Rapport groupe éthique FFGH n°1 données incidentes

Mars 2026

Les données incidentes en génétique : Accompagner l'information et la restitution

Introduction

Une donnée incidente (ou données non sollicitées ou *incidental findings* dans la littérature anglo-saxonne) désigne en génétique la découverte fortuite d'une altération de l'ADN impliquée dans une maladie génétique, mais différente de celle qui constituait le motif initial de prescription de l'analyse (Agence de la Biomédecine 2020). Par exemple, un séquençage d'exome ou de génome demandé pour identifier la cause d'une déficience intellectuelle peut révéler un variant pathogène dans un gène de prédisposition au cancer. Les données incidentes sont à distinguer des données secondaires (*secondary findings*) qui, elles, sont définies comme des données sans lien avec l'indication initiale de l'analyse mais qui sont recherchées activement dans une liste de gènes sélectionnés (Green *et al.* 2013; Agence de la Biomédecine 2020). Les études portant sur le séquençage de l'exome ou du génome rapportent une fréquence des données incidentes cliniquement pertinentes comprise entre 3 % et 5 % (Yang *et al.* 2014 ; Jensson *et al.* 2023). Les données incidentes, bien que détectées fortuitement à l'occasion de l'analyse génomique réalisée pour identifier la cause de la maladie du patient, pourraient revêtir une importance médicale, tant pour le patient que pour ses apparentés : elles pourraient permettre d'envisager une prise en charge précoce, des mesures de prévention adaptées ou, dans certains cas, un traitement. Toutefois, leur caractère non sollicité soulève des enjeux éthiques car elles ne correspondent pas à la demande initiale du patient, ni au motif de la consultation. La loi de bioéthique de 2021 introduit, pour la première fois, la possibilité de révéler des données incidentes au patient (Loi n° 2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique (1) 2021) en soulignant « la possibilité que l'examen révèle incidemment des caractéristiques génétiques sans relation avec son indication initiale ou avec son objectif initial, mais dont la connaissance permettrait à la personne ou aux membres de sa famille de bénéficier de mesures de prévention, y compris de conseil en génétique, ou de soins ».

L'information sur ce que sont les données incidentes en consultation d'amont est une étape délicate à plusieurs titres : 1) parce que les patients viennent en consultation pour chercher la cause de leur maladie et non des données supplémentaires ; 2) parce que l'information est particulièrement complexe ; 3) parce que le choix du patient au moment de la signature du consentement nécessite qu'il s'approprie ces informations et qu'il les assimile dans son système

de valeurs et dans sa culture. Le défi est de délivrer ces informations malgré le temps contraint de la consultation. Le praticien navigue entre deux attitudes extrêmes opposées : l'information minimale qui ne respecte pas l'autonomie du patient et l'information totale qui, en le saturant d'informations, ne l'aide pas non plus à exercer son autonomie. Par ailleurs, en ce qui concerne leur restitution, aucune des deux positions extrêmes — restitution systématique de toutes les données incidentes ou, à l'inverse, absence totale de restitution — ne peut être considérée comme éthiquement acceptable (Boardman et Hale 2018). D'une part, ne pas rendre des informations qui pourraient permettre une prévention ou une prise en charge efficace est jugé moralement problématique. D'autre part, restituer sans discernement l'ensemble des résultats non sollicités créerait des tensions extrêmes si les maladies ne sont pas traitables ou lorsque les données correspondent plus à des facteurs de risque. Par ailleurs, cette restitution systématique créerait une surcharge pour le système de soin sans bénéfice médical actuellement démontré. Le praticien doit donc trouver un juste équilibre entre respect de l'autonomie du patient et intérêt clinique. La restitution des données incidentes s'inscrit dans un processus structuré où l'information essentielle est communiquée de manière compréhensible, sans surcharger le patient. Cette approche graduée facilite un consentement autant que possible éclairé et prépare le patient à participer activement aux décisions concernant ses données génétiques.

