



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

Difficultés à engager certaines études familiales

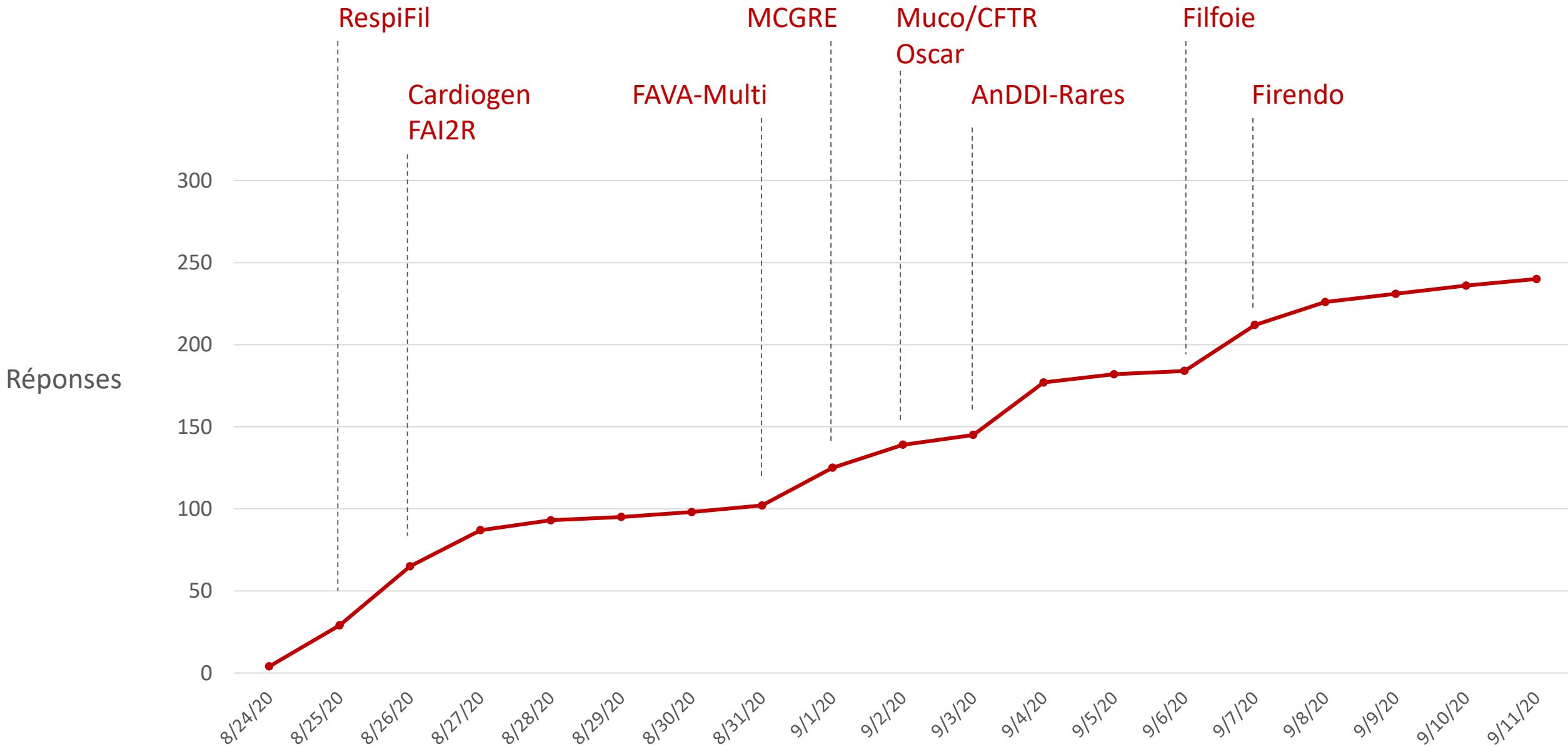
Aspects légaux et éthiques

Distinguer les variations :

