



Besoins en formation universitaire et post-universitaire en Génétique médicale : enquête auprès de 240 praticiens spécialistes

Marie Legendre

U.F. de Génétique moléculaire (AP-HP), Sorbonne Université & Inserm U933 (Pr. Serge Amselem)

Hôpital Trousseau, Paris

Tendance à
surinterpréter la
pathogénicité des
variants de signification
inconnue (VUS)

Connaissances incomplètes
sur la variabilité du génome
WGS = 3 millions de
variations

Distinguer les variations :

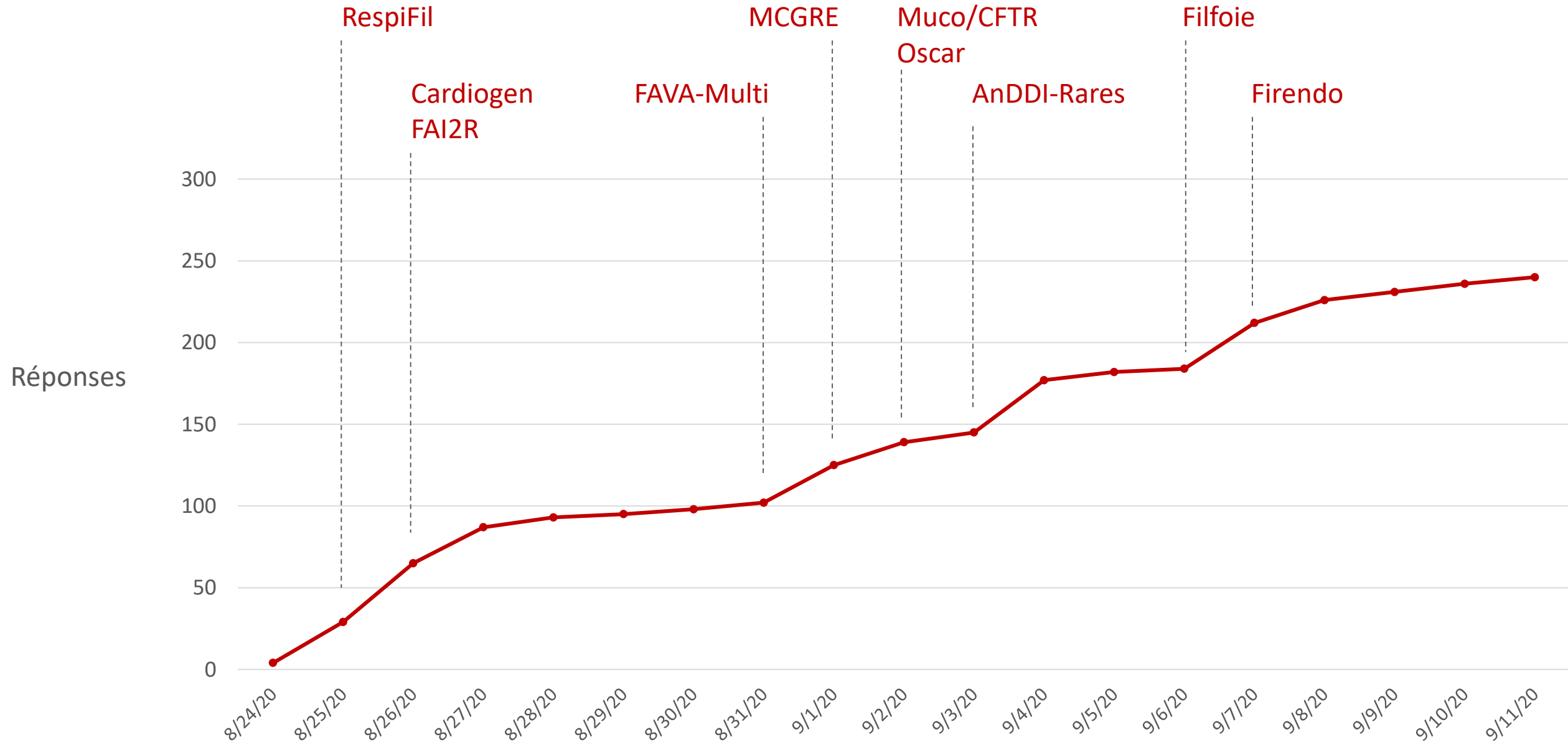
- issues d'une étude de liaison
- de signification inconnue
- de pathogénicité certaine

Difficultés à engager
certaines études
familiales

Aspects légaux
et éthiques

Difficultés à répondre aux
questions des patients sur
le diagnostic prénatal
ou pré-implantatoire

Recueil du 25 août au 10 septembre | 240 répondants (4,4%)



