrent une hypertrophie de l'information technique sur le risque, et les techniques, au détriment des autres aspects permettant de qualifier l'événement associé au risque, à savoir, la trisomie 21 et ses conséquences anticipées en termes de fonctionnalités et de handicap.

[La comparaison en France, de deux séries de femmes en 1999 \(n=103\) et en 2005 \(n=120\) ayant répondu au même questionnaire, après qu'elles aient eu recours à une interruption de grossesse pour pathologie fœtale](#) montre une évolution significative dans le temps en faveur d'un partage de la décision d'interrompre entre équipes médicales et couples concernés. Cependant, quand la grossesse est avancée, que le pronostic fœtal est incertain ou à l'origine d'un retard mental, les femmes sont plus nombreuses à juger que la décision d'interruption leur revient. Par ailleurs, entre les deux séries, un nombre croissant de femmes souhaitent voir le corps de leur fœtus et procéder à des funérailles. Enfin, le taux de dépression du post partum après interruption pour pathologie fœtale est très supérieur comparé aux situations d'accouchement d'enfant vivant. Plus généralement, les résultats montrent une relation étroite et complexe entre le vécu des femmes et les évolutions sociopolitiques. Cette évolution peut sembler paradoxale: les femmes qui, en 1999 sollicitaient une décision plus autonome, et l'ont obtenue, grâce aux évolutions légales et d'organisation des soins, manifestent en 2005 le souhait d'une décision plus partagée avec les praticiens. Ces résultats soulignent la difficulté particulière de la décision en médecine fœtale où, contrairement à de nombreuses affirmations : « savoir n'est pas pouvoir ». L'information ne suffit pas.

[Enfin, les observations réalisées dans les centres d'échographie privés et au centre de référence des malformations fœtales de l'Etat de Rio de Janeiro illustrent des usages nouveaux et non univoques de l'échographie. Elles ont permis d'identifier trois moments idéaux-typiques du parcours des femmes enceintes pour lesquelles une anomalie du fœtus est diagnostiquée au Brésil.](#) Le premier, avant la découverte de l'anomalie fœtale, concilie les impératifs de la biomédecine avec la culture locale qui fait l'éloge de la maternité et utilise l'imagerie pour anticiper la naissance sociale de l'enfant. Ce registre d'action, se trouve bouleversé brutalement lors de la découverte d'une anomalie fœtale. Le second moment idéal type se recentre sur la biomédecine. L'examen de référence privilégie le regard technique et la mise à distance du fœtus examiné. Mais alors que l'évocation de l'avortement n'est pas possible, les praticiens de l'hôpital public tentent d'éduquer les femmes pour leur permettre d'exercer leur autonomie en leur inculquant une compréhension de la situation selon les standards du raisonnement médical. Cette démarche représente pour les praticiens comme un premier pas vers une meilleure justice sociale. Circonscrite dans le temps, cette étape ouvre la porte au troisième moment idéal type, où l'image échographique se voit requilibrée devant la naissance annoncée de l'enfant qui, même malformé, n'en est pas moins acteur du défi de sa propre naissance. L'incertitude portée par l'outil échographique est soulignée comme une limite à la biomédicalisation du suivi de la grossesse face à la préoccupation de l'individu à naître et les enjeux du devenir mère.

Conclusions

Les aspects légaux de l'accès à l'interruption de grossesse dans le cadre des malformations fœtales conditionnent l'organisation des pratiques mais sont loin de résumer l'approche anténatale. Dans le contexte de la mondialisation des techniques et connaissances, l'approche biomédicale fait l'objet d'appropriation multiples et de dynamiques diversifiées selon les cultures et les modalités d'accès au soin. La place des praticiens et la voix des femmes et des couples concernés sont centrales et encore insuffisamment explorées dans cette étude de l'articulation entre médecine fœtale et handicap.

Bibliographie:

- Clarke, A.E., Mamo, L., Fishman, J.R., Shim, J. & Fosket, J.R. (2003) Biomediatization: Technoscientific transformations of Health, illness, and U.S. Biomedicine. *American Sociological Review*, 68(2), 161-194.
- Mirlesse V, Perrotte F, Kieffer F, Ville I. *Women's experience of termination of pregnancy for fetal anomaly: effects of socio-political evolutions in France*. *Prenat Diagn*. 2011 Nov;31(11):1021-8.
- Mirlesse V, Ville I. The uses of ultrasonography in relation to foetal malformations in Rio de Janeiro, Brazil Social Sciences and medicine. <http://jefferson.ebsi.nlm.nih.gov/2022753613002037> In press.
- Oliver, M. (1990). *The politics of disablement*. London: Macmillan.
- Strauss, A., & Corbin, J. (1990). *Basics of qualitative research: Grounded theory procedures and techniques*. Newbury Park, CA: Sage Publications, Inc.
- Ville, I. Disability policies and perinatal medicine: the difficult conciliation of two fields of intervention on disability. *Alter, European Journal of Disability Research*, 2011, 5(1), 16-25.

Version française : http://halshs.archives-ouvertes.fr/docs/00/56/34/70/PDF/VILLE_2011.pdf

Distribution de la consanguinité dans les communautés libanaises

SERRE Jean-Louis - Université de Versailles Saint Quentin en Yvelines

[Retour tableau](#)

Résumé

1- Contexte

Il peut être utile pour le conseil génétique et de l'AMP par fécondation in vitro, de disposer d'une mesure de la consanguinité afin de mieux évaluer des risques pathologiques et c'est une question récemment abordée par le groupe de travail « accueil de l'embryon » au sein de l'Agence de la Biomédecine.

Les mariages entre apparentés conduisent à la consanguinité de leurs descendants caractérisée par l'homozygotie par descendance (HBD : homozygote by descent) de nombreux segments du génome et à l'identité par descendance (IBD : identity by descent) du génotype pour de nombreux gènes.

Les tailles des zones HBD et la proportion du génome sous cet état augmentent avec la relation de parenté des conjoints, et la consanguinité augmente la fréquence des maladies récessives du fait de l'augmentation de la probabilité IBD aux locus des gènes impliqués dans ces maladies. L'estimation de la consanguinité « proche » résultant d'unions volontaires entre apparentés et de la consanguinité éloignée relevant de l'isolement populationnel et d'unions involontaires entre apparentés relève autant d'une finalité scientifique fondamentale (anthropologie, génétique des populations) que d'une finalité médicale et appliquée (santé publique, conseil génétique, AMP, évaluation des risques de pathologies récessives, cartographie des gènes impliqués dans celles-ci).

Les méthodes classiques d'évaluation de la consanguinité par l'analyse généalogique ou l'estimation des écarts à la panmixie pour des fréquences génotypiques de polymorphismes sont aujourd'hui relayées par des méthodes génomiques applicables à des centaines de milliers de polymorphismes de type SNP (single nucléotide polymorphism) dont les plus proches sont en déséquilibre de liaison et peuvent définir des blocs spécifiques d'un isolat. 2- Objectifs

Le premier objectif est d'étudier la distribution HBD dans les génomes individuels de la population libanaise et de comparer les résultats obtenus en fonction de l'appartenance communautaire qui a une réalité politique, historique et humaine dans ce pays, les communautés Maronite, Grecque orthodoxe, Sunnite et Chiite, éventuellement une cinquième, Druze.

Le second objectif, méthodologique vis-à-vis de l'approche classique de la mesure généalogique de la consanguinité proche, est de valider cette méthode d'estimation de la consanguinité globale via la distribution et la taille des zones génomiques HBD afin d'en faire un outil de génétique des populations applicable aux études de populations et en médecine (conseil génétique ou AMP). 3- Résultats attendus La réalisation des deux objectifs définis au paragraphe précédent.

4-Méthodologie

Le matériel est stocké dans la DNAtèque de l'unité de génétique médicale (UGM) de l'université Saint Joseph (USJ) de Beyrouth, partenaire de ce projet (échantillons d'ADN recueillis avec consentement pour la recherche).