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

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

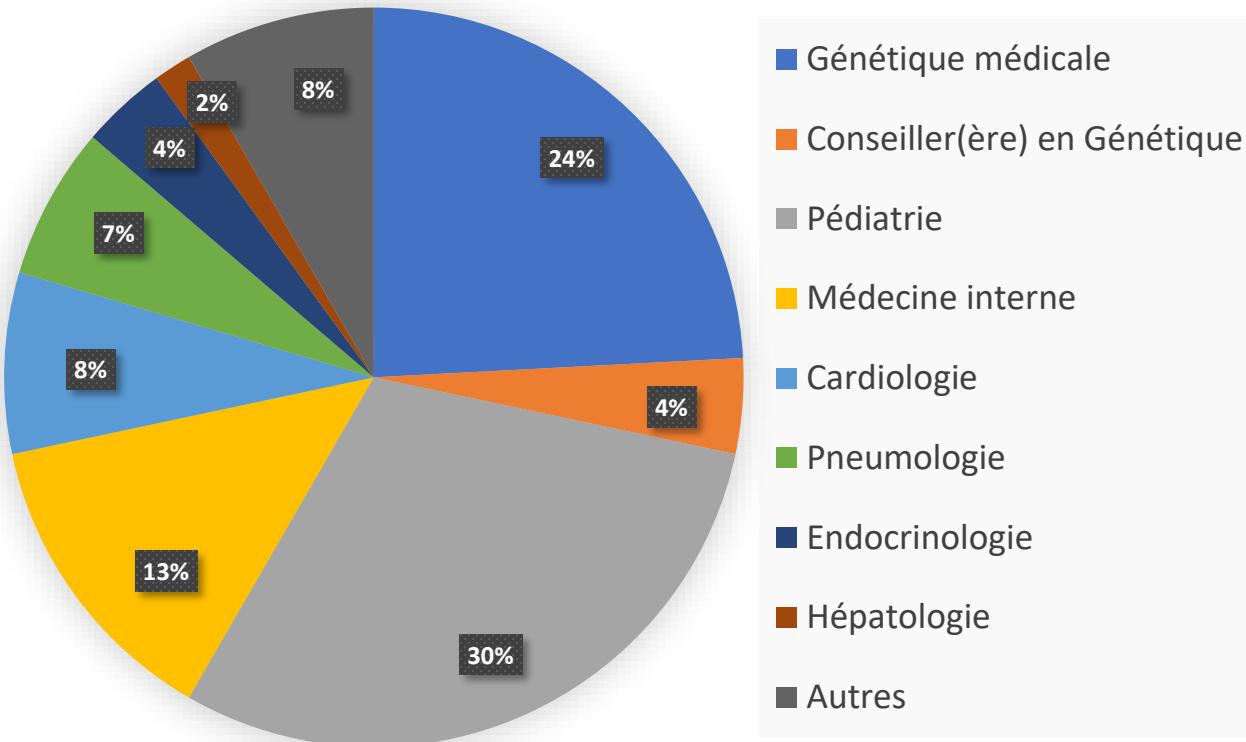
6 questions

Enquête

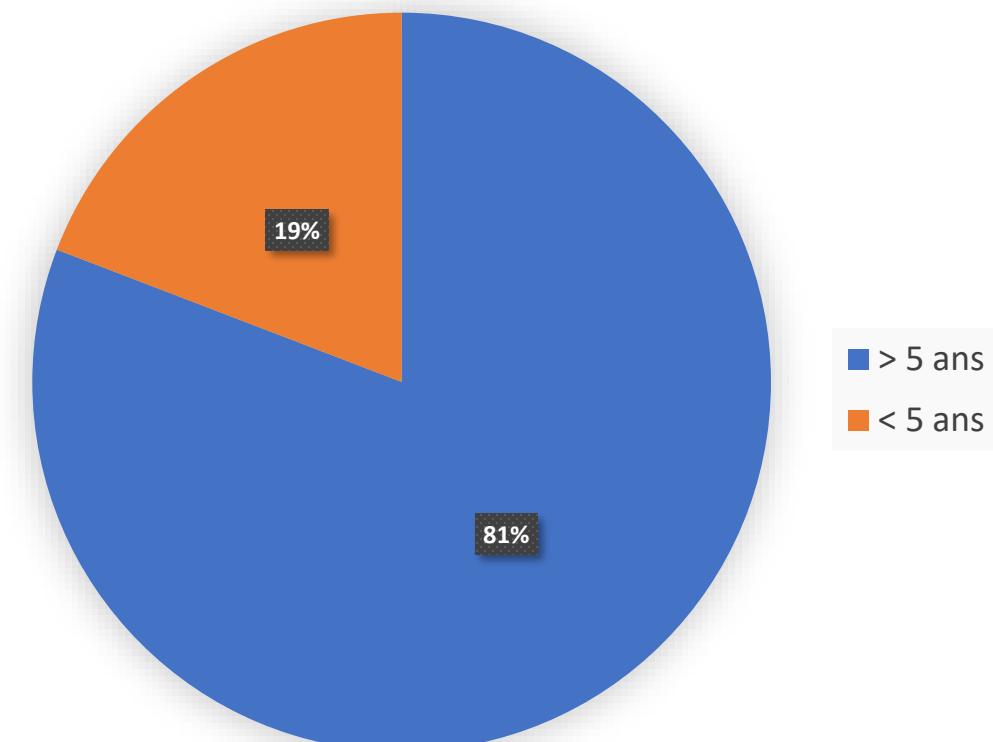
4 questions (33 items)
sur les **connaissances/compétences**
en Génétique

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

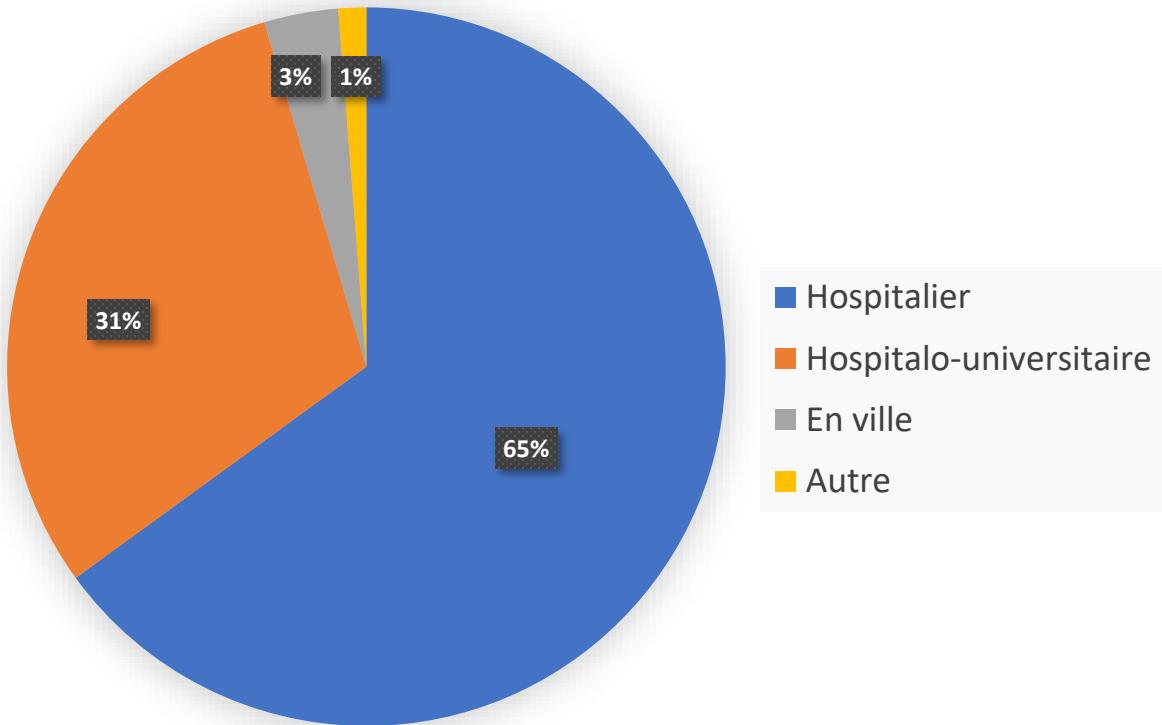
Spécialités (240 répondants)