10 Filières Maladies Rares

Généticiens / non généticiens

Enquête anonyme

Quiz

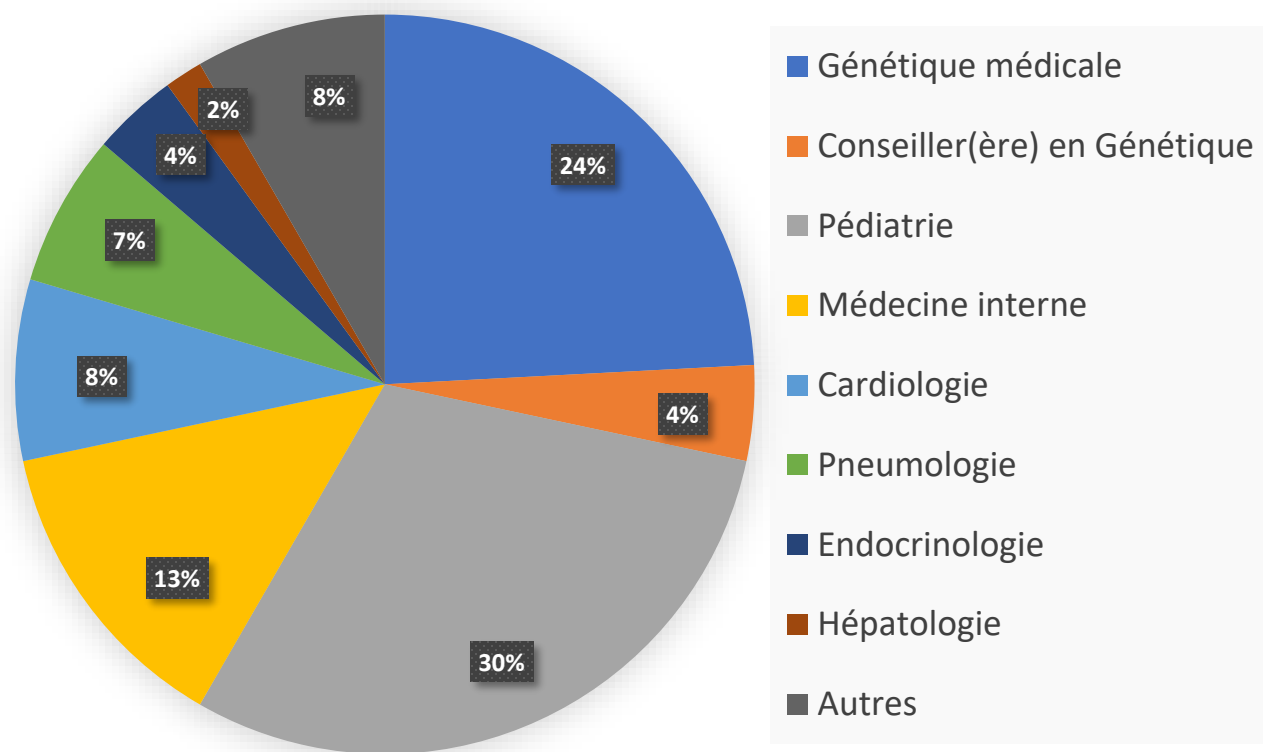
6 questions

Enquête

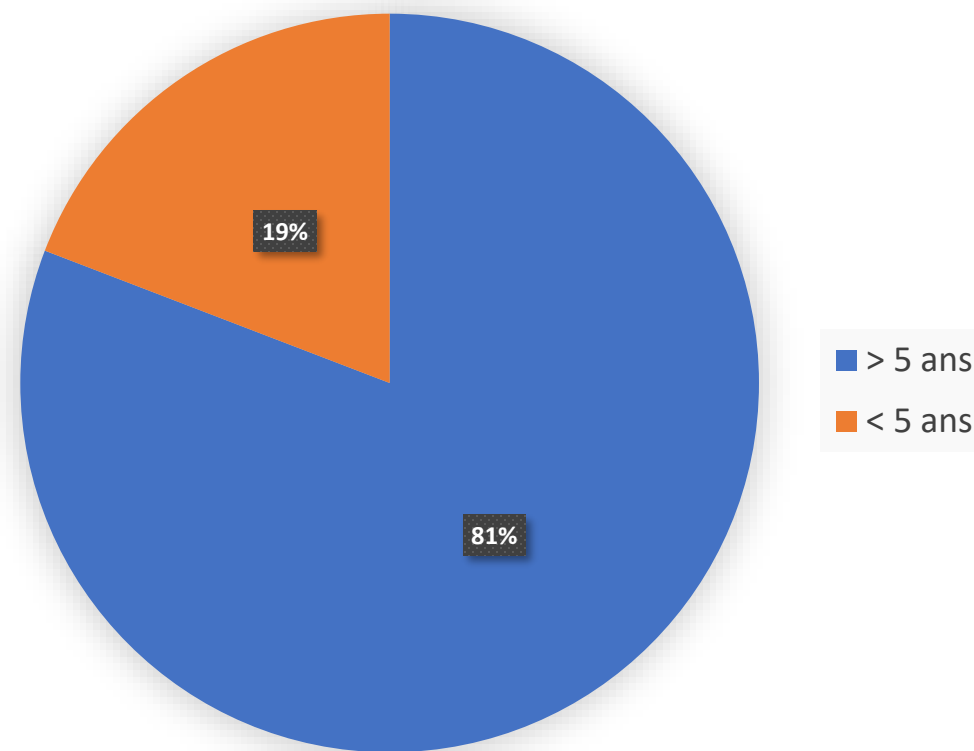
4 questions (33 items)
sur les **connaissances/compétences**
en Génétique

3 questions
sur le **moment** de l'enseignement

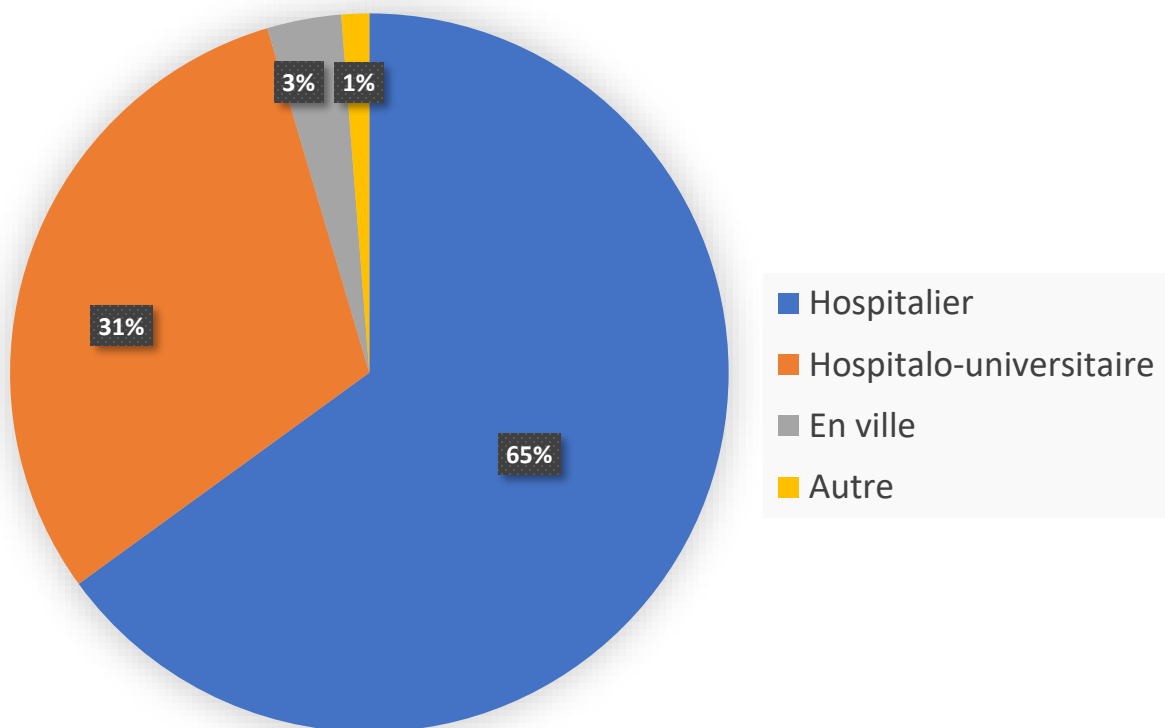
Spécialités (240 répondants)