L'analyse génomique a déjà commencé sur puces « Affymetrix cytogenetics 2.7 M arrays » et nécessite un complément de financement justifiant la demande de subvention à l'agence de la biomédecine.

Elle associe des partenaires spécialistes du domaine sur le plan théorique ou pratique.

Résultats

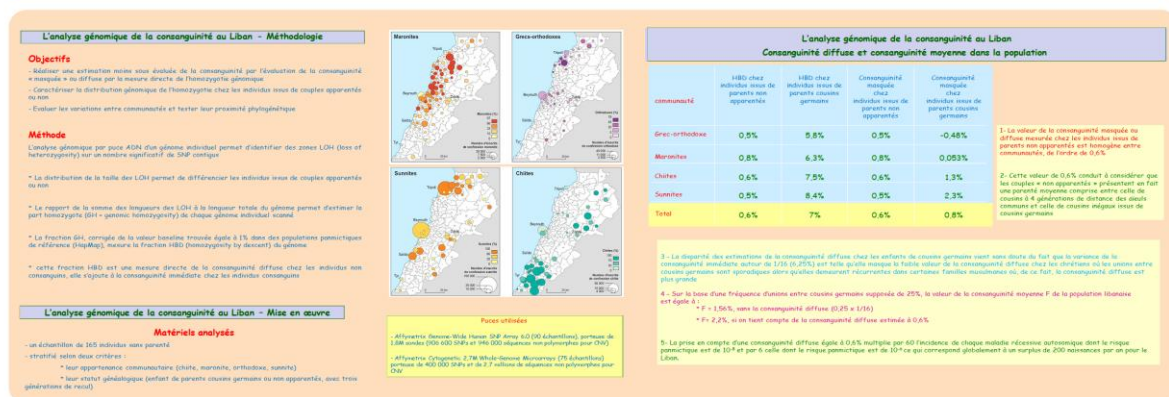
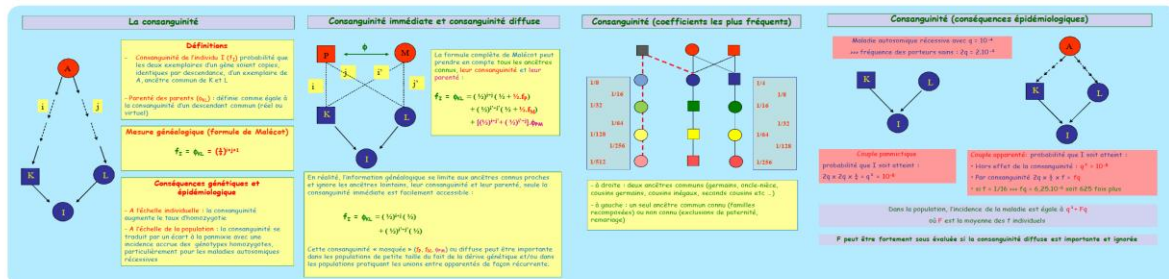
Jalkh, Nadine, Mourad Sahbatou, Eliane Chouery, André Megarbane, Anne-Louise Leutenegger, et Jean-Louis Serre. 2015. « Genome-wide inbreeding estimation within Lebanese communities using SNP arrays ». *European Journal of Human Genetics* 23 (10): 1364-69.

Poster

Mesure de la consanguinité dans les communautés de la population libanaise

Nadine Jalkh^{1,2}, Mourad Sahbatou³, Eliane Chouery¹, André Megarbane¹, Anne-Louise Leutenegger^{4,5}, Jean-Louis Serre²

1- Unité de Génétique Médicale et Laboratoire associé INSERM à l'Unité UMR 5910, Faculté de Médecine, Université Saint-Joseph, Beyrouth, Liban
2- EA 2493 « pathologie cellulaire & génétique, de la conception à la néo-oncose », Université de Versailles Saint-Quentin en Yvelines, France
3- Fondation Jean Dausset-CEPH, 27 rue Juliette Dada, 75010 Paris, France
4- INSERM U946, 27 rue Juliette Dada, 75010 Paris, France
5- Université Paris Diderot, Institut Universitaire d'Hématologie, UMR-5946, 27 rue Juliette Dada, 75010 Paris, France



Etude DACCI : Devenir des enfants après diagnostic prénatal d'agénésie isolée du corps calleux

JOUANNIC Jean-Marie - APHP

[Retour tableau](#)

Résumé

Population concernée

L'agénésie du corps calleux représente la malformation cérébrale la plus fréquente. Cette anomalie peut être associée à un retard mental et à des anomalies du développement. L'incidence et la sévérité de ces troubles est actuellement inconnue.

Cette malformation est accessible au diagnostic prénatal par échographie. Dans environ la moitié des cas cette anomalie est apparemment isolée en prénatal. Dans cette situation, l'absence de données prospectives sur la santé de l'enfant à venir rend impossible un conseil prénatal loyal et éclairé aux couples. Ainsi, les pratiques médicales des Centres Pluri-Disciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDP) devant ce diagnostic prénatal (taux d'interruption médicale de la grossesse, IMG) sont très disparates avec des taux d'IMG variant de 20 à 80% en fonction des centres.

Objectifs et critères d'évaluation principaux

L'objectif principal est d'étudier le devenir d'enfants nés vivants après diagnostic prénatal d'agénésie calleuse isolée avec une évaluation neuro-psychologique à l'âge de 3 ans. Les points principaux de l'étude concerneront la fréquence de survenue et le type d'anomalies diagnostiquées après la naissance et une comparaison du devenir neuro-développemental de ces enfants à l'âge de 3 ans avec une population d'enfants témoins.

Objectifs et critères d'évaluation secondaires

Un recueil complet des issues de grossesse suivant le diagnostic prénatal d'agénésie calleuse sera organisé afin (1) d'évaluer les données concernant les circonstances de diagnostic prénatal de cette anomalie ainsi que sa prise en charge en cours de grossesse, (2) d'évaluer la pertinence de l'imagerie prénatale par IRM sur le caractère isolé ou non de l'agénésie grâce à un protocole de relecture standardisée des examens pré- et postnataux (3) d'étudier les motifs de réalisation d'une IMG dans cette circonstance. Ces nouvelles connaissances devraient permettre de d'homogénéiser l'information délivrée aux parents avant une décision éventuelle d'IMG, de redéfinir les modalités de prise en charge prénatale de cette anomalie. Elles permettront également un travail de réflexion des professionnels impliqués dans le diagnostic prénatal de cette anomalie.

Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion sont représentés par un diagnostic prénatal confirmé par un examen échographique de référence : d'une agénésie complète du corps calleux ou d'une agénésie partielle avec absence d'une partie du corps calleux, la partie restante étant d'aspect normal ou d'un corps calleux d'aspect anormal (fin, épais ou irrégulier). Le diagnostic d'agénésie calleuse isolée en prénatal sera défini par : échographie de référence et IRM cérébrale ne mettant pas en évidence d'autres anomalies, caryotype fœtal normal et absence d'antécédent familial de retard mental ou d'épilepsie.

Méthode

Le devenir de 60 enfants avec agénésie calleuse isolée diagnostiquée en prénatal sera comparé à un groupe de 120 enfants témoin avec une évaluation neuro-pédiatrique à l'âge de 3 ans évaluant les capacités intellectuelles et les

fonctions motrices (Echelle WPPSI-III), la coordination interhémisphérique (Echelle Vineland) et le comportement (test d'Achenbach).

Résultats attendus

L'absence de donnée contrôlée sur le devenir postnatal des cas avec agénésie calleuse isolée en prénatal conduit à une information aux parents et un taux d'IMG très variable d'un centre à l'autre et pouvant atteindre jusqu'à 80% des cas.

Nous proposons d'améliorer les connaissances médicales sur cette malformation afin de délivrer une information homogène et de permettre un conseil prénatal loyal et éclairé aux couples. Le suivi d'un effectif suffisant d'enfants avec agénésie calleuse isolée permettra d'évaluer l'incidence réelle et la sévérité d'un retard mental, et d'anomalies du développement. Un meilleur repérage des enfants à risque permettrait par ailleurs une prise en charge précoce afin d'assurer un meilleur apprentissage de ces enfants.

