

Tests Génétiques : découvertes annexes et inattendues de la recherche

La recherche en santé : Entre confiance et défiance ?

Groupe de travail CEI : Marc Brodin, François Eisinger, Solveig Fenet, François Hirsch, Anne Sophie Lapointe, Grégoire Moutel, Marie Françoise Vern

13 juin 2016, Biopark

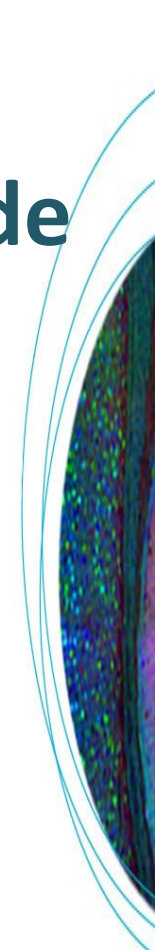
ANNE-SOPHIE LAPOINTE (PhD)

☑ Je déclare les liens d'intérêt potentiel suivants :

- Présidente de Vaincre les Maladies Lysosomales (VML), filière G2M
 - Membre du Comité d'Éthique de l'INSERM
- Membre du Conseil d'administration de l'Alliance Maladies Rares, membre du board d'EURORDIS et du Codeem (Comité de déontovigilance du Leem), membre du board « associations » et « accès aux produits de santé » de Sanofi
- Chargée de mission filière AnDDI-Rares (BNDMR : 200 000 Personnes file active dont + 100 000 sans diagnostic)
- Un frère.....PU-PH en pédiatrie qui a fait sa thèse sur la MPSI sans cas dans la famille, deux fils dcd MPS II.....
 - UNE HISTOIRE...Ma famille, ma recherche...



Tests Génétiques : découvertes annexes et inattendues de la recherche

- ✓ Rappels
 - ✓ 2015-2016, état des lieux de la réflexion du groupe « tests génétiques : découvertes annexes et inattendues de la recherche
 - ✓ Perspectives
- 

Rappels

Décisions et actions guidées par des principes éthiques



Articulation des intérêts collectifs et individuels : protection des personnes



Deux paramètres clés :

- ✓ l'information de la personne
- ✓ la pertinence médicale des données

- Tom L. Beauchamp et James F. Childress, *Principles of Biomedical Ethics*, New York/Oxford, Oxford University Press, [1983] 1994.

- Moutel G, *Médecins-patients, l'exercice de la démocratie sanitaire*, ouvrage 2009.

✓ l'information de la personne

Recueillir le souhait des participants: Savoir ou non ?

- Etre prévenu systématiquement de toute anomalie (*principe d'autonomie absolue, du droit de tout connaître*)
- Etre prévenu en cas d'information qui pourrait être pertinente (*autonomie régulée/ pertinence potentielle des données*)
- Ne pas être prévenu sauf si pertinence fortement validée/ prise en charge médicale très souhaitable (*autonomie régulée/ perte de chance significative*)
- Ne jamais être prévenu (*position délicate / responsabilité*)

Qui décide de la Pertinence des informations ?

- L'investigateur principal/comité de pilotage
- Comité de Protection des Personnes / IRB
- Un expert désigné a priori (exemples: cliniciens référents experts/ imageur)
- **Une structure ad hoc collégiale** (non formalisée à ce jour; instance ressource experte).
- **Liste préétablie** (réticence du CEI), solution retenue par des groupes Anglo-Saxons (critiquée mais...)
 - **Mais évolutivité de la pertinence +++**

✓ la pertinence médicale des données

Nature	Paramètre	Valeur/Mesure
Validité analytique	Variabilité intrinsèque	
	Technologie utilisée	
	Reproductibilité intra	
	Reproductibilité inter	
	Interprétation	
Validité clinique	VPP VPN	ROC (0,5-1)
Utilité clinique	Gradient d'efficacité	LE, QALY ...
ELSI	Discrimination, stigmatisation...	Enquête

Les études où les « incidentalomes »
sont attendus doivent-ils avoir des consentements
différents des autres ?