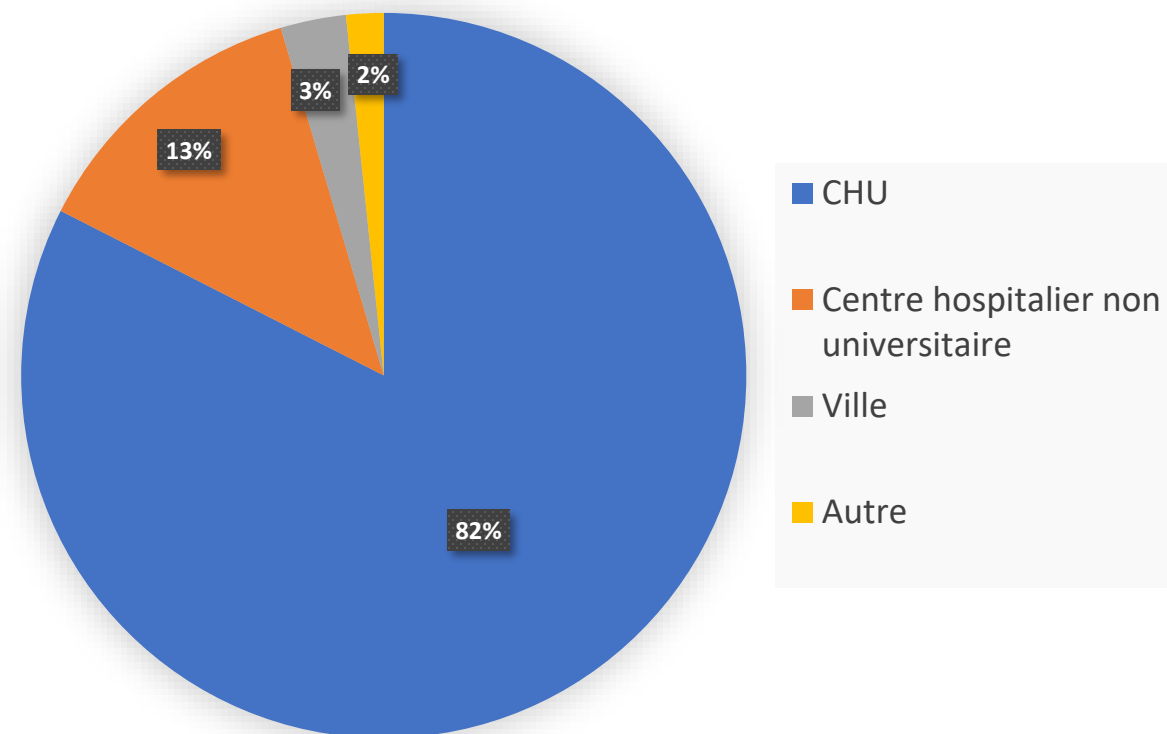
Ancienneté dans la spécialité (N=240)



Statut (240 répondants)

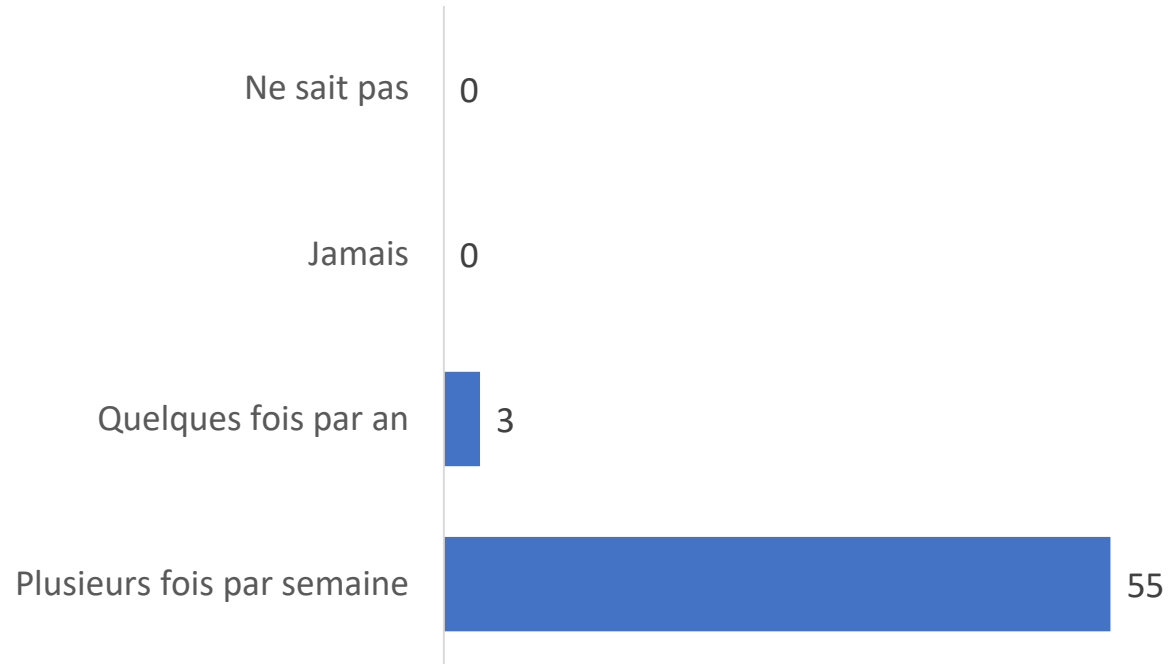


Structure d'exercice (240 répondants)