Centres participants

20 Centre pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (Ile de France : 9, Région : 11)

[Retour tableau](#)

Information de la parentèle en génétique : enjeux et mise en œuvre de cas de maladie génétique à caractère familial

DE MONTGOLFIER Sandrine - IRIS

[Retour tableau](#)

Résumé

La loi de bioéthique de 2004 révisée en 2011 prévoit lors de tout examen des caractéristiques génétiques d'une personne, une information et une procédure de transmission de cette information à la parentèle du patient, si une anomalie génétique grave, pour laquelle il existe des mesures de prévention ou de soins, était diagnostiquée. L'objectif de ce projet est d'étudier la mise en œuvre de cette information de la parentèle aux regards des évolutions de la loi de 2011 et des attentes des différents acteurs concernant les maladies génétiques familiales. L'information à la parentèle d'un résultat d'un test génétique est une question ancienne qui a souvent conduit à des débats autour de l'importance de cette transmission dans les cas où des vies humaines pourraient être sauvées, mais aussi de la légitimité d'une telle transmission dans les autres cas, du conflit qui l'oppose au respect du secret médical, de la responsabilité pouvant reposer sur les personnes impliquées dans cette procédure d'information. Cette recherche consistera à étudier les conditions de réalisation de la transmission d'une information génétique obtenue pour un patient, sujet index, aux membres de la famille : information donnée par le généticien, support documentaire, vocabulaire employé et justification, modalité de la transmission par les patients, par les professionnels, implication possibles des associations de patients Nous nous proposons d'analyser cette question éthique sous les trois angles disciplinaires suivant :

- L'analyse juridique : qui permettra d'explorer 1/la question de la responsabilité mettant en perspective les choix juridiques réalisés en France avec les positions prises à l'étranger et en particulier en Amérique du Nord ; 2/les conditions d'applicabilité de la loi actuelle, Ces travaux seront menés dans le contexte actuel d'adoption du décret d'application de la loi de bioéthique sur les tests génétiques.

- L'étude de la posture déclarative de l'ensemble des acteurs de l'information de la parentèle (professionnels, institutionnels et associatifs) afin de mieux cerner la position des généticiens sur cette

question éthique. Nous souhaitons à l'aide d'une étude empirique par questionnaire leur donner la parole et leur permettre d'exprimer leurs questions, de témoigner de leur pratique antérieure ou non à la loi et de les inviter à expliciter leur perception des enjeux éthiques de cette pratique.

- Le vécu des acteurs sur le terrain par une analyse de type ethnographique explorant la perception des patients, de leur famille et des professionnels du service, et les questions éthiques associées en fonction des pathologies et de leur incidence familiale : l'enquête aura lieu dans deux services de génétiques autour de trois maladies génétiques différentes.

- Unité des maladies génétiques du globule rouge (UMGGR)- médecine interne. Hôpital Henri Mondor (Créteil). Service dirigé par les Pr Frédéric Galactéros. Nous avons défini avec l'équipe de travailler sur les maladies génétiques suivantes : l'hémochromatose et la drépanocytose.

- Département de Biologie des tumeurs - Service Génétique. Institut Curie. Chef de département. Pr Dominique Stoppa Lyonnet. Nous avons défini avec l'équipe de travailler sur les cancers du sein et de l'ovaire d'origine génétique : mutation BRCA1 et BRCA2

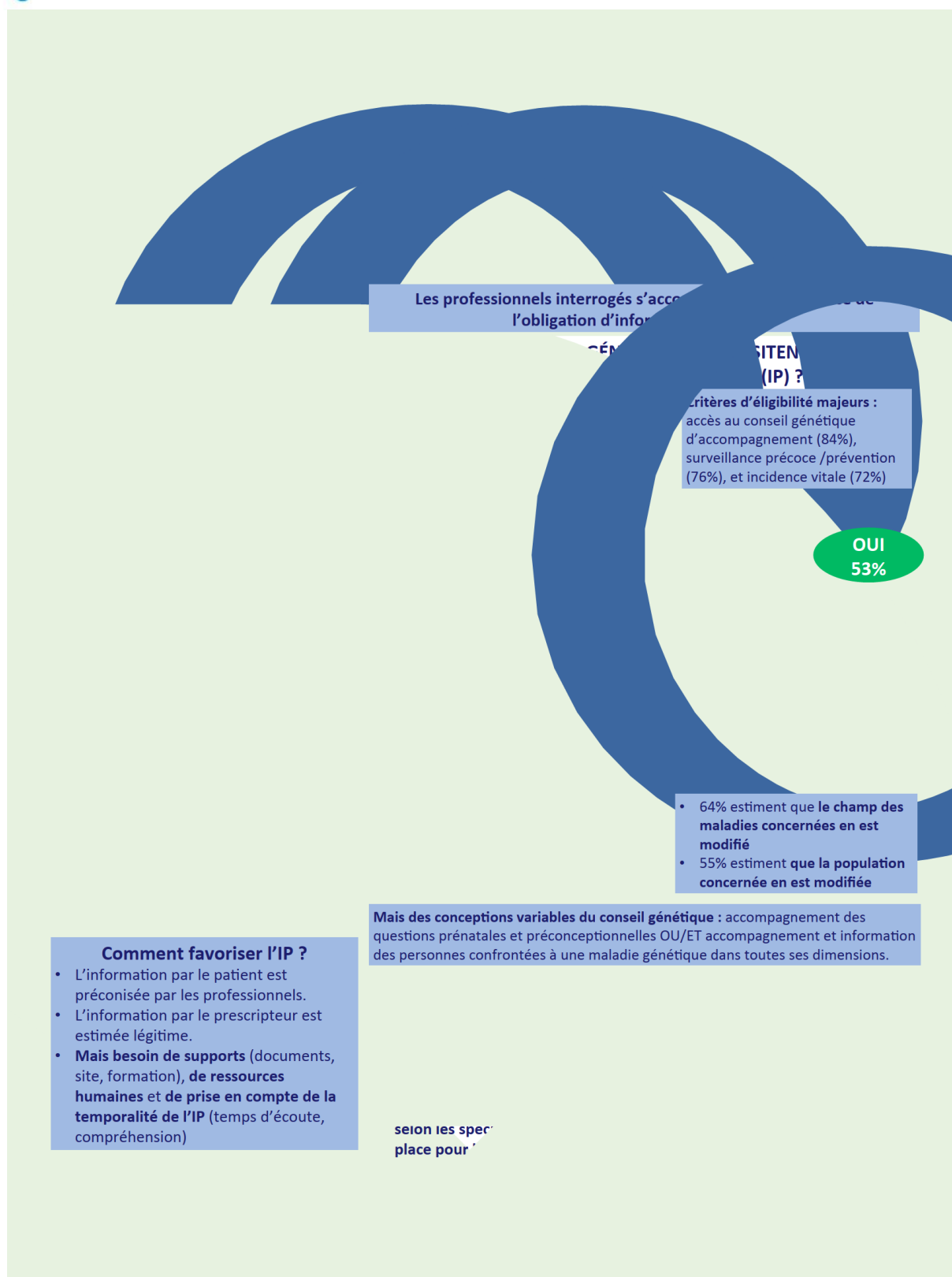
La finalité de ce projet serait en fonction des résultats de construire et d'élaborer avec des généticiens cliniciens les modalités de l'information de la parentèle : critères, support, ressources ...

Résultats

D' Audiffret Van Haecke, Diane, et Sandrine de Montgolfier. 2016. « Genetic Test Results and Disclosure to Family Members: Qualitative Interviews of Healthcare Professionals' Perceptions of Ethical and Professional Issues in France ». *Journal of Genetic Counseling* 25 (3): 483-94.

Haecke, Diane d'Audiffret Van, et Sandrine de Montgolfier. 2018. « Genetic Diseases and Information to Relatives: Practical and Ethical Issues for Professionals after Introduction of a Legal Framework in France ». *European Journal of Human Genetics* 26 (6): 786-95.