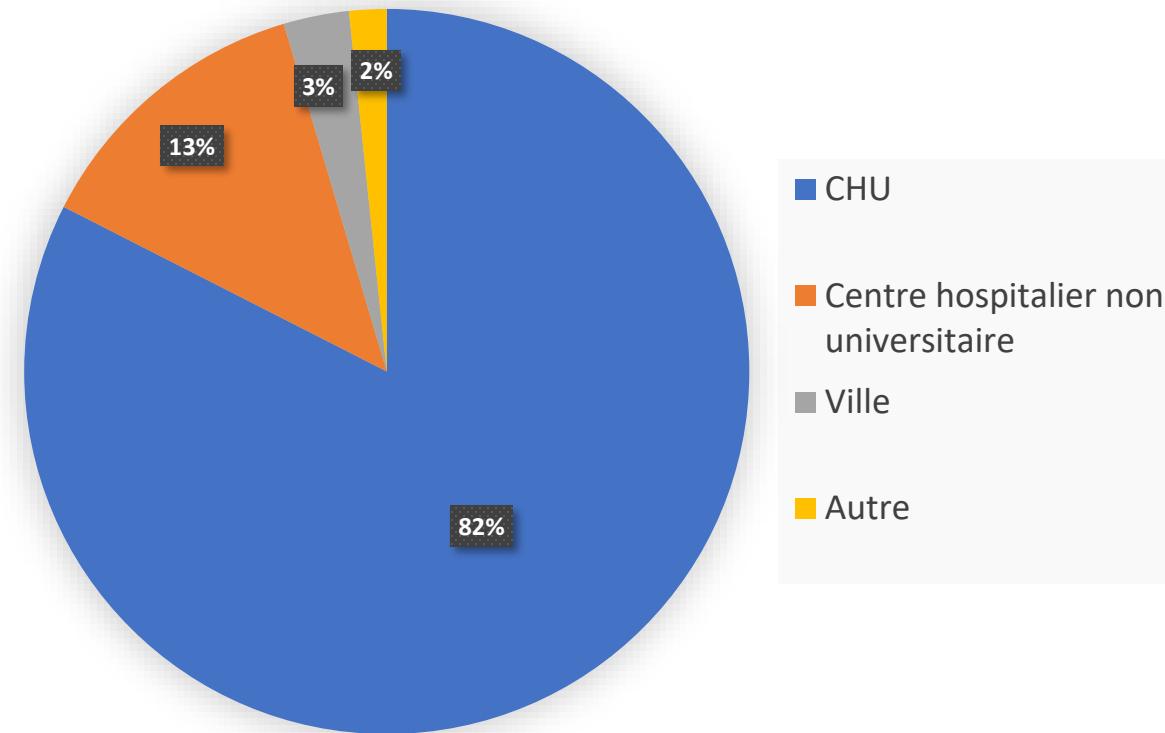
Ancienneté dans la spécialité (N=240)



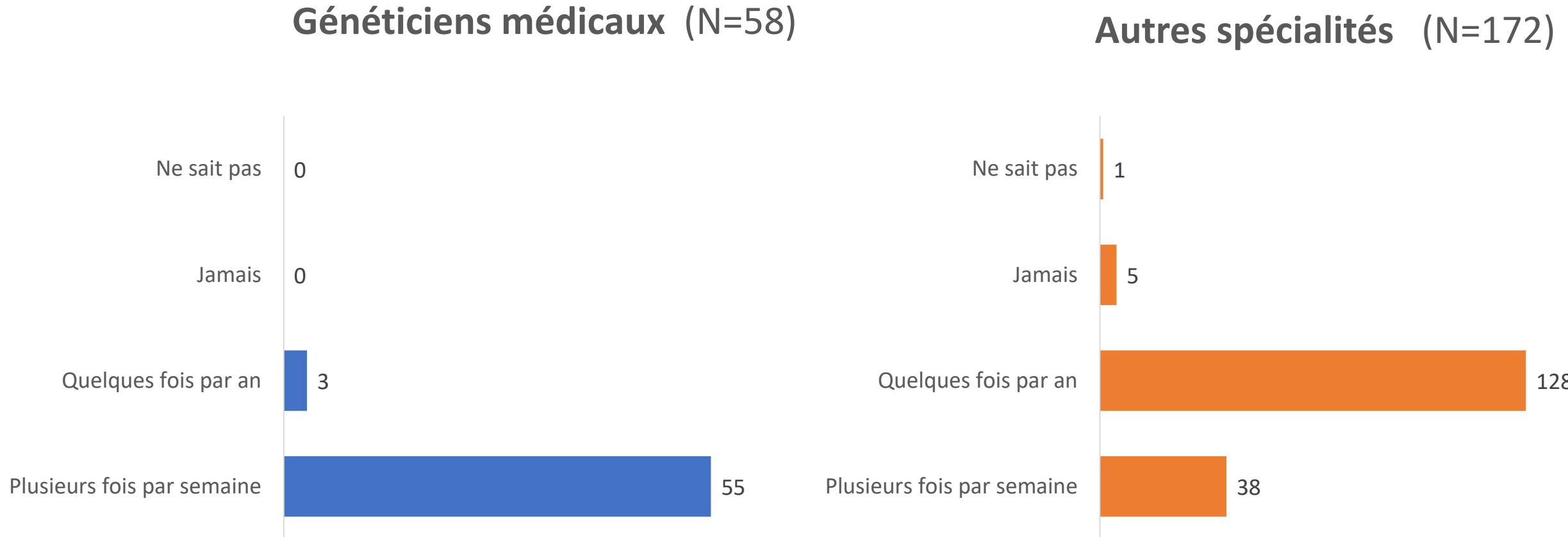
Statut (240 répondants)



