

Synthèse cyber génétique n°3

Nom de l'espace : EREARA

Thème de l'évènement : Examens génétiques, médecine génomique

Sous thème de l'évènement : diagnostic génétique et dépistage. .

Titre de l'évènement : « Du diagnostic au dépistage »

Type d'évènement : webinaire, vidéo-conférence

Date de l'évènement : 04 mars 2026

Lieu de l'évènement : webinaire

Type de public : Tout public

Nombre de participants : 55 participants

Questions soulevées :

Sur le progrès scientifique et les limites de la génétique :

- Quelle distinction doit être opérée entre dépistage génétique et diagnostic, notamment dans le cadre du dépistage prénatal, et quelles conséquences cette distinction entraîne-t-elle pour les décisions médicales telles que l'interruption médicale de grossesse ?
- Comment prendre en compte l'incertitude inhérente aux résultats génétiques, notamment lorsque la présence d'un variant est établie mais que ses manifestations cliniques restent difficiles à anticiper
- L'augmentation des capacités de séquençage génomique ne risque-t-elle pas de produire une quantité d'informations difficile à interpréter pour les professionnels de santé et les patients ?

Sur la nécessité d'un consentement libre et éclairé :

- Dans quelle mesure les patients disposent-ils d'un véritable consentement libre et éclairé face aux propositions d'examens génétiques, et les refus de ces examens sont-ils réellement possibles en pratique ?
- Comment assurer une information compréhensible et adaptée aux patients et à leurs familles face à la complexité croissante des données génétiques ?

Sur les risques d'inégalités et de dérives :

- Les pratiques actuelles permettent-elles d'éviter l'incitation à un recours excessif aux tests génétiques, ou existe-t-il un risque de sur-diagnostic lié à l'extension des capacités de dépistage ?
- Le développement des examens génétiques risque-t-il de conduire à une culpabilisation des parents qui refuseraient certains tests ou certaines décisions médicales ?

- Comment garantir l'équité d'accès aux examens génétiques dans un contexte où certaines pratiques peuvent être réalisées à l'étranger (ex. : tests en accès libre aux USA) ?

Points de consensus :

Les intervenants ont convergé sur la nécessité de distinguer clairement le dépistage du diagnostic, le premier ayant pour fonction d'identifier un risque tandis que le second vise à établir une certitude médicale plus forte. Ils ont également souligné que les décisions médicales importantes, notamment en matière d'interruption médicale de grossesse, reposent toujours sur un diagnostic confirmé et non sur un simple dépistage.

Un autre point d'accord entre les participants, concerne l'existence d'une incertitude inhérente à la génétique. Bien que les techniques de séquençage permettent d'identifier des variants génétiques avec précision, leur interprétation reste parfois limitée par l'état actuel des connaissances scientifiques. Les intervenants ont insisté sur le fait que la génétique ne permet pas de prédire avec certitude l'évolution clinique d'une personne.

Les participants ont également partagé l'idée que l'information et l'accompagnement des patients constituent un enjeu majeur de la médecine génomique. La complexité des résultats génétiques nécessite un accompagnement médical et un temps de consultation suffisant pour permettre aux patients de comprendre les implications des tests proposés.

Enfin, les intervenants ont souligné que les avancées technologiques doivent rester intégrées dans une logique de soin et répondre à l'intérêt des patients, tout en veillant au respect de principes d'équité dans l'accès aux examens génétiques.

Points de divergence :

Des tensions sont apparues concernant l'ampleur du recours aux examens génétiques. Si les tests sont toujours proposés et non imposés, la rareté des refus soulève la question d'une possible pression sociale ou médicale incitant les patients à accepter ces examens.

Des interrogations ont également émergé sur les conséquences d'une extension massive du séquençage génomique. Certains participants ont exprimé des inquiétudes quant au risque de produire un volume d'informations difficile à interpréter ou potentiellement anxiogène pour les patients.

La question des données secondaires issues du séquençage génomique a également suscité un débat. Dans certains pays, comme les États-Unis, les analyses génétiques peuvent conduire à rechercher des informations supplémentaires, notamment sur des prédispositions à certaines maladies. Cette pratique soulève des interrogations en matière de consentement éclairé et d'équité, notamment si certains patients se rendent à l'étranger pour accéder à ces tests.

Enfin, les discussions ont mis en lumière des préoccupations éthiques liées aux implications sociétales des tests génétiques, notamment le risque de stigmatisation ou de culpabilisation des familles face aux décisions relatives à la naissance d'enfants porteurs de handicap.

Recommandations particulières pour la thématique :

Les intervenants ont souligné l'importance de renforcer l'accompagnement des patients dans le cadre des examens génétiques. Cela implique notamment de consacrer davantage de temps aux consultations afin de permettre une compréhension réelle des enjeux et des limites des tests proposés.

Ils ont également insisté sur la nécessité de développer une culture génétique plus large, afin de mieux informer les patients et le public sur les possibilités et les limites de la médecine génomique. Cette acculturation apparaît essentielle pour éviter des attentes irréalistes ou des inquiétudes excessives face aux résultats des examens génétiques.

Par ailleurs, les débats ont mis en avant la nécessité de maintenir les examens génétiques dans une logique de soin et de veiller à ce qu'ils apportent un bénéfice réel aux patients. Cette approche doit s'accompagner d'une réflexion continue sur l'équité d'accès aux technologies génomiques.

Enfin, les intervenants ont souligné l'importance de poursuivre la réflexion éthique et juridique sur l'utilisation des données génétiques, notamment en ce qui concerne la gestion des données secondaires, la protection des informations génétiques et le respect du consentement éclairé des patients.

Synthèse de l'espace :

Les échanges ont fait apparaître les tensions éthiques suscitées par le développement rapide de la médecine génomique, située à l'intersection du progrès scientifique, de l'autonomie des patients et des responsabilités collectives du système de santé. Si les avancées technologiques permettent aujourd'hui d'identifier un nombre croissant de variations génétiques, leur interprétation demeure marquée par une incertitude scientifique et par des enjeux humains importants. Dans ce contexte, la question centrale apparaît être celle de l'information et de l'accompagnement des patients, afin que les choix médicaux puissent être exercés de manière réellement éclairée. Les débats ont également souligné la nécessité de maintenir les examens génétiques dans une logique de soin, tout en veillant à prévenir les dérives liées à une utilisation excessive des tests, à la gestion des données secondaires ou aux inégalités d'accès aux innovations. Ainsi, le développement de la médecine génomique invite à poursuivre une réflexion éthique collective visant à concilier progrès scientifique, respect de l'autonomie des personnes et solidarité face aux conséquences sociétales et médicales des décisions prises.