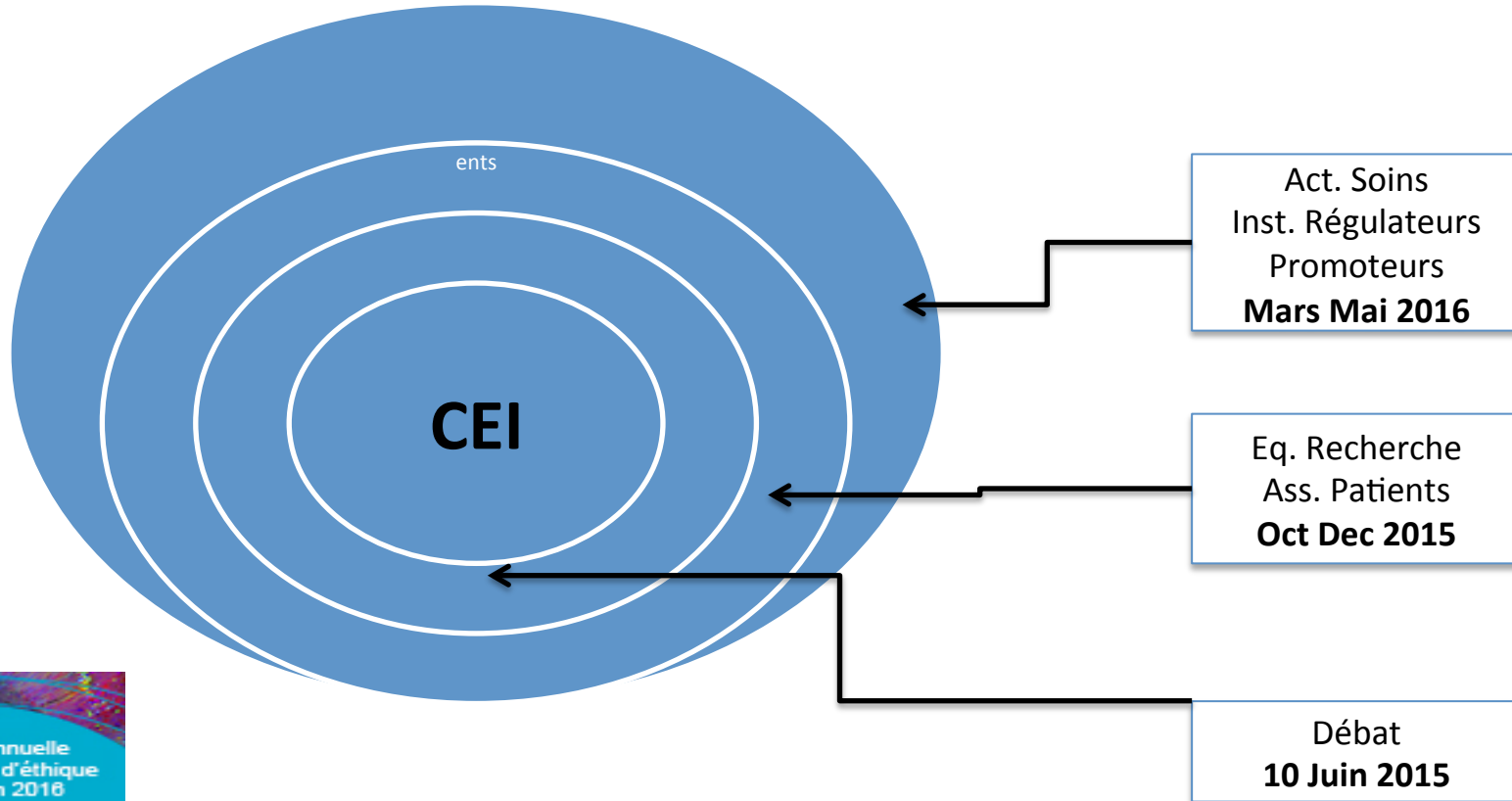
- ✓ Masse d'informations
 - ✓ Liste ou process



Quels Points de tension ?/ Quels Conseils ?/
Quels Outils ?

✓ 2015-2016

groupe « tests génétiques : découvertes annexes et inattendues de la recherche »



✓ 2015-2016

Réunions groupes de travail et 2 rencontres élargies avec
l'ensemble des acteurs

Equipes de Recherche / Associations de Patients
Octobre – Décembre 2015

Acteurs de Soins / Instances Régulateurs /
Promoteurs
Mars - Mai 2016

IGR, Centre de référence anomalies du développement de Dijon, RADICO,
Orphanet, AMU, SFGH, Roche, Sanofi, INSERM, ITMO Santé Publique, DGS,
ANSM, InCA, HAS, ANSM, Portail Épidémiologie France, Mission Inserm
Associations, Europa Donna, membres du CEI Inserm

✓ Perspectives :

Mise en place d'une solution
Création d'un portail ?