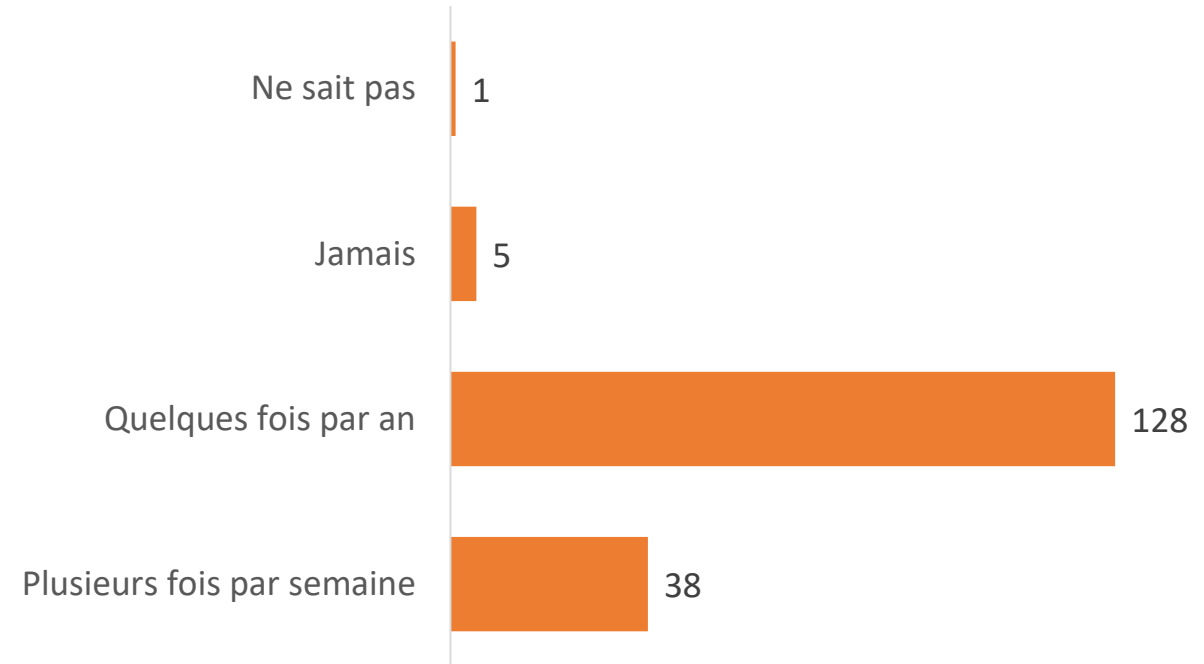


Fréquence de prescription d'analyses génétiques

Généticiens médicaux (N=58)



Autres spécialités (N=172)



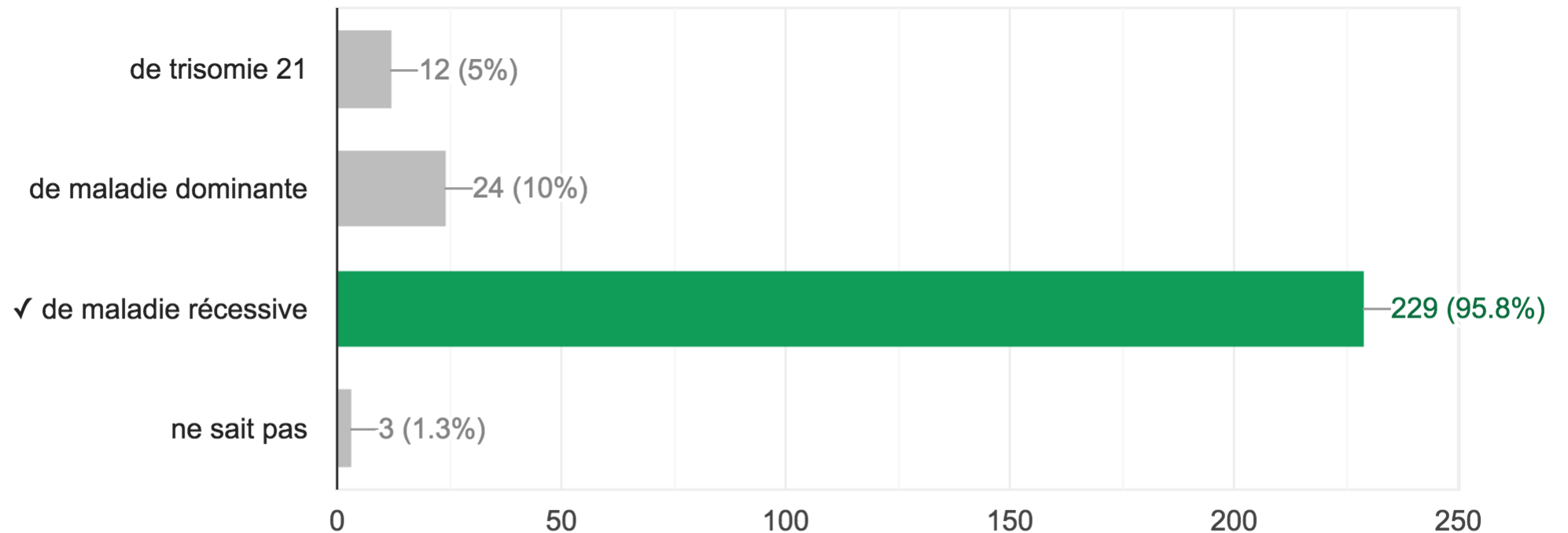
Quiz



Quiz

1. Lorsque les membres d'un couple ont un ancêtre commun récent (consanguinité), ceci augmente le risque pour un enfant à naître :

