
Atelier « Recherche de solutions »

Séquencage haut débit : les applications et les implications

Coordonnatrice : Anne-Sophie Lapointe

Vaincre les Maladies Lysosomales

**Christophe Fertat (Life Technologies),
Martin Krahn (AP-HM), Perrine Malzac (Espace Éthique
Méditerranéen)**



Objectifs

- identifier les points clés du sujet de l'atelier considéré : freins rencontrés, leviers à utiliser, etc.
- les prioriser
- proposer des solutions, ou des pistes de solutions
- ébaucher un plan d'action



1. Identifier les points clés : 8

- **Indications Des Tests : Pour Qui/Pour Quoi?**
- **Le Coût**
- **Articulation Recherche/Soin**
- **Gestion Des Conséquences Familiales**
- **État Des Lieux De la Technique**
- **Organisation : Prescription, Circuit Du Diagnostic**
- **Informations : Préalables au Test, Sur Les Résultats**
- **La Gestion Des Données : Stockage, Utilisation, Transfert...**



2. Prioriser Les Points-Clés

Vote pour prioriser les points-clés :

- Indications Des Tests : Pour Qui/Pour Quoi? **1**
- Le Coût **3**
- Articulation Recherche/Soin **6**
- Gestion Des Conséquences Familiales **7**
- État Des Lieux De la Technique **8**
- Organisation : Prescription, Circuit Du Diagnostic **9**
- Informations : Préalables au Test, Sur Les Résultats **11**
- La Gestion Des Données : Stockage, Utilisation, Transfert...**15**



3. Recherche de solutions

I. La Gestion Des Données :

- **Consentement Utilisation Données Pour la Recherche**
- **Banque Nationale des Données, Plateforme de Séquencage à Visée de Diagnostic National**
 - **Règles Homogènes : Format, Tps, Sécurisation, Interopérabilité**
- **Consensus Méthode d'Analyse des Données**
 - **Internationalisation**
 - **Investissement de l'État**



3. Recherche de solutions

II. Informations :

Préalables aux Tests, Sur les Résultats

- **Reformuler le consentement pour un consentement éclairé : préparer les personnes diagnostiquées en « amont » des découvertes fortuites**
- **Formation de Plus de Professionnels au Conseil Génétique (médecins, conseillers en génétique)**



3. Recherche de solutions

III. Organisation : Prescription, Circuit Du Diagnostic

- **Coordination Recherche & Clinique**
 - **Mutualisation**
- **Accompagnement des personnes diagnostiquées**
 - **Suivi des familles**
- **Outils type « carte vitale » avec informations sur le diagnostic**



CONCLUSION :

**VIGILANCE
CONSENSUS
RECOMMANDATIONS D' ACTIONS
SÉCURISATION
FORMATION
RELATION DE CONFIANCE**