Devant cette avalanche de questionnements sur l'autonomie du patient dans cette consultation d'information précédant la signature du consentement, il nous est apparu essentiel de fournir un nouvel outil d'information et d'aide au discernement aux patients. Préalablement à la construction de cet outil, nous nous sommes penchés sur les difficultés rencontrées tant par les familles que par les cliniciens au moment de la découverte d'une donnée incidente. Ayant conceptualisé ces difficultés, nous avons cherché à 1) établir des recommandations sur l'information en consultation d'amont, au moment de la prescription de l'analyse pangénomique ; 2) établir des recommandations de parcours. Cette réflexion servira de base à la construction d'un support d'information sur les données incidentes à utiliser en consultation.

Méthode

Le groupe de travail sur les données incidentes, constitué sous l'égide de la Fédération Française de Génétique Humaine (FFGH), a mené ses travaux entre avril 2024 à décembre 2025. Il réunissait dix-sept membres : neuf médecins ou pharmaciens, trois conseillers en génétique, quatre spécialistes des sciences humaines et sociales (psychologue, juriste, philosophes) ainsi qu'un représentant d'association de patients (Annexe 1). Treize réunions en visioconférence et une réunion en présentiel ont permis d'organiser les échanges. Trois membres ont été chargés d'analyser la littérature scientifique relative aux données incidentes et secondaires, tandis que deux autres ont présenté leurs travaux de recherche portant sur les données secondaires (projets FIND et DEFIDIAG-DS) qui présentent des problématiques communes avec les données incidentes. Au fil des discussions, le groupe a identifié comme enjeu central la question de l'information sur les données incidentes pendant la consultation de prescription de l'analyse pangénomique. Il a alors été décidé d'élaborer un support pratique d'aide à la consultation. En

parallèle, le présent rapport offre une synthèse des réflexions de notre groupe de travail et une analyse de la littérature.

Dans le cadre de cette démarche, le champ du prénatal a été volontairement exclu. Cette décision repose sur la reconnaissance de spécificités éthiques, médicales, psychosociales et juridiques propres à la période prénatale. L'analyse pangénomique est prescrite devant la découverte de signes d'appels échographiques et vise à identifier la cause de ce syndrome malformatif. Compte tenu de la complexité de la situation et du caractère sensible des enjeux sur la poursuite de la grossesse, il est apparu indispensable de traiter séparément les problématiques relatives à la découverte de données incidentes en prénatal, dans un document spécifique qui pourra examiner en détail les conditions éthiques, réglementaires et pratiques encadrant la gestion des données incidentes dans ce contexte particulier.

Enfin, notre réflexion s'inscrit dans un paysage international hétérogène que nous avons pris le temps d'analyser. Les recommandations relatives à la restitution des données incidentes varient notablement selon les pays, tant dans leur périmètre que dans leurs fondements éthiques (Yim *et al.* 2026). Aux États-Unis, un tournant majeur a été introduit par les recommandations de l'*American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG) qui ont proposé dès 2013 le rendu systématique de données secondaires identifiées intentionnellement sur une liste restreinte de gènes, indépendamment de l'indication initiale de l'analyse (Green *et al.* 2013). Ces recommandations, régulièrement mises à jour, ont contribué à structurer le cadre du rendu des données secondaires mais ne définissent pas de directives spécifiques concernant les données incidentes au sens strict, non recherchées activement (Miller *et al.* 2021). Dans ce contexte, certaines études américaines ont exploré les défis associés au rendu de données incidentes ne figurant pas sur la liste ACMG, en particulier chez les patients d'âge pédiatrique, mettant en lumière les complexités éthiques et pratiques de telles décisions (Bowling *et al.* 2022). En Europe, la position est prudente : l'*European Society of Human Genetics* (ESHG) recommande de limiter le rendu aux résultats présentant une utilité clinique démontrée, en insistant sur le respect du droit à ne pas savoir et sur la nécessité d'une transparence explicite vis-à-vis du patient quant aux pratiques du laboratoire (Vears *et al.* 2018; de Wert *et al.* 2021). Au Canada, les recommandations du *Canadian College of Medical Geneticists* (CCMG) adoptent une approche intermédiaire, privilégiant le rendu de résultats validés et médicalement pertinents, avec un consentement centré sur l' « actionnabilité » médicale, c'est à dire la possibilité de conduire à des mesures de prévention ou de traitement (Armour *et al.* 2018).