202/239 réponses correctes : **84,5%**

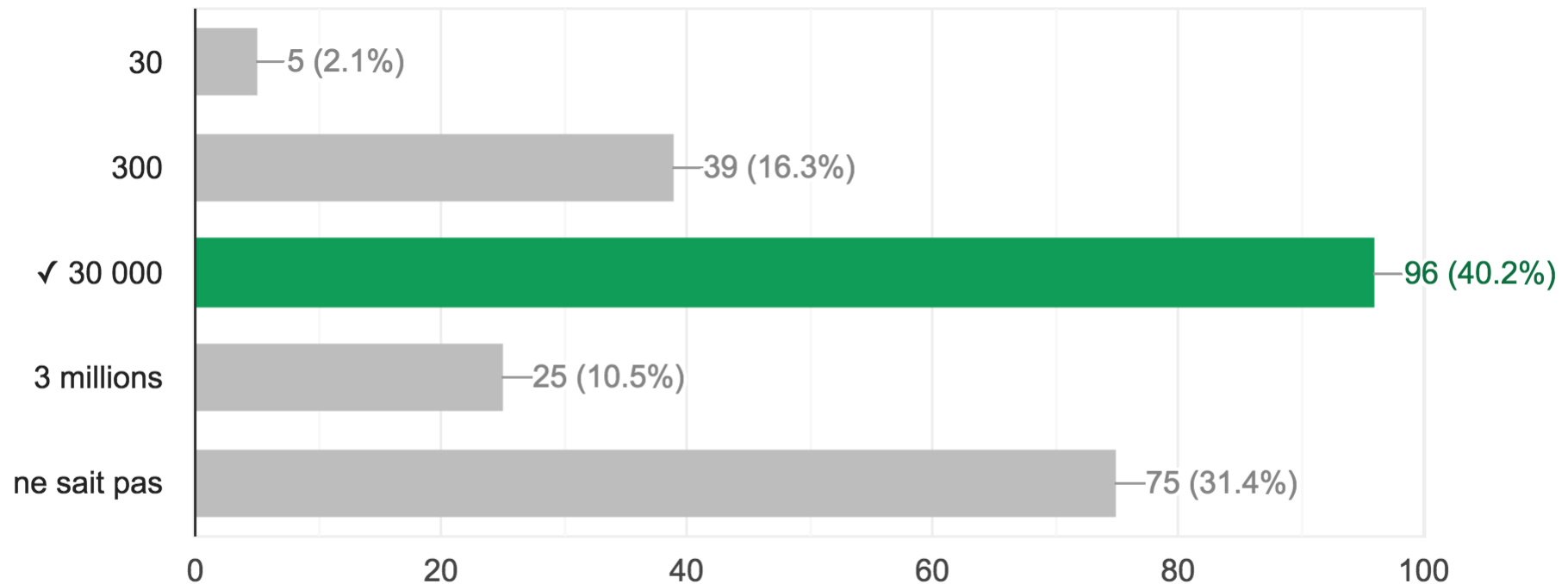


Quiz

3. Le séquençage d'exome réalisé chez un sujet contrôle issu de la population générale met en évidence des variations par rapport à un génome de référence.

Le nombre total de ces variations (bénignes et pathogènes) est d'environ :

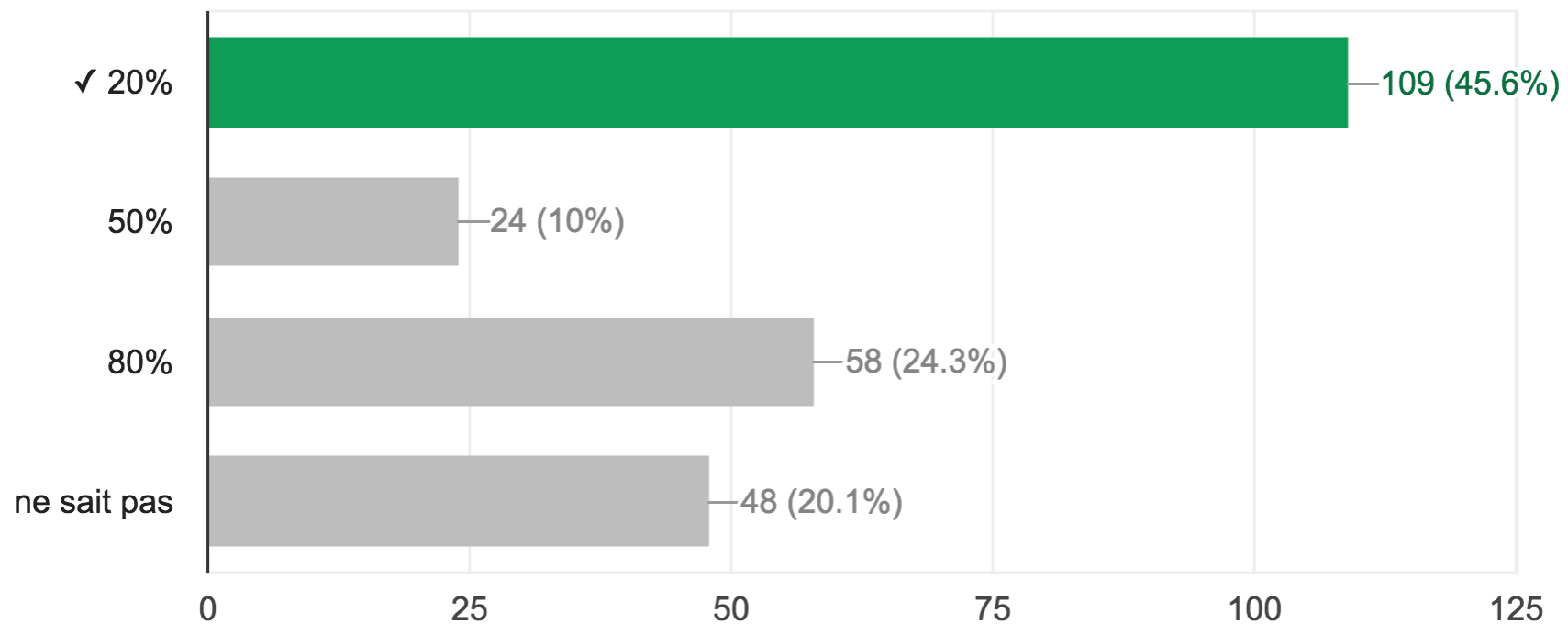
96/240 réponses correctes : **40,2%**



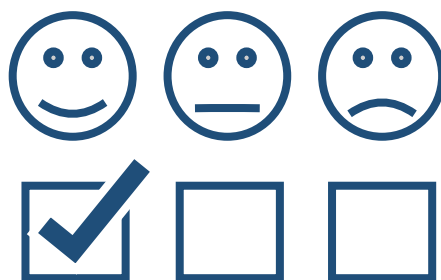
Quiz

6. Le diagnostic pré-implantatoire (DPI) permet de sélectionner *in vitro* des embryons ne présentant pas une maladie génétique avant leur implantation *in utero*. Dans le cas d'une maladie monogénique (ex : drépanocytose, mucoviscidose), les chances de succès (naissance d'un enfant non malade) d'un couple s'engageant dans le processus sont d'environ :