Structure d'exercice (240 répondants)



Fréquence de prescription d'analyses génétiques



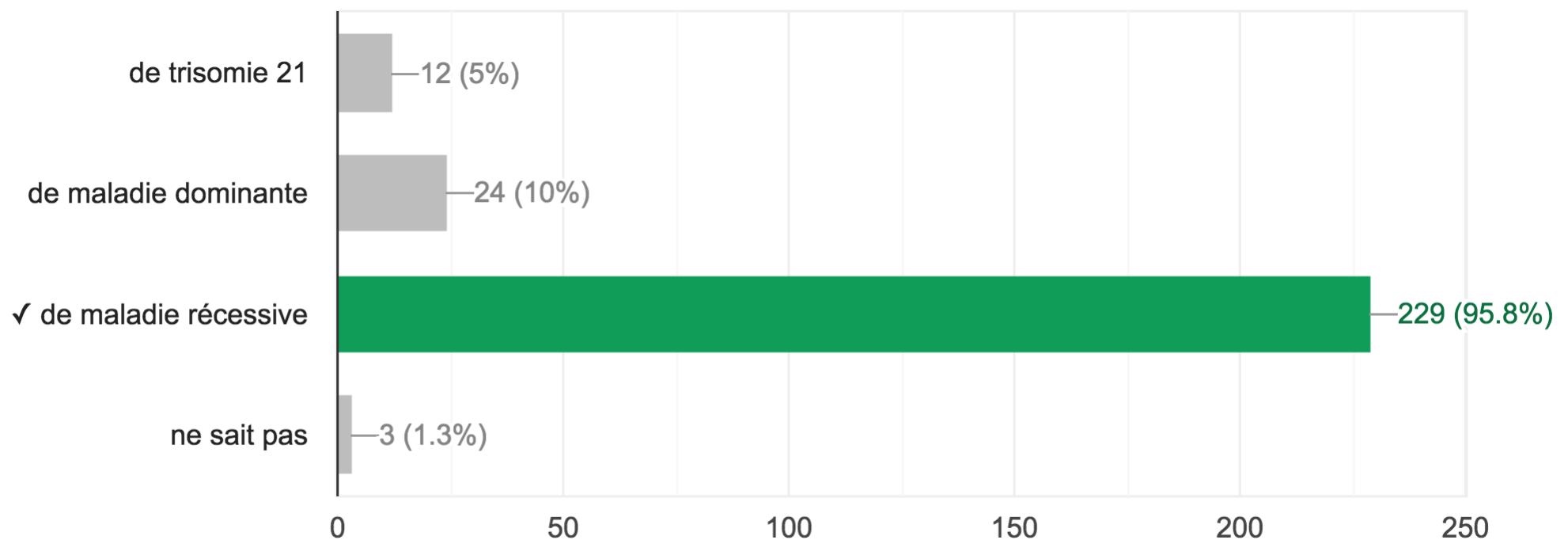
Quiz



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%

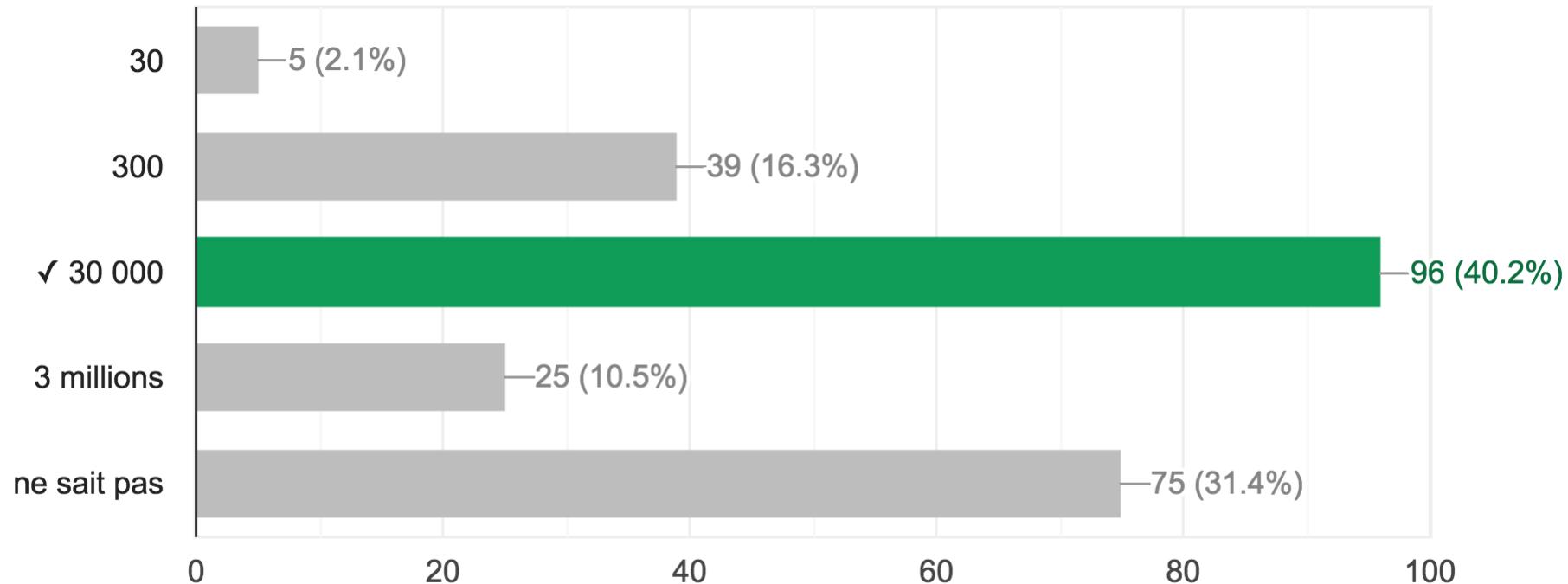


Quiz

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 :