Poster



[Retour tableau](#)

La routinisation de la génétique en médecine préventive: Analyse de la diffusion des tests pour les thrombophilies non rares

BOURGAIN Catherine - INSERM U988, Villejuif

[Retour tableau](#)

Résumé

Le terme de thrombophilies non-rares (TNR) désigne l'ensemble des anomalies génétiques de l'hémostase identifiées depuis 1965 comme prédisposant à une maladie thromboembolique veineuse (MTEV) récidivante. Deux mutations en particulier (facteurs V et II), relativement fréquentes, contribuent à augmenter le risque de survenue ou de récurrence de MTEV, mais de façon non déterministe. Depuis 2010, les tests génétiques pour les TNR constituent pourtant les examens de génétique moléculaire postnatale les plus courants en France (31% de tous les examens réalisés en 2014). Cette montée en puissance s'inscrit dans un mouvement plus général qui voit plusieurs tests génétiques de susceptibilité occuper les premières places des examens de génétique postnatale. Depuis 2012, l'agence de biomédecine s'étonne de façon récurrente de cette situation et appelle à « une réflexion globale sur l'intérêt de tels examens ».

Ce projet vise à analyser les conditions de la diffusion des tests de susceptibilité génétique aux maladies fréquentes dans la routine clinique, pour décrypter les enjeux qu'ils posent à la santé publique. Pour ce faire, il s'intéresse au cas des tests génétiques pour les TNR.

Cette enquête s'organisera autour de deux axes complémentaires : l'histoire de la validation scientifique et clinique des tests génétiques pour les TNR en France et de leur inscription à la nomenclature (axe 1) et l'étude de l'intégration rapide de ces tests dans la pratique médicale de routine (axe 2).

Le premier axe reposera sur une étude de la littérature scientifique et des rapports et avis émis, complétée par des entretiens avec des protagonistes. Nous analyserons les débats au sein des spécialités médicales et scientifiques ainsi que les conditions des prises de décisions institutionnelles. L'objectif sera d'en cerner les ressorts disciplinaires, organisationnels, économiques et politiques.

Le second axe reposera sur la conduite d'une enquête ethnographique effectuée en grande partie au sein du service de médecine vasculaire du CHU de Nantes. Cette enquête visera à comprendre ce qui procède des cultures médicales disciplinaires mobilisées, de l'expérience des patients et personnes concernées, et de la spécificité génétique des tests. Elle reposera sur des entretiens avec les personnels soignants et les personnes testées (patients ou apparentés sains), complétés par un travail d'observation ethnographique des consultations médicales.

Les deux démarches méthodologiques retenues et les compétences complémentaires des chercheurs impliqués, constituent une approche inédite pour aborder un tel sujet. De cette perspective interdisciplinaire pourra découler une précision dans l'analyse des dimensions spécifiques aux tests de susceptibilité des TNR ainsi que des hypothèses étayées sur les éléments généralisables à tous les tests de susceptibilité génétique.

Résultats

Bourgain, Catherine. 2019. « De la génétique clinique à la médecine génomique. Enjeux d'une « démocratisation » de l'accès aux technologies génomiques en contexte de soin ». Cahiers Droit, Sciences & Technologies, n° 8 (mars): 15-29.

Turrini, Mauro, et Catherine Bourgain. 2020. « Genomic susceptibility in practice: The regulatory trajectory of non-rare thrombophilia (NRT) genetic tests in the clinical management of venous thrombo-embolism (VTE) ». *Social Science & Medicine*, mars, 112903.

Turrini, M., et C. Bourgain. 2021. « Appraising Screening, Making Risk in/Visible. The Medical Debate over Non-Rare Thrombophilia (NRT) Testing before Prescribing the Pill ». *Sociology of Health and Illness* 43 (7): 1627-42. <https://doi.org/10.1111/1467-9566.13348>.

[Retour tableau](#)

L'information à la parentèle dans les maladies dominantes neurogénétiques et neuromusculaires. Le DPN/DPI sont-ils un enjeu dans l'information à la parentèle ? (RISQUINFO)

DURR Alexandra - ICM CNRS UMR7225 La pitié - Paris

[Retour tableau](#)

Résumé

Notre expérience de plus de 20 ans en consultation de neurogénétique nous apprend que l'analyse des caractéristiques génétiques n'est pas un banal examen, il touche au patrimoine génétique et implique toute la constellation familiale. Une étude pilote au sein de familles concernées par la maladie de Huntington révélait que seulement 21% des sujets interrogés avaient été informés par leurs parents. Aujourd'hui, la mise en application de la loi de bioéthique de 2011 change la situation car elle pourrait créer l'obligation d'informer la parentèle.

Nous avons 4 objectifs:

- 1) Evaluer les particularités de l'information au sein des familles neurogénétiques et neuromusculaires dominantes;
- 2) Déterminer si l'accès au diagnostic prénatal/préimplantatoire est ou non un facteur fort de l'information de la parentèle;
- 3) Connaître les souhaits des personnes et leurs attentes concernant la diffusion de l'information sur le risque génétique;
- 4) Investiguer les répercussions de la loi sur les pratiques médicales, en particulier si le diagnostic prénatal/préimplantatoire est considéré par les cliniciens comme une « mesure préventive ».

Au total, notre projet associe 4 équipes cliniques et 5 associations de patients. Il prendra en compte le point de vue des malades, des personnes à risque, des porteurs asymptomatiques et des conjoints concernés par une des maladies dominantes suivantes: maladie de Huntington, Creutzfeld-Jacob, sclérose latérale amyotrophique, ataxies cérébelleuses et myotonie de Steinert. En plus des questionnaires et entretiens avec les personnes concernées, nous allons recueillir l'avis de 20 praticiens, sur notre site et dans 3 centres français. Nous évaluerons les différences en fonction de 5 facteurs: atteinte cognitive et/ou motrice, âge de début, pénétrance, intérêt médical d'une surveillance, existence d'un traitement, l'accès au diagnostic prénatal/préimplantatoire. Cette étude permettra de répondre à des questions majeures de santé publique: comment l'information génétique circule-t-elle dans les familles concernées? Quelles modalités les praticiens mettent-ils en place pour les aider à diffuser l'information et si l'offre d'un diagnostic prénatal/préimplantatoire constitue un facteur déterminant de l'information puisque considérés comme une « mesure préventive » par les médecins? Les résultats permettront de comprendre les besoins des familles et adapter les modalités de prise en charge.

Résultats

Pierron, Lucie, Juliette Hennessy, Sophie Tezenas du Montcel, Giulia Coarelli, Anna Heinzmann, Elodie Schaerer, Ariane Herson, Elodie Petit, Marcela Gargiulo, et Alexandra Durr. 2021. « Informing about Genetic Risk in Families with Huntington Disease: Comparison of Attitudes across Two Decades ». *European Journal of Human Genetics* 29 (4): 672-79.

Pierron, Lucie, Sophie Tezenas du Montcel, Anna Heinzmann, Giulia Coarelli, Delphine Héron, Solveig Heide, Ariane Herson, et al. 2023. « Reproductive Choices and Intrafamilial Communication in Neurogenetic Diseases with Different Self-Estimated Severities ». *Journal of Medical Genetics* 60 (4): 346-51. <https://doi.org/10.1136/jmg-2022-108477>.