109/239 réponses correctes : **45,6%**



Enquête



1

Freins
aux études
génétiques

2

Compétences
pratiques
les plus utiles

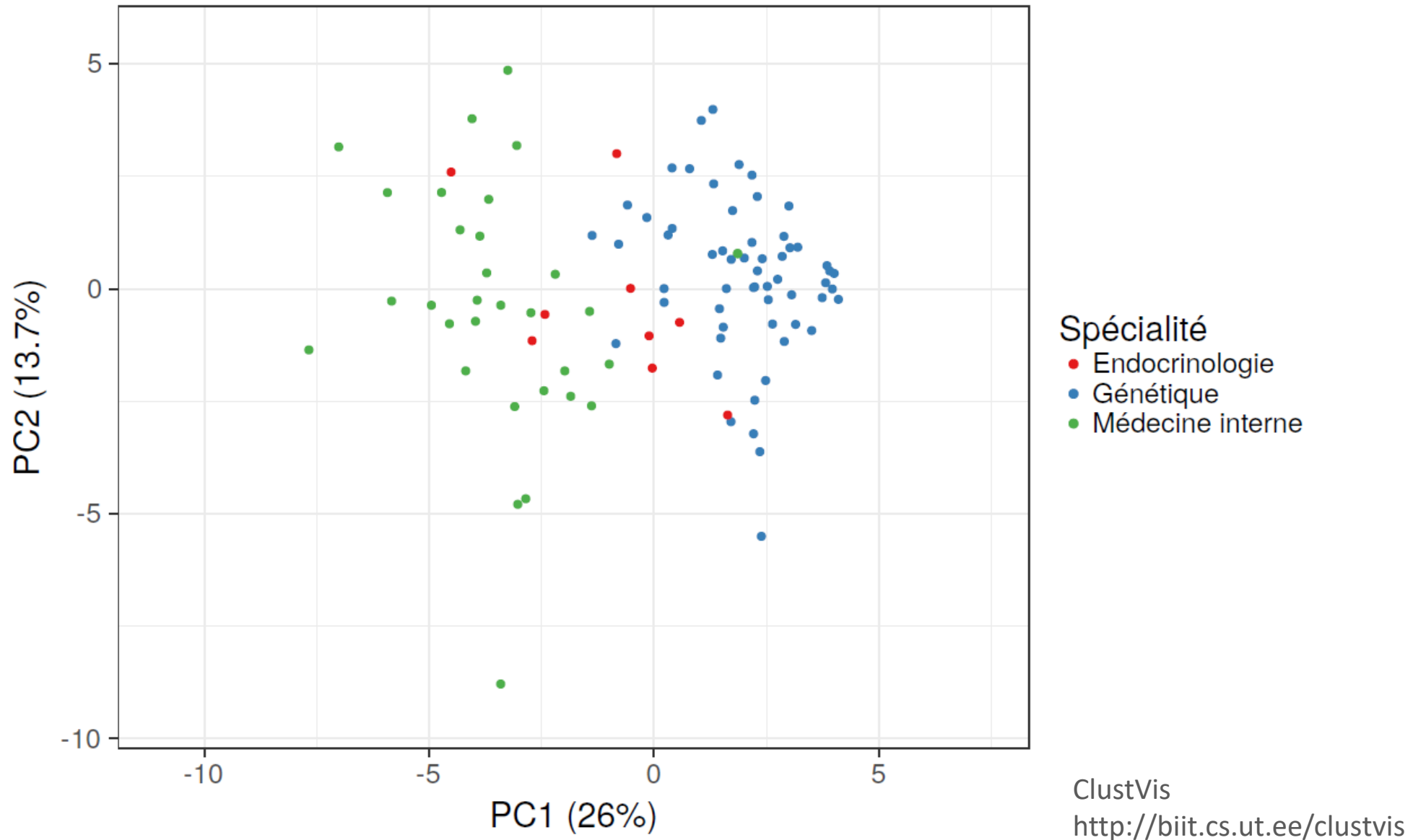
3

Connaissances
théoriques
les plus utiles

4

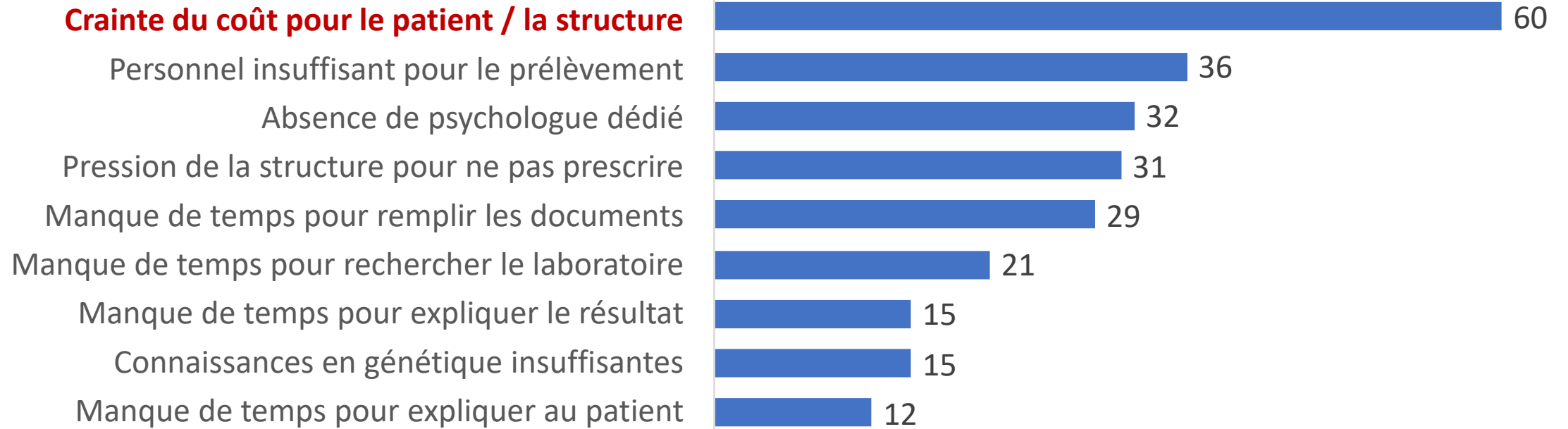
Compétences auxquelles
le répondant se sent
le moins préparé