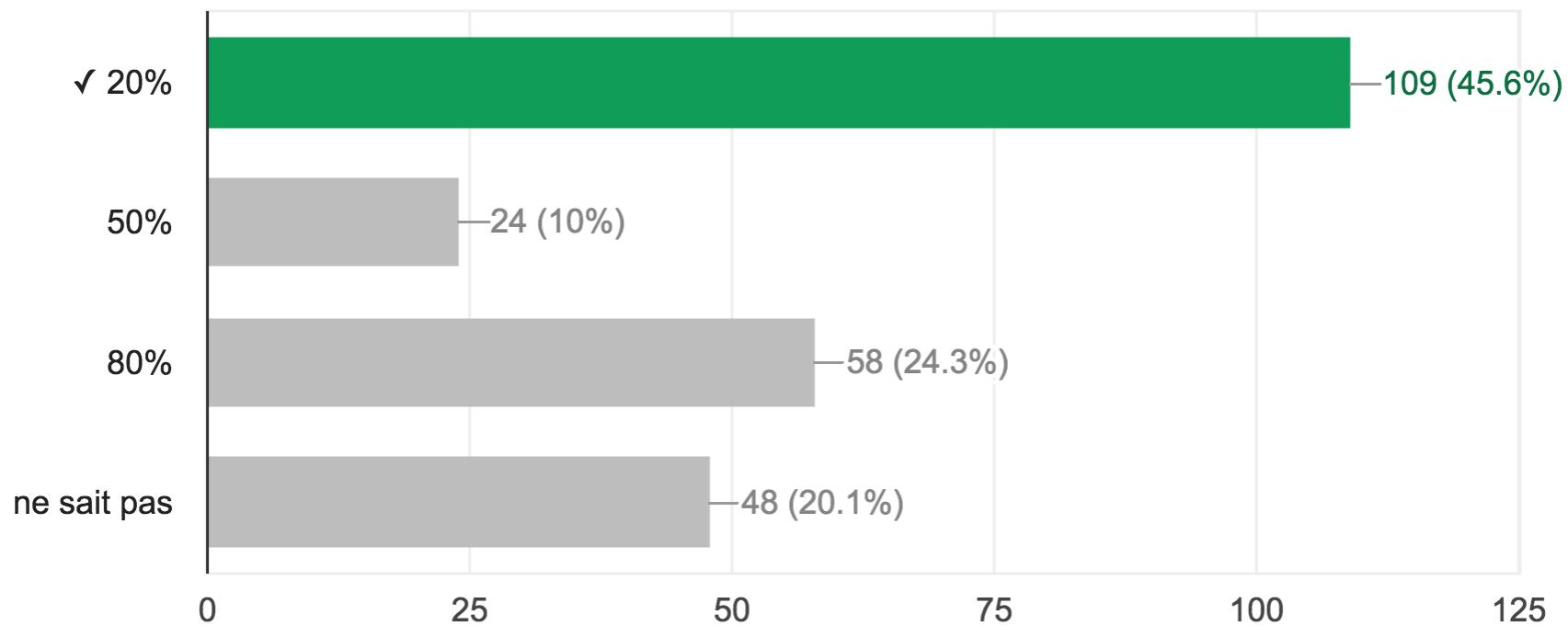
96/240 réponses correctes : **40,2%**



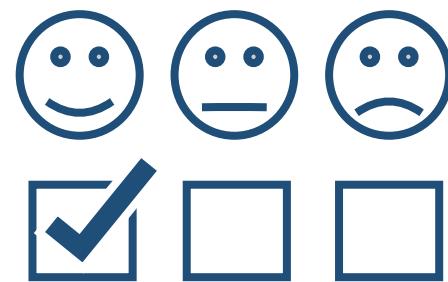
Quiz

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

3

Connaissances
théoriques
les plus utiles

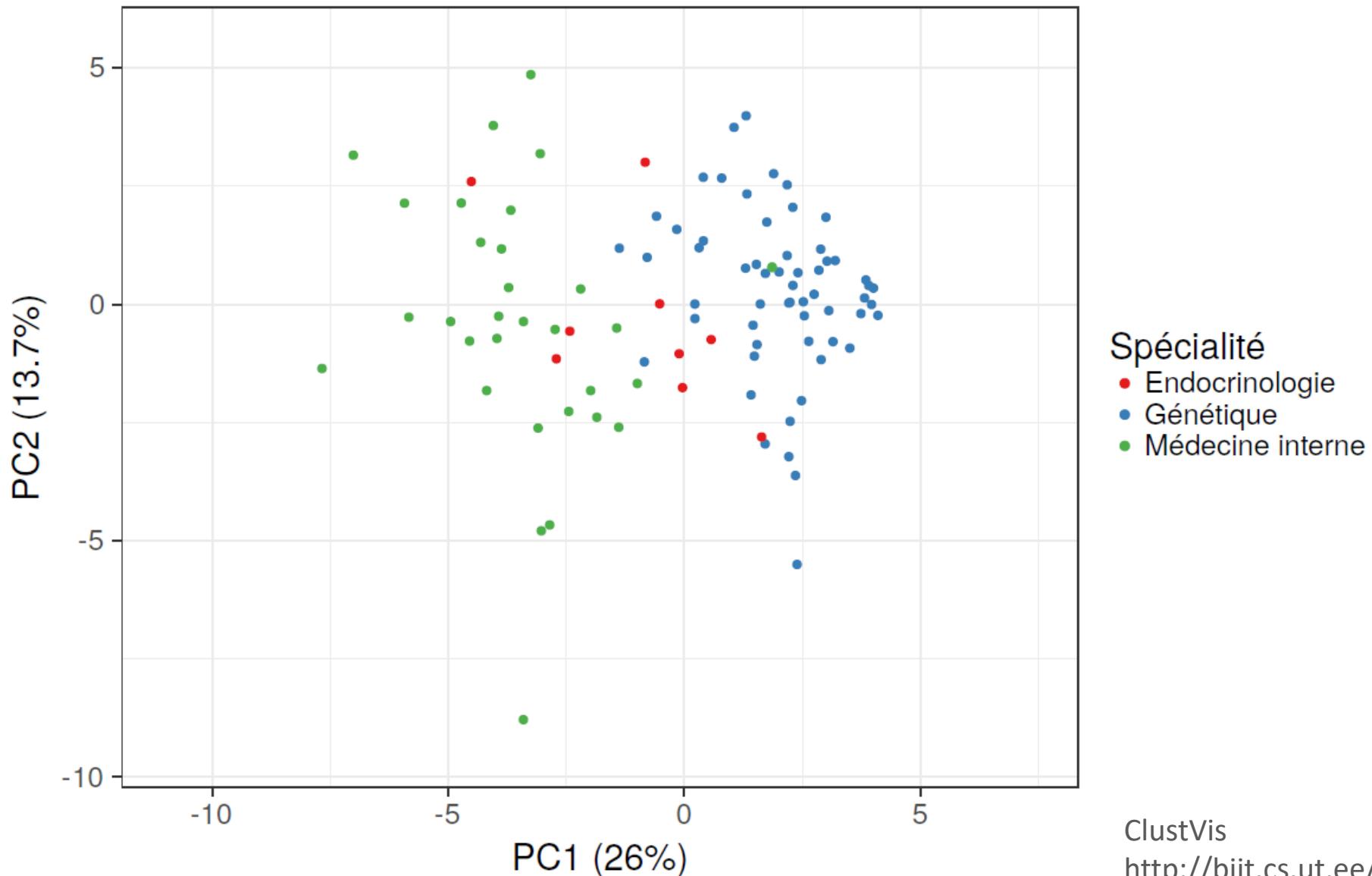
2

Compétences
pratiques
les plus utiles