« pertinence des découvertes génétiques non sollicitées »

Exemple

Portail Epidémiologie France Health Databases

ACCUEIL CATALOGUE RESSOURCES MUTUALISATION

Connexion Inscription

PORTAIL EPIDEMIOLOGIE - FRANCE | HEALTH DATABASES

CATALOGUE DES BASES DE DONNÉES INDIVIDUELLES EN SANTÉ EN FRANCE

DERNIERS AJOUTS : Observatoire Régional des tentatives de Suicide de Franche-Comté

LE PORTAIL EPIDEMIOLOGIE - FRANCE

Sous la direction d'AVIESAN (Alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé)

aviesan

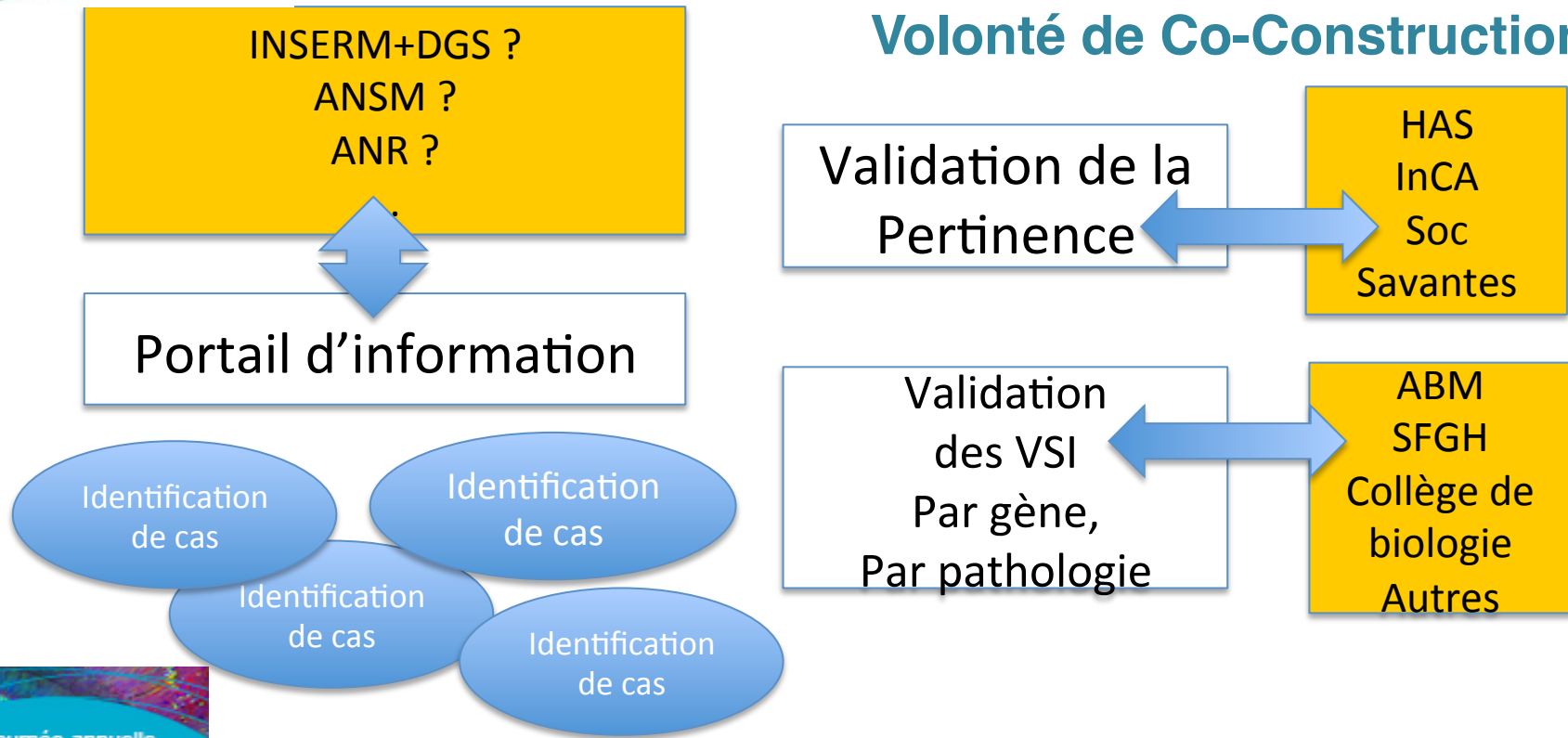
Le portail "Epidémiologie - France" propose un catalogue en ligne des principales bases de données en santé de source française qui peuvent être utiles au développement de la recherche et de l'expertise en santé publique.

Quels types de bases de données sont recensées sur le portail Epidémiologie - France ?