Analyse en composantes principales (N=98 répondants, 33 questions)



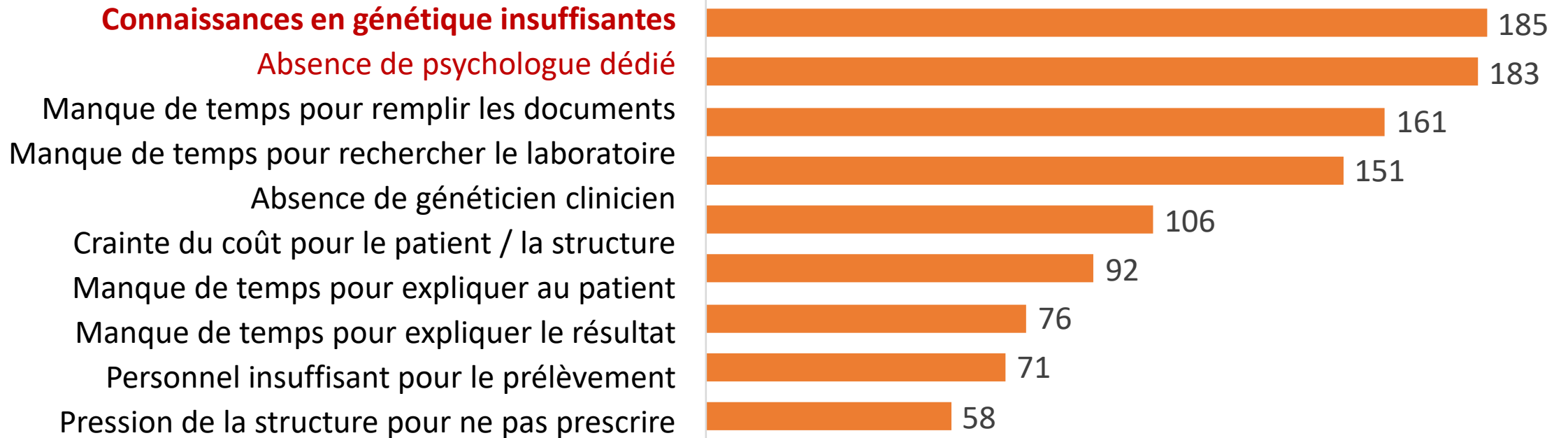
Freins dissuadant d'envisager une étude génétique (scores pondérés)

Génétiiciens médicaux (N=58)



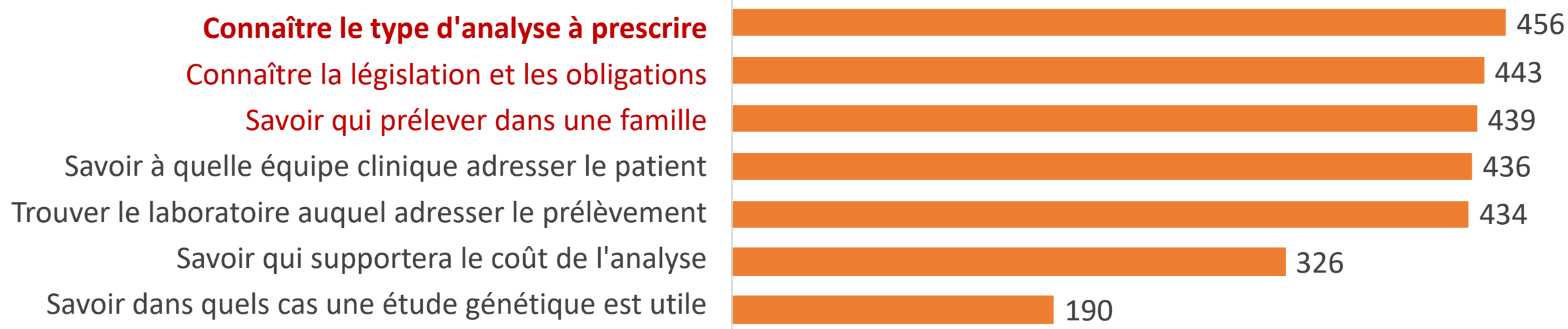
Freins dissuadant d'envisager une étude génétique (scores pondérés)

Non généticiens (N=172)



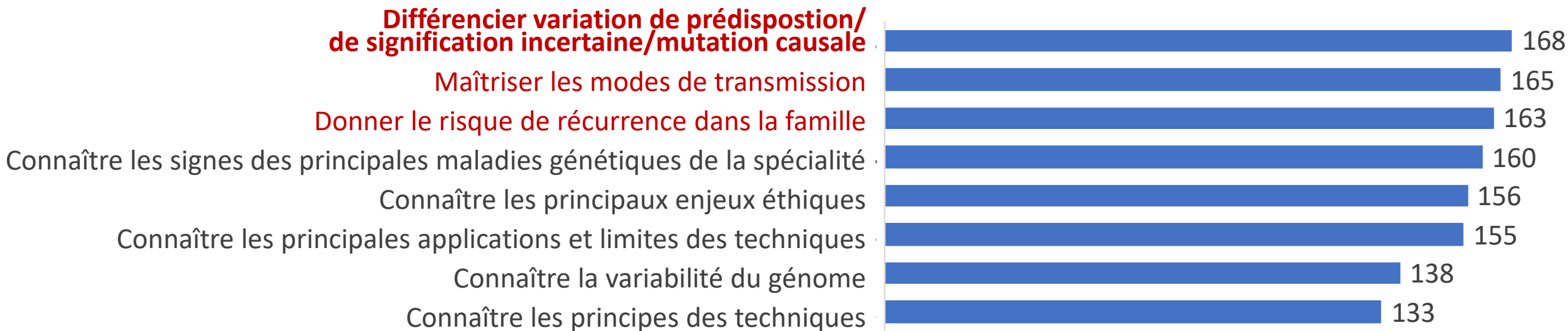
Compétences pratiques les plus utiles pour prescrire une étude génétique (scores pondérés)