4

Compétences auxquelles
le répondant se sent
le moins préparé

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



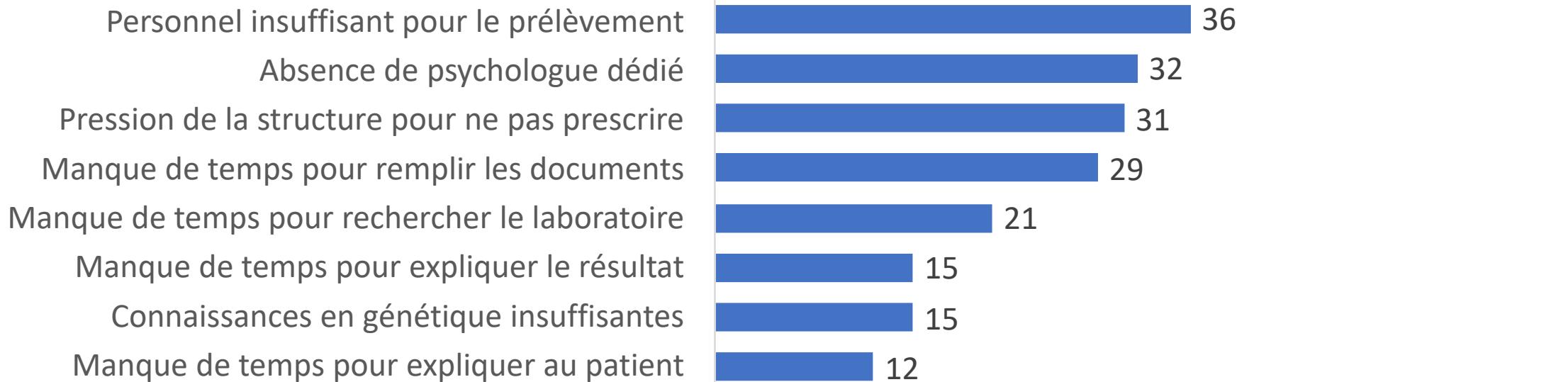
Spécialité

- Endocrinologie
- Génétique
- Médecine interne

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

Généticiens médicaux (N=58)