Poster



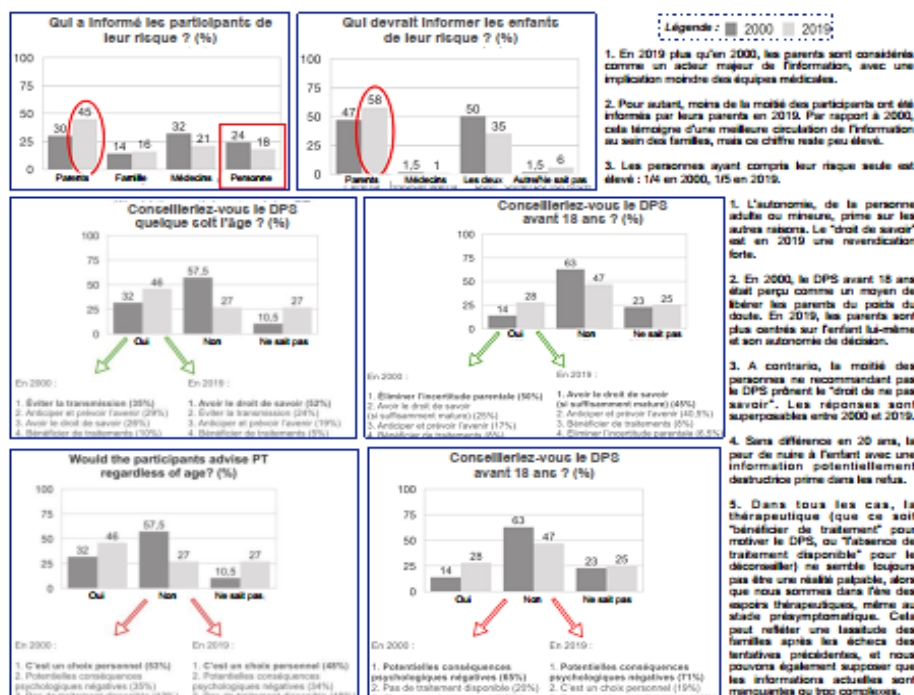
Etude RISQUINFO : Présentation des résultats




 Lucie Pierron, Elodie Petit, Marcela Gargiulo, Alexandra Durr
 Les participants et leurs familles, les associations



Dans les familles concernées par la maladie de Huntington, y a-t-il une différence dans la transmission de l'information génétique au sein des familles, à 20 ans d'écart ?



Conclusions et perspectives :

- Les patients et leurs familles sont plus enclins à recommander le DPS qu'il y a 20 ans
- Les motivations poussant à conseiller le DPS sont plus axées sur l'autonomie de chacun concernant son choix de savoir ou de ne pas savoir
- La peur de l'impact psychologique négatif du DPS reste un frein important
- La circulation de l'information est toujours une question très difficile dans les familles
- Les essais thérapeutiques en cours et les avancées importantes concernant la recherche ne suscitent pas ou peu d'espoir

Des propositions après un échange avec les représentants des associations Huntington Avenir et Huntington France :

- Mise en place d'un atelier d'échanges entre les familles, des psychologues et des médecins : "Comment parler de la maladie en famille ?", afin de partager expériences et conseils
- Explications claires et concises sur les avancées actuelles de la recherche et les traitements en développement (forme à définir)

Tous commentaires, avis, questions ou suggestions sont les bienvenus (contact@risquinfo.fr)

Examen des caractéristiques génétiques d'une personne: identification et optimisation des organisations dans deux spécialités médicales

PASQUIER Laurent - Pôle Pédiatrie CHU Rennes

[Retour tableau](#)

Résumé

Faisant le constat d'une prescription massive d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne (ECGP) dans toutes les disciplines médicales et à tous les âges de la vie, la génétique est devenue une étape courante et indispensable de la prise en charge des patients. Pourtant, ces pratiques sont caractérisées par une incertitude entre l'essor technologique de la connaissance du génome (étude globale de l'ADN maintenant utilisée en pratique comme la puce à ADN ou l'exome) et les applications pour le diagnostic, les soins, et la prévention.

Par ailleurs, de par ses spécificités en termes d'interprétations, de risque héréditaire (tests diagnostiques) ou de tests présymptomatiques, l'ECGP fait l'objet d'un encadrement juridique contraignant (loi du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique et ses décrets d'application) ainsi que de recommandations de bonnes pratiques. Cet essor de données réglementaires autour des droits des personnes (notamment en termes d'information individuelle et à la parentèle, de formalisation du consentement et de protection de la personne) et un décalage avec les pratiques caractérisent également ce domaine médical.

Si les médecins généticiens sont sensibilisés aux spécificités de l'ECGP, il apparaît indispensable d'explorer ces pratiques auprès des médecins non généticiens, qui sont et deviendront de plus en plus premiers acteurs de cette prescription. En effet des questions majeurs vont accompagner la prescription et le retour de résultats dans les années à venir et les équipes n'ont pas à ce jour de réponses ni de référentiels forcément clairs : contenu de l'information initiale à délivrer, modalités de retour des résultats et interprétation de leurs limites, obligation et conditions d'information de la parentèle. Ces situations peuvent générer de grandes incertitudes et disparité de pratiques. Un travail apparaît essentiel pour comprendre les conditions de réalisation d'un ECGP actuellement et envisager les évolutions nécessaires pour répondre à ces nouvelles questions.

Pour cela il conviendra d'explorer d'une part les circonstances selon lesquels un ECGP est proposé et d'autre part les modalités de réalisation de cet examen en termes de relation et d'information avec les patients. L'hypothèse de notre recherche est que les attentes de procédures et besoins de formation des professionnels seront les plus importants sur ces deux volets.

L'intérêt de cette recherche transdisciplinaire est d'explorer les facteurs médicaux, sociologiques et juridiques qui sont au cœur de ces pratiques professionnelles, d'en explorer les incertitudes et envisager les évolutions nécessaires pour l'avenir. Pour s'assurer de la faisabilité, le champ d'études sera restreint à une région administrative, la Normandie, et à deux disciplines médicales complémentaires et emblématiques de l'utilisation courante des examens des caractéristiques génétiques chez une personne : la neurologie et l'oncologie. La neurologie est notamment caractérisée par le diagnostic et la prise en charge de maladies neurodégénératives rares pour lesquelles il n'existe pas de moyens de prévention ou de traitement. A l'opposé, l'oncologie est caractérisée par des maladies relativement fréquentes (cancers du sein, prostate,...) parfois d'origine génétique, pour lesquelles il existe des outils efficaces de dépistages ou de traitements précoces.

L'identification de ces facteurs pourrait conduire à adapter les outils de formation initiale et continue vers l'ensemble des médecins prescripteurs de tests génétiques, ainsi que les procédures internes aux services, pour une optimisation médicale de cet acte particulier.

Résultats

Pasquier, Laurent, Guy Minguet, Sylvie Moisdon-Chataigner, Pascal Jarno, Philippe Denizeau, Ginette Volf, Sylvie Odent, et Grégoire Moutel. 2022. « How Do Non-Geneticist Physicians Deal with Genetic Tests? A Qualitative Analysis ». European Journal of Human Genetics 30 (3): 320-31.

[Retour tableau](#)

Impact psychologique du diagnostic anténatal chez les parents d'enfants opérés d'une atrésie

DEBARGE Véronique - Clinique d'obstétrique, pôle femme mère nouveau né - Lille

[Retour tableau](#)

Résumé

L'atrésie de l'œsophage est une malformation congénitale rare dont la prévalence en France est de 1,9 cas pour 10 000 naissances. Elle nécessite une prise en charge chirurgicale rapide amenant à un transfert postnatal vers un centre de chirurgie néonatale quand elle est découverte à la naissance. Le diagnostic anténatal (DAN) de cette malformation est difficile et n'était que de 18,1% dans le registre français du Centre National de Référence CRACMO en 2010. Si nous avons montré que le DAN n'améliore pas le délai de la chirurgie, ni la moratalité et morbidité précoce, il permet cependant la réalisation de bilans complémentaires pendant la grossesse, la préparation des parents et la naissance dans une maternité proche d'un centre de chirurgie (transfert in utéro). L'impact psychologique du DAN dans cette malformation n'est connu.

Objectif

L'objectif de ce travail est d'étudier l'impact psychologique du DAN chez les parents d'un enfant porteur d'une atrésie de l'oesophage.

Méthodologie

Etude transversale observationnelle d'une population issue du registre national des atrésies de l'oesophage avec inclusion de tous les parents d'enfant opéré d'une atrésie de l'oesophage ayant entre 0 et 1 an. Deux groupes seront constitués : les cas ayant bénéficié d'un dépistage anténatal et ceux dont l'atrésie de l'oesophage a été découverte à la naissance. L'anxiété sera mesurée avec l'échelle STAI, la dépression avec l'échelle BDI et le stress post traumatique avec l'échelle de SPT.