Non généticiens (N=172)



Connaissances / compétences les plus utiles pour prescrire une étude génétique (scores pondérés)

Généticiens médicaux (N=58)



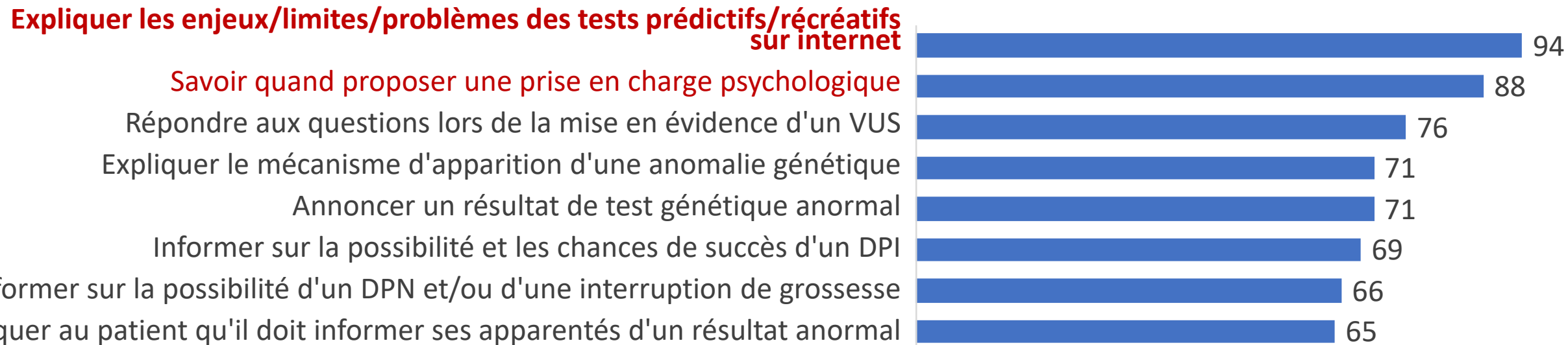
Connaissances / compétences les plus utiles pour prescrire une étude génétique (score pondéré)

Non généticiens (N=172)



Compétences auxquelles les praticiens se sentent le moins préparés (scores pondérés)

Généticiens médicaux (N=58)



VUS : variation de signification incertaine

DPI : diagnostic pré-implantatoire

Compétences auxquelles les praticiens se sentent le moins préparés (scores pondérés)

Non généticiens (N=172)

Expliquer les enjeux/limites/problèmes des tests predictifs/récréatifs sur internet

440

Informer sur la possibilité et les chances de succès d'un DPI

432

Répondre aux questions lors de la mise en évidence d'un VUS

406

Expliquer le mécanisme d'apparition d'une anomalie génétique

380

Informer sur la possibilité d'un DPN et/ou d'une interruption de grossesse

374

Savoir quand proposer une prise en charge psychologique

325

Expliquer au patient qu'il doit informer ses apparentés d'un résultat anormal

321

Annoncer un résultat de test génétique anormal

311

VUS : variation de signification incertaine

DPI : diagnostic pré-implantatoire

Compétences/connaissances nécessaires à la prescription et à la compréhension du résultat d'une étude génétique

Toutes spécialités (N=240, QCM, 727 réponses)

Univ.

Tronc commun des 1er et 2e cycles des études médicales

110

Enseignement optionnel des 1er et 2 cycles des études médicales

52

Troisième cycle (internat)

181

Post-U

Enseignement post-universitaire type DIU, DU

166

Séminaires et congrès

106

Journées des filières maladies rares

112

Suggestions des répondants

**Mise en situation de
conseil génétique +++**

Sensibiliser aux **différences de représentation
de la maladie génétique
en fonction de la culture ou du milieu social**

Introduction **aux bases de données internet**
sur les maladies génétiques
et les équipes/laboratoires

Sensibiliser **aux erreurs du conseil génétique
et à leurs conséquences** pour le patient et sa famille

Donner des recommandations claires
sur **ce que peut faire (ou ne pas faire)
un clinicien non généticien**
en l'absence de généticien clinicien

Conclusions / Perspectives

Transmission de l'enquête

Collège National des Enseignants et
Praticiens de Génétique Médicale

Enseignants de Génétique SU

Filières Maladies Rares

Responsables de DES ?

Approche critique des données de génétiques de la littérature

UE Médecine et Génomique SU

A word cloud visualization of terms related to genetic diagnosis. The most prominent words are 'génétiq', 'savoir', 'charge', 'consultation', 'clinique', 'génétiiciens', 'prélèvements', 'connaissances', 'syndrome', 'remplir', 'pathologies', 'spécialistes', 'trouver', 'envoyer', 'médico-techniques', 'évaluation', 'laboratoires', 'médecins', 'généticienne', 'évaluation', 'syndrome', 'remplir', 'connaissances', 'prélèvements', 'clinique', 'génétiiciens', 'charge', 'consultation', 'savoir', 'génétiq'.

Caroline Schluth-Bolard

Serge	Amselem
Estelle	Escudier
Irina	Giurgea
Grégory	Jouvion
Camille	Louvrier
Nadia	Nathan

Emmanuelle Volle

Alexandre	Belot
Jérôme	Bertherat
Isabelle	Celestin
Philippe	Charron
Olivier	Chazouillères
Annick	Clément
Vincent	Cottin
Margaux	Deplanche
Isabelle	Durieu
Frédéric	Galacteros
Maria	Givony
Eric	Hachulla
Marc	Humbert
Guillaume	Jondeau
Lisa	Lalouette
Charlotte	Lejeune
Agnès	Linglart
Céline	Lustremant
Philippe	Mazur
Aurélie	Negre
Laurence	Olivier-Faivre
Sonja	Payan

Nuage de mots issu des commentaires des participants à l'enquête
(www.wordclouds.com)