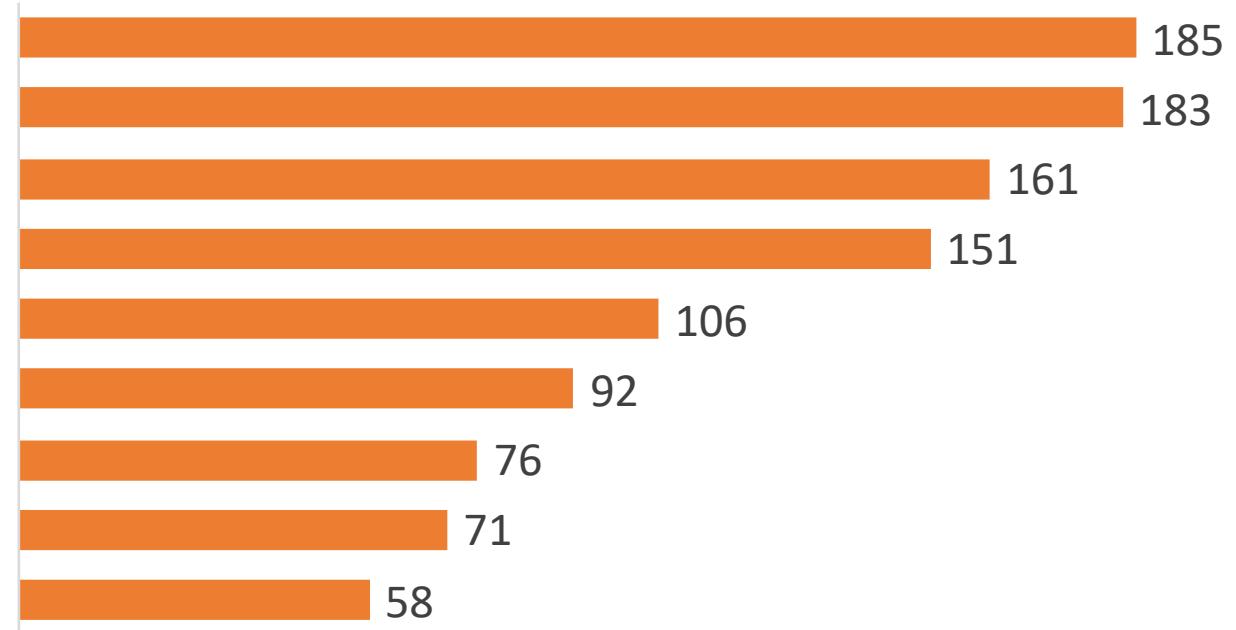
Crainte du coût pour le patient / la structure



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

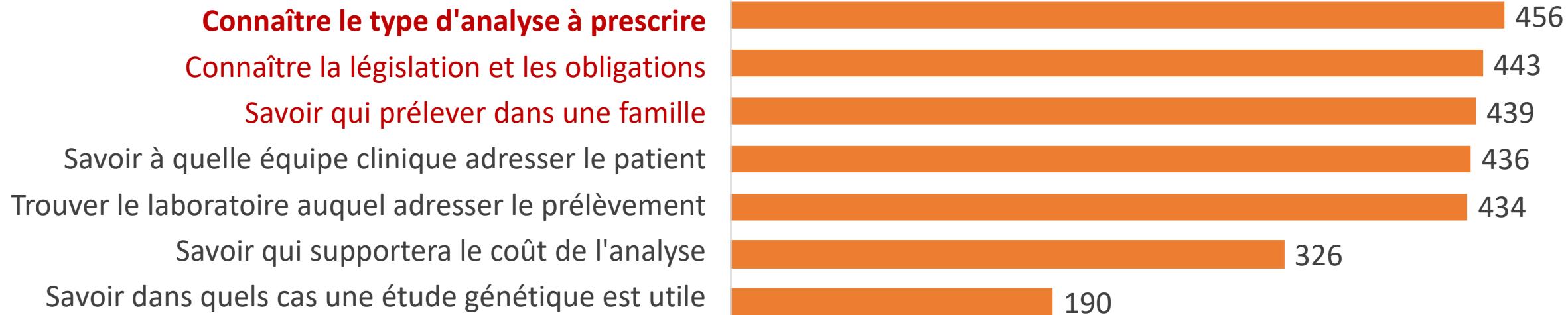
Non généticiens (N=172)

- Connaissances en génétique insuffisantes**
- Absence de psychologue dédié**
- Manque de temps pour remplir les documents
- Manque de temps pour rechercher le laboratoire
- Absence de généticien clinicien
- Crainte du coût pour le patient / la structure
- Manque de temps pour expliquer au patient
- Manque de temps pour expliquer le résultat
- Personnel insuffisant pour le prélèvement
- Pression de la structure pour ne pas prescrire



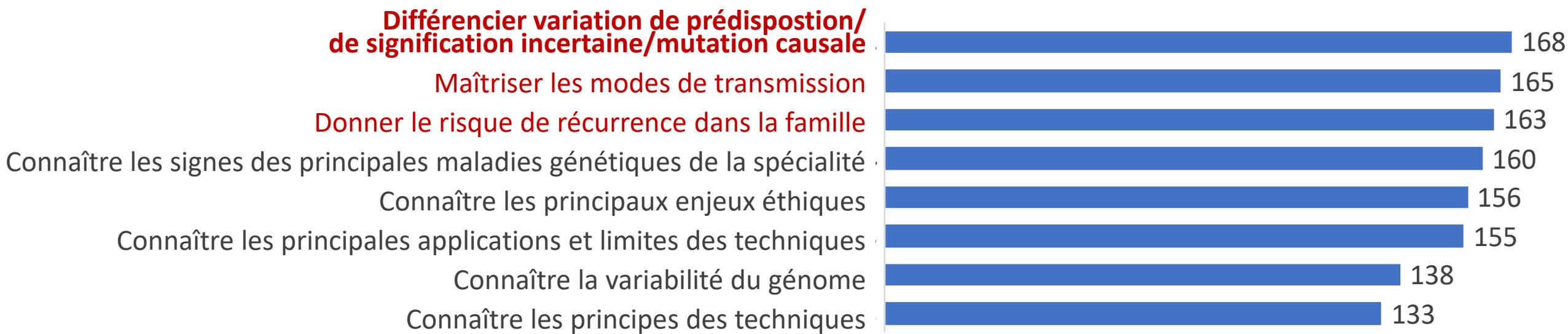
Compétences pratiques les plus utiles pour prescrire une étude génétique (scores pondérés)