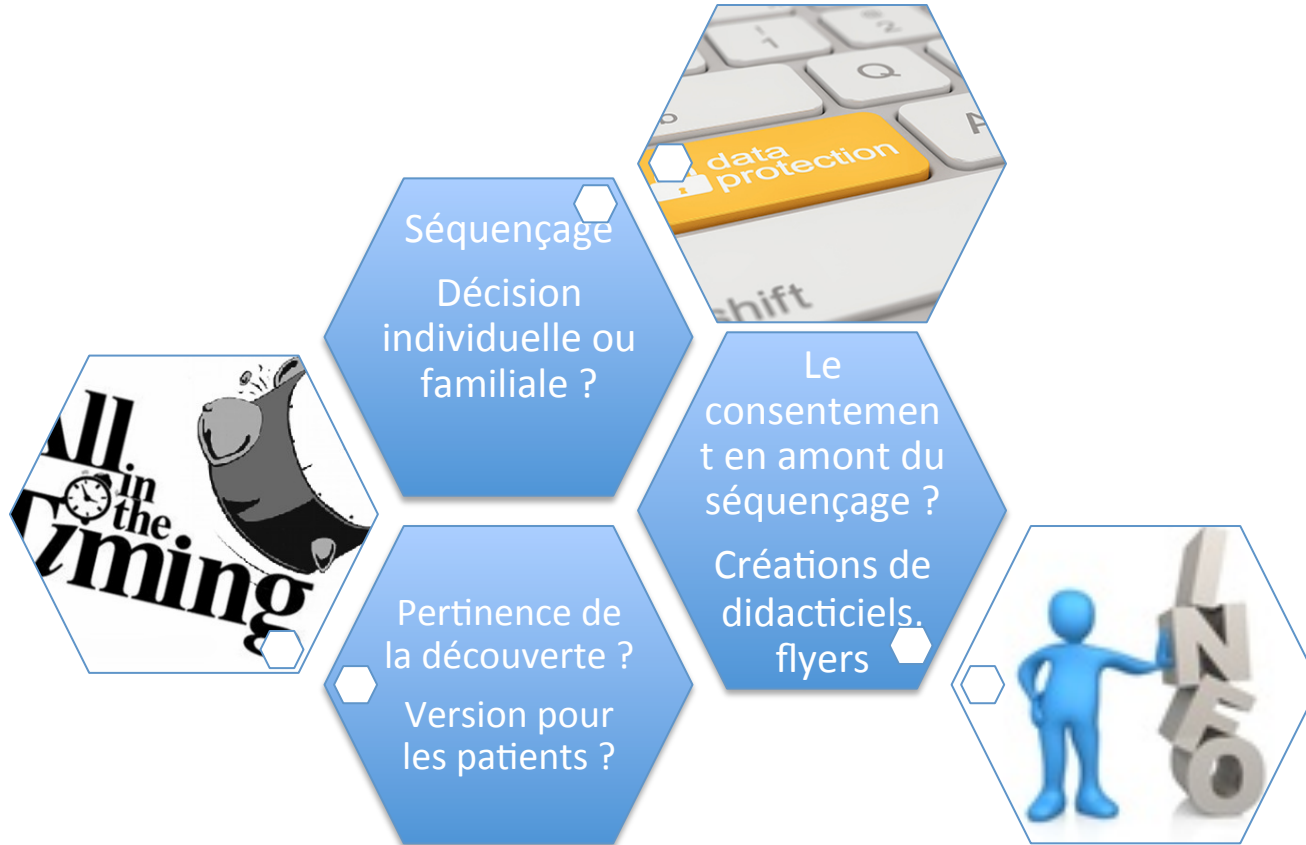
- Bases administratives pertinentes pour la santé (22%)
- Registres de morbidité (11%)
- Cohortes

Une structure de validation

Les acteurs institutionnels
Volonté de Co-Construction



Questions suivantes....



Article 16-10 du code civil, issu de la révision des lois de bioéthique de 2004 qui prévoit:

"L'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ne peut être entrepris qu'à des fins médicales ou de recherche scientifique. Le consentement exprès de la personne doit être recueilli par écrit préalablement à la réalisation de l'examen, après qu'elle a été dûment informée de sa nature et de sa finalité. Le consentement mentionne la finalité de l'examen. Il est révoquant sans forme et à to





Distinction entre découvertes secondaires (spectre d'hypothèses de recherche) et non sollicitées (+ large que les hypothèses de départ)



Dilemmes entre **soin** et **recherche**



Le **juridique** versus l'**éthique** de la bienfaisance