Les analyses comparatives internationales soulignent ainsi l'importance d'adapter le processus de consentement au contexte culturel et légal local, en garantissant que le patient comprenne clairement la distinction entre données primaires et incidentes, ainsi que les modalités selon lesquelles ces informations peuvent être identifiées et restituées (de Wert *et al.* 2021). Cette diversité des pratiques met en évidence à la fois la nécessité d'un consentement éclairé, dynamique et explicitement structuré et l'imprécision de la notion d' « actionnabilité » médicale.

1. Le consentement éclairé : entre information, temporalité et autonomie

1.1. Les limites du consentement éclairé liées à la complexité de l'information à délivrer au patient

Délivrer l'information relative aux données incidentes avant la signature du consentement constitue l'un des exercices les plus délicats de la consultation de génétique. Cette information repose sur deux exigences : d'une part, s'assurer d'une compréhension réelle de ce qu'est une donnée incidente et de ses enjeux et, d'autre part, garantir un choix véritablement autonome. Dans la pratique, la difficulté à délivrer les informations de façon exhaustive, conjuguée à leur intelligibilité souvent limitée, génère une tension éthique largement ressentie par les professionnels. Les études FIND et DEFIDIAG-DS montrent effectivement une disparité du taux d'acceptation des données secondaires sur le territoire. Celle-ci résulte probablement de différences dans le processus d'information entre les services (Robert 2022; Viora-Dupont *et al.* 2024; Viora 2025). Ce constat conduit à s'interroger sur qui, du patient ou de son médecin, fait le choix d'accepter les données incidentes (Amiel *et al.* 2024). Comment donner une information de qualité quand on ne sait pas quelle maladie peut être concernée par la donnée incidente ? Dans le contexte de la complexité de cette information, la tendance ne sera-t-elle pas de faire confiance et d'accepter ce que dit le médecin ? Comment refuser une connaissance supplémentaire, surtout lorsque cette proposition est faite à des parents déjà inquiets pour la santé de leur enfant ? Comment expliquer l'ensemble des enjeux dans le temps contraint d'une consultation ?

Le volume d'informations à transmettre — nature des données incidentes, degré d'incertitude, impact familial, « actionnabilité » — dépasse souvent la capacité d'intégration des patients, surtout dans un contexte émotionnellement chargé. Saelaert *et al.* montrent que, même lorsque les professionnels s'efforcent d'expliquer les données incidentes, la compréhension demeure souvent lacunaire, en raison de la densité du discours, de la technicité du contenu et du manque de temps alloué à la réflexion (Saelaert *et al.* 2020). Park *et al.* soulignent que l'incertitude scientifique elle-même — autour de la pénétrance, de l'âge d'apparition ou de la gravité — déstabilise les patients, pour qui le savoir génétique est spontanément associé à la certitude (Park *et al.* 2019). Cette complexité questionne la portée éthique du consentement : à partir de quel seuil d'incompréhension l'acte de consentir cesse-t-il d'être véritablement libre et éclairé ?

Face à cette difficulté, les professionnels cherchent souvent à structurer l'information en mettant l'accent sur les résultats susceptibles d'avoir un bénéfice médical direct, afin de rendre le discours plus compréhensible (Bos et Bunnik 2022). Pourtant, il apparaît que les patients évaluent souvent la pertinence d'une information à l'aune de leur expérience de la maladie, de celle de leurs proches ou de leur responsabilité familiale, plus qu'en fonction de la seule « actionnabilité » médicale (Boardman et Hale 2018).

1.2. La nécessité d'un accompagnement pour garantir une autonomie de décision

Sur le plan éthique, la responsabilité des professionnels est engagée non seulement parce qu'ils détiennent le savoir mais aussi parce qu'ils sont les médiateurs du sens de ces informations. La transparence, à elle-seule, ne suffit pas : le discours doit être ajusté aux capacités de compréhension et à la situation du patient, qu'il s'agisse du contexte médical, familial, social ou des valeurs personnelles lorsque celles-ci sont exprimées. Ormond *et al.* rappellent ainsi que le consentement n'est pas un acte solitaire mais un processus au sein duquel la compréhension se construit dans l'échange (Ormond *et al.* 2021). L'enjeu n'est donc pas de « tout dire » mais de permettre de comprendre suffisamment pour choisir, ce qui suppose d'assumer une certaine asymétrie de savoirs sans renoncer à la liberté du patient.