Hypothèse testée

La préparation du couple étant meilleure lors d'un diagnostic anténatal, les parents d'enfant ayant bénéficié d'un diagnostic anténatal présenteront moins de symptômes d'anxiété, de dépression et de stress post traumatique que les parents d'enfant dont l'atrésie de l'oesophage a été découverte à la naissance.

[Retour tableau](#)

Processus décisionnels des couples confrontés au diagnostic prénatal d'une agénésie du corps calleux

HERON Delphine - Service de génétique clinique. Hôpital Pitié Salpêtrière

[Retour tableau](#)

Résumé

L'agénésie du corps calleux (ACC), partielle ou totale est la malformation cérébrale la plus fréquente, et accessible au diagnostic prénatal par échographie, le plus souvent au 2nd trimestre de la grossesse. Lorsque celle-ci est apparemment isolée (ACCI), c'est-à-dire non associée à d'autres malformations ou à une anomalie chromosomique, le phénotype neurocognitif est extrêmement variable, pour une même présentation neuro-anatomique. En effet, le neuro-développement peut être normal, ou être associé à des troubles cognitifs mineurs, ou encore à une déficience intellectuelle (DI) de gravité variable. Ainsi, le pronostic est considéré comme favorable dans 75% des cas (Moutard et al, 2012) et défavorable dans 25% des cas (DI de gravité variable). Depuis une vingtaine d'années, plus de 400 couples confrontés à la découverte in utero d'une ACC ont été vus en consultation prénatale dans notre équipe pluridisciplinaire associant obstétriciens et sage-femmes, neuropédiatres, généticiens et psychologues.

La découverte au cours de la grossesse de cette malformation cérébrale à pronostic très incertain plonge les couples dans une situation d'extrême difficulté, puisqu'ils doivent prendre la décision de poursuivre ou d'arrêter la grossesse sur ces seules données statistiques. Dans ce contexte, les couples et les équipes médicales se trouvent dans une situation paradigmatique de prise de décision en situation d'incertitude. Comment les couples prennent-ils leur décision ? Comment vivent-ils cette décision dans le temps ? Ces questions n'ont pas encore fait l'objet d'étude spécifique.

Notre étude comporte 3 objectifs :

- 1) Etudier de manière rétrospective le processus décisionnel chez les couples suite à une annonce d'ACCI au cours de la grossesse.
- 2) Evaluer le devenir de la décision des couples.
- 3) Connaître leurs besoins afin d'améliorer le dispositif du parcours de soin actuellement proposé. Notre projet associe les 3 équipes hospitalières impliquées dans le suivi des couples (médecine fœtale, neuropédiatrie, génétique), et 2 équipes de recherche universitaire.

La population concernée est constituée de 30 couples pour lesquels l'annonce d'une ACCI au cours de la grossesse a eu lieu entre 2014 et 2017. Deux groupes se constitueront au cours de l'étude :

Groupe 1) Couples ayant pris la décision de poursuivre la grossesse.

Groupe 2) Couples ayant eu recours à une IMG. Nous utiliserons des outils nous permettant de recueillir des données qualitatives et quantitatives (entretien semi-structuré de recherche, échelle de dépression Beck, échelles d'anxiété STAI A-B, échelle d'évènement traumatique PCLS).

Cette étude permettra de déterminer les facteurs externes et internes intervenant dans la décision des couples confrontés à l'incertitude de pronostic en prénatal, et pourra servir de modèle pour d'autres malformations à pronostic incertain. Les résultats permettront également de comprendre les besoins des familles et d'adapter les modalités de prise en charge.

Quel avenir pour le dépistage prénatal non-invasif en France? Analyse des normes et des pratiques médicales françaises au prisme du modèle belge

NOIVILLE Christine - Centre Normes, Sciences, Techniques, Institut des sciences juridiques et philosophique de la Sorbonne- UMR 8103

[Retour tableau](#)

Résumé

Ce projet de recherche porte sur le dépistage prénatal non invasif (DPNI). Cet examen de dépistage prénatal, qui permet de mettre en évidence une trisomie fœtale par une simple prise de sang maternel, est considéré comme un progrès notable pour les femmes enceintes présentant un risque accru de donner naissance à un enfant atteint de trisomie puisqu'elle leur permet, avec une fiabilité très forte, d'éviter des tests invasifs comme amniocentèse, dont le risque de fausse couche n'est pas nul même s'il est très faible. Avec l'évolution technologique, le DPNI est aujourd'hui susceptible d'apporter des informations sur bien d'autres aneuploïdies fœtales que les trisomies, comme en témoigne le développement de tests d'apportant une quantité de plus en plus vaste d'anomalies. Une telle évolution suscite divers questionnements. En attestent, en France, les récents rapports et avis rendus en vue de la révision de la loi de bioéthique. Entre autonomie et protection, progrès médicaux et eugénisme, ces réflexions indiquent à quel point l'évolution du DPNI cristallise des injonctions contradictoires particulièrement marquées.

En regard du cadre juridique français et des hésitations ou inquiétudes que son évolution suscite, le présent projet de recherche propose d'analyser deux autres modèles dans lesquels un DPNI large, ne se limitant pas à l'analyse du seul ADN des chromosomes 13, 18 et 21, est d'ores et déjà disponible en routine : d'une part, l'hôpital Américain, qui propose, outre le test français, un dépistage étendu avec deux autres tests réalisés aux Etats-Unis ; d'autre part, la Belgique, où, depuis le choix politique de 2017 de rembourser le DPNI pour toute femme enceinte, un grand nombre d'anomalies fœtales est désormais dépisté de manière quasi-systématique.

L'objectif du projet est triple. D'une part, mener l'analyse comparée des normes différentes qui encadrent le DPNI et en étudier l'application dans 4 établissements qui y recourent selon des modalités différentes : deux CPDPN en France et deux établissements de santé en Belgique. D'autre part, le projet vise à permettre de penser plus finement les questions complexes qui sous-tendent le DPNI et, ce faisant, à éclairer les décideurs publics, soignants et citoyens, sur les opportunités et les risques d'en élargir le spectre. Précisons que la question de l'extension du DPNI à l'analyse d'autres aneuploïdies nécessite une réflexion en continu qui ne cessera pas avec la révision de la loi de bioéthique en 2019. Enfin, on mettra en lumière les ressorts éthiques, scientifiques, médicaux, économiques qui sous-tendent les normes relatives au DPNI.

Le projet est porté par 3 juristes bénéficiant de la collaboration d'une sociologue et de 4 équipes médicales (2 en France, 2 en Belgique). Sur le plan méthodologique, il se déroulera sur 24 mois et en deux phases. Une 1ère phase d'état des lieux normatif (12 premiers mois) destinée : à rassembler le corpus de normes ; à recueillir, via un questionnaire à l'intention des CPDPN français et des centres belges de génétique, des données plus spécifiques et opérationnelles ; à faire des entretiens avec des professionnels de santé exerçant dans les 4 établissements de santé précités. Une 2ème phase d'analyse (12 mois suivants) qui étudiera de manière comparative les données recueillies dans la phase précédente, et qui comportera deux volets (décrits dans la méthodologie). 3 séminaires seront organisés avec les chercheurs et praticiens avec lesquels nous collaborerons. Ils seront suivis d'un colloque et d'une publication.

Résultats

Université Sorbonne Paris Nord, IRIS, EHESS, CNRS, UMR 8156, Inserm U997, 74 rue Marcel Cachin, 93 000 Bobigny, France, Carine Vassy, Laurence Brunet, Institut des Sciences Juridiques et Philosophiques de La Sorbonne, Université Paris 1 CNRS, UMR 8103, 1 rue de la glacière, 75013 Paris, France, Christine Noiville, et Institut des Sciences Juridiques et Philosophiques de La Sorbonne, Université Paris 1 CNRS, UMR 8103, 1 rue de la glacière, 75013 Paris, France. 2021. « The Regulation of Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) in France: Continuity and Changes in the Development of Prenatal Testing ». OBM Genetics 6 (1): 1-1. <https://doi.org/10.21926/obm.genet.2201149>.