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)

Connaître les signes des principales maladies génétiques de la spécialité

Connaître les principaux enjeux éthiques

Maîtriser les modes de transmission

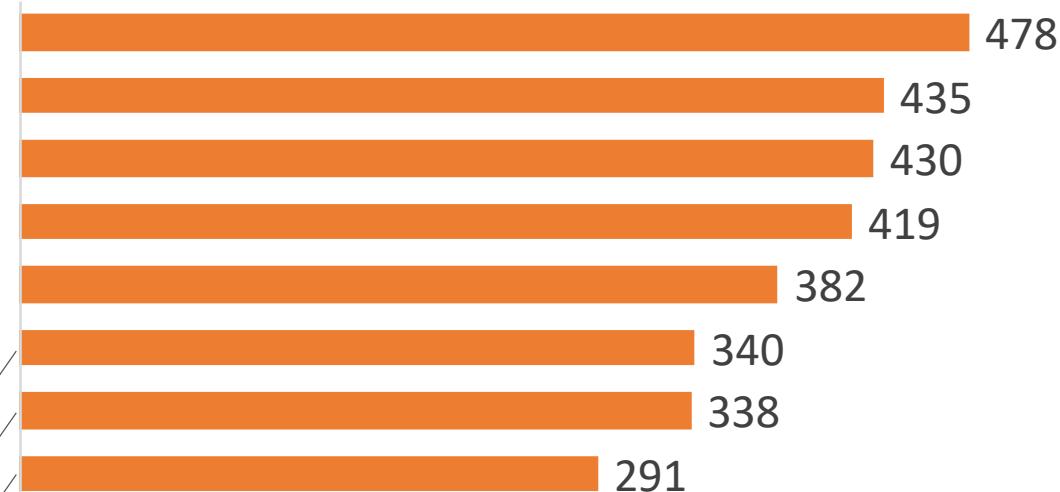
Donner le risque de récurrence dans la famille

Différencier variation de prédisposition/
de signification incertaine/mutation causale

Connaître les principales applications et limites des techniques

Connaître la variabilité du génome

Connaître les principes des techniques



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

Généticiens médicaux (N=58)

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

Savoir quand proposer une prise en charge psychologique

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

Expliquer le mécanisme d'apparition d'une anomalie génétique

Annoncer un résultat de test génétique anormal

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

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

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

94

88

76

71

71

69

66

65

VUS : variation de signification incertaine

DPI : diagnostic pré-implantatoire

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

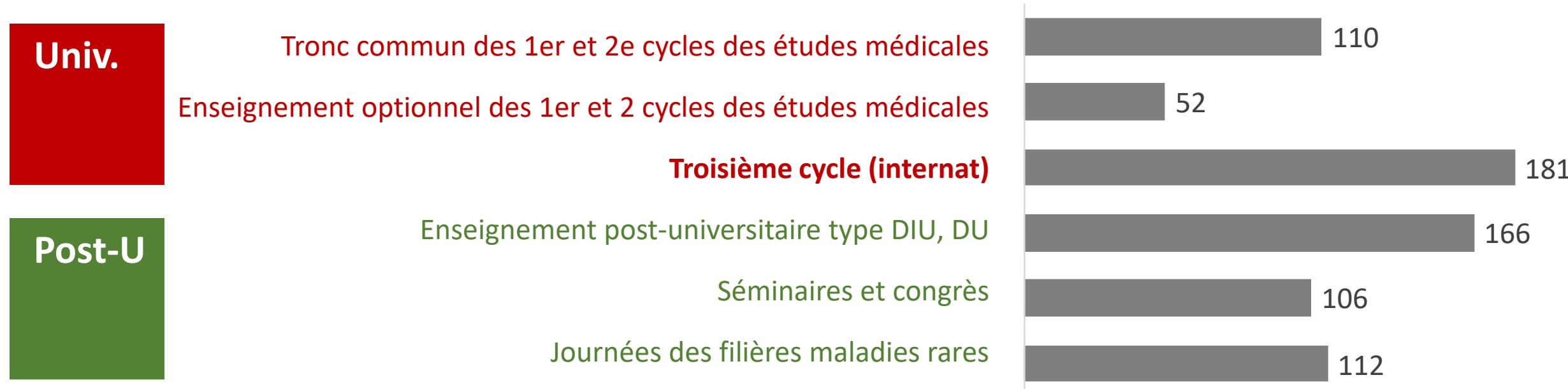
Non généticiens (N=172)

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
DPN : 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)



Suggestions des répondants

Mise en situation de conseil génétique +++

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

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

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



Remerciements

Ensemble des participants

Filières Maladies Rar

Alexandre	Belot
Jérôme	Bertherat
Isabelle	Celestin
Philippe	Charron
Olivier	Chazouillère
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
Sonia	Pavan

Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique médicale

Caroline Schluth-Bolard

U.F. Génétique moléculaire
& UMR_S933

Hôpital Trousseau, AP-HP

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

Institut du Cerveau
Hôpital Pitié-Salpêtrière

Emmanuelle Volle