Cette fonction médiatrice du professionnel rejoint l'approche relationnelle du consentement défendue par le Conseil d'État (*Révision de la loi de bioéthique : quelles options pour demain ?*, Le conseil d'État 2018), selon laquelle le dialogue clinique constitue une garantie éthique indispensable pour qu'un consentement soit éclairé autant que possible. Les professionnels eux-mêmes se perçoivent comme garants de cet équilibre entre la protection du patient et le respect de son autonomie (AlFayyad *et al.* 2021).

Le vocabulaire utilisé en consultation a de l'importance. Ainsi, il est recommandé de ne pas parler de « refus » des données incidentes, mais plutôt de « choix de ne pas accéder ». La notion de « refus » véhicule en effet une charge normative implicite : elle laisse entendre qu'accepter l'information serait la position attendue et que s'en écarter constituerait une attitude déviante. À l'inverse, parler de « choix de ne pas accéder » inscrit la décision dans un registre pleinement autonome et non évaluatif, reconnaissant qu'il existe plusieurs options légitimes et moralement équivalentes pour le patient. Cette formulation prévient donc les jugements implicites et contribue à un climat dans lequel chaque position — accéder ou non — peut être exprimée. Le consentement ne devrait donc pas contenir de forme négative, mais plutôt « je souhaite » (je souhaite connaître, je souhaite ne pas connaître…).

Ainsi, informer sur les données incidentes, ce n'est pas tant délivrer une somme de connaissances que construire un espace de discernement. La liberté du patient ne réside pas dans la quantité d'informations reçues mais dans la qualité de leur appropriation. La complexité de l'information sur les données incidentes n'est finalement pas uniquement un obstacle rencontré en consultation mais un questionnement éthique fondamental : jusqu'où informer pour respecter la liberté ? Et à partir de quand l'excès d'information devient-il, paradoxalement, une forme de contrainte ?

1.3. Informer pour désamorcer les malentendus : identifier un facteur de risque ne réduit pas le risque de développer la maladie

L'idée selon laquelle une prédiction génétique permettrait nécessairement de réduire le risque de développer une maladie — ou même qu'elle mènerait toujours à une solution — est largement répandue parmi les patients mais elle repose souvent sur des présupposés erronés. En réalité, l'identification d'une prédisposition génétique ne signifie pas nécessairement que la maladie surviendra, ni que des mesures efficaces de prévention ou de traitement existent. La pénétrance peut être incomplète et les possibilités thérapeutiques ou préventives parfois limitées ou incertaines. Autrement dit, l'information génétique ne supprime pas le risque et ne garantit pas non plus la possibilité d'agir sur celui-ci.

Nombreux sont les patients qui pensent que réaliser l'analyse constitue déjà une forme d'action ou que diagnostiquer signifie guérir (Klitzman 2010). Ces représentations peuvent influencer la décision d'accepter d'accéder aux données incidentes, alors même qu'elles ne reposent pas toujours sur une compréhension réaliste des capacités actuelles de la médecine génomique. Certains patients peuvent ainsi imaginer, à tort, que le simple fait d'avoir réalisé l'analyse permettra d'écarter un risque de maladie.

Ce décalage entre les attentes des patients et ce que la science peut effectivement apporter soulève une question éthique centrale. Respecter l'autonomie ne consiste pas seulement à offrir un choix, mais aussi à s'assurer que ce choix est réellement éclairé. Cela implique que les patients comprennent les limites de l'analyse génétique et de son interprétation, notamment la notion de pénétrance, la variabilité d'expression des maladies, la variabilité de l'âge de début et les incertitudes liées à l'« actionnabilité ». Dans ce cadre, le praticien est considéré par la loi comme un tiers bienveillant chargé de garantir que le patient consent en connaissance de cause aux implications d'une analyse génétique, afin « *de permettre à l'individu d'apprécier la situation au regard de ses principes et de ses croyances, pour choisir la décision la plus conciliable avec ces derniers et qu'il pourra donc ensuite reconnaître comme étant proprement la sienne* » (Révision de la loi de bioéthique : quelles options pour demain ?, Conseil d'État, 2018).