[Retour tableau](#)

Information génétique de la parentèle (IGP) et maladies rares : adapter l'accompagnement des malades (projet IGPrare)

LE COZ Pierre - ADÈS UMR7268 Marseille

[Retour tableau](#)

Résumé

Aujourd'hui, la confirmation du diagnostic d'une maladie rare repose le plus souvent sur un examen génétique. Inscrite dans un contexte d'hérédité, cette information peut être utile à d'autres membres de la famille, permettant la mise en place de mesures de prévention et/ou d'un conseil génétique. Réglementairement et dans les faits, cette Information Génétique de la Parentèle (IGP) revient essentiellement au malade qui vient de recevoir son propre diagnostic (l'informateur de la parentèle). Pour utile qu'elle puisse être, l'IGP expose à deux écueils: un défaut d'effectivité (information mal ou pas transmise), un défaut d'acceptabilité psychosociale pouvant entraîner une altération des liens familiaux. L'objectif du projet IGPrare est d'analyser les mécanismes en jeu lors de l'IGP, et de proposer des procédures et outils d'accompagnement de l'informateur pour éviter ces deux écueils. Délibérément inscrite dans une perspective de recherche collaborative, IGPrare associera un ensemble de contributeurs (des associations de malades, des professionnels de santé et des experts de SHS et de droit). Ils interviendront des premières phases (mise en évidence d'indicateurs d'effectivité et d'acceptabilité des IGP, construction du questionnaire) à la dissémination dans leurs milieux respectifs des connaissances et des propositions d'optimisation de l'IGP. Individuellement et collectivement, les associations de malades ont joué et jouent toujours un rôle déterminant dans le domaine des maladies rares ; Eurordis, une organisation transversale européenne, est associée à IGPrare. Cette recherche-action disposera d'un large échantillonnage d'IGP recueilli par enquête électronique auprès de malades concernés par une sélection de maladies rares, représentatives de leur diversité, impliquant une douzaine d'associations de malades. L'analyse en correspondances multiples des indicateurs d'efficacité et d'acceptabilité de ces IGP doit permettre d'identifier les situations-types rencontrées lors des IGP. Chacune d'elles sera décrite i) en fonction de paramètres « imposés » caractéristiques de ces sous-groupes (type d'atteintes de la maladie, âge de l'informateur, mode de transmission génétique,...), ii) par les paramètres actionnables dans la réalisation d'une IGP (de vive voix vs au téléphone, au domicile de l'informateur vs dans un lieu tiers, avec remise de documents écrits,...) autant de pistes d'optimisation spécifiques du sous-groupe concerné. Les analyses statistiques de cette phase quantitative seront discutées dans des ateliers réunissant l'ensemble des contributeurs afin de dégager et de comprendre les mécanismes gouvernant l'issue des IGP. Une synthèse, partagée sur le site d'IGPrare, de ces deux phases d'analyse servira de socle aux propositions d'optimisation spécifiques, élaborées en atelier conjointement par ces différents acteurs. Cette phase sera également ouverte aux contributions en ligne.

Poster

Pourquoi l'information génétique de la parentèle est-elle si difficile ?

Analyse collaborative de 685 expériences de patients dans les maladies rares

IGP rare

INFORMATION GÉNÉTIQUE
DE LA PARENTÈLE
DANS LES MALADIES RARES

Marion MATHIEU^{1,2,4}, Bérengère SALIBA-SERRE², Sandrine DE MONTGOLFIER³, François FAURISSON¹, Martine LIBANY⁶, Paola DE CARLI⁷, Annagrazia ALTAVILLA⁴, Pierre LE COZ^{2,4}, Perrine MALZAC^{2,4,5}

¹ Association Tous Chercheurs, Marseille (mail : marion.mathieu@touschercheurs.fr)

² ADES UMR7268 - Aix Marseille Université, EFS, CNRS, Marseille

³ SESSTIM, Aix Marseille Université, Marseille

⁴ Espace de réflexion éthique PACA-Corse, Hôpital Timone APHM Marseille

⁵ Plateforme de médecine moléculaire et génomique, APHM Marseille

⁶ Association CMT-France, Saint-Alban

⁷ Association Vaincre La Mucoviscidose, Paris

Contexte

- De nombreuses maladies rares ont une origine **génétique** ;
- Les **tests génétiques** peuvent non seulement faciliter le **diagnostic individuel** mais aussi être utiles pour les **apparentés** ;
- Complexe, l'**Information Génétique de la Parentèle (IGP)**, qui repose en France essentiellement sur le **patient**, peut se révéler médiocrement informative et/ou responsable de dégradation des **relations familiales**.

Objectifs de la recherche

- Comprendre les mécanismes en jeu lors de l'IGP** : Identifier les facteurs (actionnables ou non) associés à une IGP peu informative et/ou responsable de dégradation des relations familiales ;
- Réfléchir à des améliorations concrètes dans la réalisation de l'IGP**.

Méthode

Une recherche multipartenaire	Une recherche transversale
portée par un comité de pilotage multidisciplinaire et 3 collèges* (professionnels de santé/patients/chercheurs en SHS), impliqués de la conception du questionnaire à l'analyse des résultats ;	s'intéressant aux mécanismes propres à l'IGP : le questionnaire s'adressait donc à l'ensemble des malades concernés par une maladie génétique rare et ayant eu à faire une IGP ;
Un questionnaire en ligne très complet	Une méthode statistique innovante
(7 volets, 85 questions) élaboré collégialement et diffusé par une soixantaine d'associations, pour recueillir l'expérience de personnes ayant fait une ou plusieurs IGP.	reposant sur une analyse des correspondances multiples (ACM) suivie d'une classification ascendante hiérarchique (CAH) permettant, sans a priori sur les mécanismes en cause, de mettre en évidence des groupes de situations d'IGP susceptibles d'être améliorées.

Résultats

- Données 685 IGP rapportées** (plus de 100 maladies rares). Les 2/3 des répondants sont la personne malade, 1/3 un parent d'enfant
- Démarche**



	Quelques aspects typiques des différents sous-groupes		
	IGP 1 (~50%)	IGP 2 (~25%)	IGP 3 (~25%)
Le contexte familial	Famille soudée, nombreux liens et communication facile	Peu de liens familiaux, communication difficile	Peu de souvenirs de l'annonce initiale et de la présentation de la mission d'IGP
Le contexte individuel	Bon vécu de l'annonce initiale et de la présentation de la mission d'IGP	Mauvais vécu de l'annonce initiale et de la présentation de la mission d'IGP	
Le répondant (informateur)	Motivé et se sentant légitime	Motivé mais dans la crainte de nuire	Peu investi
L'information transmise	Richesse (génétique et clinique)	Limitée	Très limitée
Les conséquences sur les apparentés (informés) la famille	Intéressés, ont bien compris, mis en place des actions Renforcement des liens familiaux	Absence de réaction ou colère ; Dégâts relationnels	Ne se souvient pas Pas de changement
Recours à la voie professionnelle ?	Assument d'avoir informé eux-mêmes	Regrettent de ne pas y avoir eu recours	

Conclusion

Ces résultats, nettement contrastés entre sous-groupes, soulignent la valeur de l'approche collaborative adoptée pour cette recherche, notamment dans le choix des questions. Cette stratégie et nos résultats fournissent une base factuelle de pistes d'améliorations pour un accompagnement plus personnalisé des personnes dans cette délicate tâche d'information des apparentés.

Projet soutenu par l'Agence de la biomédecine (A.O. Recherche 2020, convention 20AMP014)

Recherche ayant reçu un avis favorable du comité éthique de Aix-Marseille Univ (n°2021-07-08-09).