En pratique clinique, l'information délivrée en consultation replace toujours l'interprétation des résultats dans l'état de connaissances médicales et scientifiques disponibles au moment de l'analyse. Le praticien précise que les données incidentes ne sont pas recherchées de façon intentionnelle mais qu'elles peuvent être découvertes fortuitement lors de l'analyse visant à identifier la cause de la maladie, définie comme donnée primaire. Il souligne également que seuls les variants dont la signification pathogène est établie avec quasi-certitude au moment de l'analyse sont communiqués, afin d'éviter d'ajouter une part d'incertitude à une situation déjà complexe. Enfin, il rappelle que la totalité des variants pathogènes ne sera pas rapportée au patient : à quelques exceptions près, seuls ceux pour lesquels il existe une mesure de prévention ou une prise en charge thérapeutique avec bénéfice direct pour le patient, feront l'objet d'une restitution au patient (voir le chapitre 3.1 sur l' « actionnabilité »).

1.4. Informer pour désamorcer les malentendus : le consentement face à l'illusion du bénéfice diagnostique

Le patient peut penser que le fait d'accepter la révélation des données incidentes va aider à trouver la cause de la maladie (donnée primaire). Il peut croire que l'acceptation de recevoir des données incidentes implique une analyse plus approfondie ou de meilleure qualité de leur génome et que cette décision pourrait augmenter la probabilité d'identifier la cause de leur maladie (Robert 2022; Viora-Dupont *et al.* 2024). Cette conception est totalement erronée : la recherche de données incidentes n'influence en rien la qualité, ni la profondeur de l'analyse génomique visant à identifier la cause de la maladie. Or cette incompréhension du processus analytique conduit à biaiser la démarche de consentement. Ce malentendu révèle combien le consentement peut cacher des attentes disproportionnées ou infondées.

Ainsi, clarifier cette distinction n'est pas un simple enjeu pédagogique mais une exigence éthique : il s'agit de protéger la liberté de décision du patient et d'éviter qu'un consentement ne soit faussé par l'anticipation illusoire d'un bénéfice diagnostique.

1.5. L'importance d'une réflexion collégiale et pluridisciplinaire

La gestion éthique des données incidentes ne peut se réduire à l'application de procédures standardisées. Avant toute restitution, le clinicien doit confronter son jugement avec l'équipe pluridisciplinaire, en intégrant les dimensions cliniques, psychologiques et éthiques, afin d'ajuster sa décision au contexte singulier de chaque situation (Christenhusz *et al.* 2013). Cette collégialité favorise la responsabilité partagée, sécurise le patient et accompagne le praticien dans l'exercice d'un discernement éthique éclairé.

1.6. Le consentement dynamique et révocable et le rendu en deux temps

Le rendu des données incidentes constitue une étape délicate qui doit être soigneusement organisée pour limiter l'anxiété des patients. Une modalité pertinente consiste à systématiser le processus en deux temps distincts. La première étape est consacrée à la restitution des résultats des données primaires, correspondant à la question initiale de la prescription. Ce n'est qu'une fois cette restitution effectuée que le professionnel propose au patient d'ouvrir le temps du rendu des données incidentes. Cette organisation peut être mise en œuvre au sein d'une même consultation par deux praticiens différents, ou par un enchaînement de séquences clairement séparées, ou par deux consultations rapprochées dans le temps, idéalement dans la même journée ou dans un délai très court.

Ce protocole, explicité dès la consultation d'amont, permet d'informer le patient que la question de son accord sera reposée avant toute restitution supplémentaire. Le professionnel clôture ainsi la première séquence — centrée sur la donnée primaire — en demandant au patient s'il souhaite,

ou non, recevoir une éventuelle information incidente. Cette démarche instaure un espace de réflexion où le consentement peut être réaffirmé, révisé ou retiré. En effet, l'un des principes essentiels de ce processus est la reconnaissance du caractère dynamique du consentement : le patient doit pouvoir revenir sur sa décision à tout moment, qu'il s'agisse de changer d'avis en faveur de la restitution des données incidentes après avoir initialement choisi de ne pas y accéder, ou inversement. Cette flexibilité, loin d'affaiblir la validité du consentement, contribue à en renforcer la valeur éthique en respectant l'autonomie du patient face à une information potentiellement lourde de conséquences.

Cette approche trouve un appui empirique dans l'étude FIND qui a explicitement intégré cette dimension dynamique du consentement dans son protocole (Viora-Dupont *et al.* 2024). Les participants étaient autorisés à modifier leur choix à tout moment jusqu'au rendu final des résultats, reconnaissant ainsi la nature évolutive des préférences individuelles face à l'incertitude génétique et à la perspective d'informations nouvelles. Le consentement dynamique révocable respecte l'autonomie du patient. Le protocole de rendu de résultat lorsqu'il est expliqué à la consultation d'information et respecté dans les faits, contribue à réduire l'anxiété du patient. Mais pour que ce dispositif de consentement dynamique fonctionne, il ne suffit pas de l'inscrire dans la loi. Il faut des outils numériques et un accompagnement financier pour le temps passé dans la gestion de ces informations au fil du temps.

2. Actionnabilité et perception de l'utilité de l'information

2.1. Des visions différentes de l'actionnabilité entre patients et cliniciens

Il est recommandé d'éviter, en consultation, l'usage du terme « actionnable » perçu comme technique, trop abstrait et intimidant. De plus, il prête à confusion : les patients comme les médecins lui attribuent des significations très variées (Gornick *et al.* 2019). A la place d' « actionnables », le professionnel peut parler de données "avec un bénéfice médical attendu", "qu'on peut surveiller / traiter / prévenir", ou "pour lesquelles il existe des interventions possibles", pour rendre l'information plus compréhensible pour le patient (Goddard *et al.* 2022).

Lors de la consultation d'information, il est essentiel d'expliquer clairement au patient quelles données incidentes pourraient être communiquées. L'argument central repose sur le principe de non-malfaisance : seules les données incidentes pour lesquelles des mesures de prévention ou de traitement sont envisageables seront restituées. Toutefois, la perception de l'utilité des données incidentes diffère souvent entre les professionnels et les patients (Bennette *et al.* 2013; Clift *et al.* 2015). Pour évaluer la valeur d'une information, les patients prennent en compte non seulement ses implications médicales mais aussi ses dimensions sociales, économiques, environnementales et psychologiques. Ainsi, parfois, l'enjeu ne réside pas uniquement dans la possibilité d'un traitement mais dans la capacité à intégrer le risque de survenue d'une maladie dans leur trajectoire de vie (Delanne *et al.* 2019). En outre, les patients attachent une grande importance à leur autonomie et à la « propriété » de leurs données génétiques (Ormond *et al.*

2019). Certains souhaitent recevoir un large éventail d'informations, y compris celles sans possibilité d'action tandis que d'autres préfèrent en limiter la portée afin d'éviter une surcharge cognitive ou émotionnelle (Middleton *et al.* 2016; Delanne *et al.* 2019; Saelaert *et al.* 2020). Le souhait de certains patients de connaître l'ensemble des informations issues de l'analyse de leur génome même sans bénéfice clinique est souvent motivé par le désir de mieux maîtriser leur trajectoire de vie, nourri par l'idée que l'étude de leur génome pourrait dévoiler qui ils sont et ce qu'ils deviendront. Or les connaissances scientifiques actuelles montrent que le génome n'a ni valeur explicative exhaustive de l'identité d'une personne, ni pouvoir prédictif individuel certain. Une telle représentation comporte en outre un risque éthique car elle réduit la personne à son profil biologique, en négligeant son environnement et sa liberté. À mesure que la médecine prédictive fondée sur l'évaluation de risques génétiques se développe, les patients et la société peuvent être exposés à un risque de confusion entre prédisposition et prédestination. Le médecin se retrouve en tension, confronté à des attentes de patients qui excèdent ce que la science permet raisonnablement d'anticiper.