* Composition des 3 collèges :

Collège des professionnels de santé
A. Boureau-Wirth, B. Jarret, A. Mallet, P. Malzac, K. Nguyen, L. Pasquier, V. Pelletier, C. Rouzier, E. Toussaint, C. Zordan

Collège des chercheurs/praticiens en SHS
A. Altavilla, S. de Montgolfier, C. Dekeuwere, B. Derbez, F. Faurisson, S. Julia, K. Lahlou-Lafort, P. Le Coz, L. Marcucci, B. Saliba-Serre, V. Sebbag-Depard

Collège des associations de malades
C. Baleyrier (AFAF), P. de Carli (VLM), C. Delbergue (ASTB), V. Dujardin et I. Marchetti (Valentin APAC), A. Geille et M. Bonnaire (AFM-Téléthon), J. Klein (ASG), M. Libany (CMT France), S. Leveille et R. Souqui (CSC), M. Mathieu (Tous Chercheurs), R. Picard (Huntington France), B. Pineau (FFAMH), J.-M. Tassin et M. Dien (AFH), V. Tronel (Amis-FSH)

[Retour tableau](#)

Optimisation du parcours génétique post-IMG : identification des besoins des patientes pour une prise en charge intégrative et humanisée

COLSON Cindy - Centre de référence maladies rares pour les anomalies du développement, Inter-région Nord-Ouest

Clinique de génétique, Hôpital Jeanne de Flandre, CHU Lille, 59037 Lille cedex

[Retour tableau](#)

Résumé

En France, l'Interruption Médicale de Grossesse (IMG) pour raison fœtale est une décision difficile prise par la mère dans un contexte de vulnérabilité. Elle est encadrée par le Code de la santé publique et doit être validée par un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN). A l'issue, la consultation de génétique post-IMG joue un rôle clé pour établir un diagnostic étiologique, préciser le risque de récurrence pour les futures grossesses et orienter les patientes vers une prise en charge adaptée. Pourtant, l'accès à ces consultations reste inégal sur le territoire, en raison d'un manque de recommandations nationales et d'une organisation hétérogène des parcours de soins. Une étude rétrospective préliminaire menée entre 2021 et 2023 sur 370 patientes des CPDPN de Lille et Lens a montré que 60 % d'entre elles ont bénéficié d'une consultation de génétique après l'IMG, tandis que 40 % n'y ont pas eu accès. Cette situation entraîne un risque d'errance diagnostique et une prise en charge sous-optimale des patientes et de leur famille. L'absence de données précises sur les freins à cette consultation justifie la mise en place d'une étude prospective pour mieux comprendre les obstacles et proposer des solutions adaptées.

L'objectif principal de ce projet est d'estimer le taux de patientes ne consultant pas en génétique dans les six mois suivant l'IMG et d'identifier les facteurs explicatifs : facteurs psychologiques (impact émotionnel de l'IMG, refus de consulter, besoin de temps avant d'envisager un suivi médical), facteurs organisationnels (délai pour obtenir un rendez-vous, manque d'information sur l'intérêt de la consultation) et facteurs géographiques et logistiques (éloignement du centre de génétique, contraintes financières ou familiales).

L'étude prospective inclura 370 patientes des CPDPN de Lille et Lens sur deux ans. Les données seront recueillies via les dossiers médicaux et un questionnaire adressé aux patientes par une plateforme sécurisée. Ce questionnaire permettra d'évaluer leur ressenti sur la prise en charge et les raisons éventuelles de non-consultation. Les résultats seront analysés afin d'identifier les principaux obstacles et d'adapter les pratiques régionales. Les conclusions seront partagées lors de réunions multidisciplinaires et présentées dans des congrès scientifiques pour favoriser une amélioration collective du parcours de soins post-IMG. Ce travail pourrait aussi servir de base à un consensus national sur la prise en charge génétique en médecine fœtale après une IMG.

À terme, ce projet vise à proposer plusieurs actions concrètes : création d'outils pédagogiques (livret d'informations, vidéos explicatives) pour mieux informer les patientes sur l'intérêt du suivi génétique, renforcement de la coordination entre généticiens et soignants avec une sensibilisation accrue des professionnels de santé, et évaluation de la faisabilité d'une planification systématique des consultations de génétique avant la sortie de l'hôpital pour garantir un meilleur accès.

Ce travail s'inscrit dans les objectifs du Plan National Maladies Rares 4 (2025-2030), visant à assurer un accès équitable aux soins et à optimiser la prise en charge des pathologies rares dans le parcours de soins des patientes et de leurs familles.

[Retour tableau](#)

Chirurgie in utero des myéloméningocèles fœtales : mécanismes de la prise de décision et impact psychologique d'une thérapie fœtale (PRIUM Psy)

GUILBAUD Lucie - Service de Médecine fœtale, Hôpital Armand Trousseau, APHP, 16 avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris

[Retour tableau](#)

Résumé

Contexte :

La myéloméningocèle (MMC) est une malformation de la colonne vertébrale et de la moelle épinière avec une prévalence de 1/2000 grossesses. Généralement diagnostiquée en période prénatale lors de l'échographie du deuxième trimestre, elle est responsable d'un handicap complexe pour l'enfant à naître.

A l'annonce du diagnostic, les parents sont alors confrontés à trois options : recourir à une interruption médicale de la grossesse, opter pour une chirurgie postnatale ou une chirurgie in utero.

Cette recherche se concentrera sur cette dernière option.

Le premier programme de chirurgie in utero des MMC a été lancé en France en 2014. Réalisée entre la 23ème et la 26ème semaine d'aménorrhée, cette intervention vise à protéger la moelle épinière endommagée et à stopper l'écoulement de liquide cérébro-spinal en refermant le défaut. Elle améliore significativement le pronostic des enfants à naître notamment en corrigeant la malformation de Chiari de type II (bénéfices cérébraux) et en augmentant les chances de marche autonome (bénéfices moteurs). Toutefois, elle ne permet pas la guérison (aucune amélioration n'est constatée sur le plan sphinctérien) et présente des risques, notamment celui d'accouchement prématuré.

La principale difficulté pour les parents réside dans le laps de temps très court dont ils disposent pour prendre la décision d'y recourir, ainsi que dans l'incertitude entourant les bénéfices médicaux potentiels obtenus grâce à cette chirurgie, car ils ne sont pas constants. De plus, cette intervention comporte des risques pour le fœtus (prématurité, mort) et pour la mère.

Lacune dans la connaissance :

Peu d'études ont explorées les facteurs influençant le choix de recourir à une chirurgie in utero ainsi que le vécu des parents avant et après cette intervention. A ce jour, une seule étude qualitative sur le sujet a été publiée.

Objectifs :

Cette recherche vise à :

Explorer l'expérience des parents ayant opté pour une chirurgie fœtale in utero pour traiter une MMC, au moins neuf mois après l'intervention.

Identifier les facteurs ayant motivés leur décision.

Méthodologie :

Cette étude repose sur une méthodologie mixte :

Volet qualitatif : des entretiens individuels semi-directifs seront réalisés auprès d'une trentaine de parents d'enfants âgés d'au moins 6 mois, porteurs d'une MMC et opérés in utero.

Volet quantitatif : passation d'une échelle de prise de décision, administrée avant et après l'entretien afin d'évaluer l'état émotionnel lié au choix de recourir à une chirurgie in utero, ainsi que la possibilité pour les parents de reconsidérer cette décision avec le recul, à distance de la chirurgie.

Résultats attendus :

Cette recherche devrait permettre :

D'évaluer la qualité des informations délivrées aux parents concernant les trois options qui s'offrent à eux à l'issue du diagnostic prénatal de MMC.

D'explorer les facteurs ayant motivés leur choix de recourir à la chirurgie in utero plutôt qu'aux autres options, ainsi que leur vécu de cette expérience.

De recueillir des informations précieuses relatives au vécu de cette décision à distance de celle-ci.

Perspectives :

Cette recherche vise à améliorer l'accompagnement psychologique des parents confrontés au diagnostic prénatal de MMC et à soutenir leur prise de décision.

Faisabilité :

Cette recherche a déjà obtenu un avis favorable du Comité de protection des personnes Sud-Méditerranée IV (13/06/2023), ainsi qu'un premier financement de la Fondation Maladies Rares ayant permis de débiter les inclusions.

[Retour tableau](#)