Ces constats soulignent la nécessité d'exposer de manière transparente les critères retenus pour la restitution des données incidentes, tout en reconnaissant que la perception de leur utilité peut diverger entre patient et clinicien. Un dialogue ouvert et nuancé demeure la condition d'un consentement réellement éclairé.

2.2. Choisir d'accéder aux données incidentes comme expression d'une responsabilité personnelle et familiale

La majorité des patients expriment leur accord pour recevoir les données incidentes au moment de la signature du consentement (Loud *et al.* 2016). Pour certains, l'acceptation des données incidentes peut être associée à une émotion positive forte, nourrie par le sentiment d'assumer une responsabilité envers soi-même et envers sa famille. Recevoir ces informations est alors perçu comme un choix actif et proactif, permettant de se préparer et d'agir face à un risque potentiel plutôt que de rester dans l'ignorance. Cette décision est vécue comme une manière de se prendre en main, de renforcer son autonomie et de se protéger mais aussi comme une preuve de solidarité familiale : partager une information génétique pertinente avec ses proches peut leur donner accès à des mesures de prévention ou de surveillance adaptées (Clift *et al.* 2015; Loud *et al.* 2016; Boardman et Hale 2018; Saelaert *et al.* 2020). Ainsi, chez certains patients, le fait de consentir à la restitution des données incidentes procure le sentiment de remplir un devoir envers soi et les siens, en transformant une découverte potentiellement anxiogène en opportunité de vigilance, d'anticipation et de protection.

Ainsi, l'acceptation des données incidentes est marquée par une dynamique émotionnelle et éthique complexe.

2.3. Choisir de ne pas accéder aux données incidentes comme expression d'une décision réfléchie et responsable

Si l'acceptation des données incidentes est parfois présentée comme une preuve de courage et de responsabilité, la littérature éthique nuance ce discours en rappelant la légitimité du choix inverse. Le droit de ne pas savoir est reconnu comme une expression d'autonomie, permettant à certains patients de préserver leur équilibre psychologique et d'exprimer leurs valeurs (Berkman et Hull 2014; Nijsingh 2016; Viora 2025). La Déclaration universelle de l'UNESCO sur le génome humain et les droits de l'homme reconnaît explicitement le droit fondamental de toute personne à décider de ne pas connaître les résultats d'un examen génétique, inscrivant ce droit dans le respect de l'autonomie, de la dignité humaine et de la liberté individuelle (Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights - Legal Affairs 1997). Ainsi, une faible proportion de patients, de l'ordre de 3%, expriment leur choix de ne pas accéder aux données incidentes au moment de la signature du consentement (Loud *et al.* 2016). L'existence de ce choix de non-accès justifie à lui-seul l'existence d'un consentement. Cependant, l'expérience historique du diagnostic présymptomatique de la maladie de Huntington illustre l'écart qui peut exister entre les préférences exprimées dans une situation hypothétique et les décisions prises lorsque la situation devient concrète. Avant la disponibilité du diagnostic présymptomatique, une large majorité des apparentés à risque dans les familles de patients atteints de maladie de Huntington déclaraient souhaiter connaître leur statut génétique ; pourtant, une fois le diagnostic présymptomatique accessible, seules environ 10 à 20 % d'entre elles ont effectivement choisi d'y recourir. Cet écart suggère que les préférences exprimées avant d'être confronté à la situation réelle ne reflètent pas nécessairement les décisions prises lorsque l'information devient personnellement engageante (Creighton *et al.* 2003). Dans le cas des données incidentes, le faible nombre de patients exprimant le souhait de ne pas y accéder pourrait relever d'un mécanisme similaire : tant que la possibilité reste abstraite, les préférences déclarées peuvent différer de celles qui seraient formulées face à la perspective concrète de recevoir une information génétique potentiellement lourde de conséquences.

Ce choix de non-accès est le plus souvent motivé par la peur de ployer sous le poids de l'annonce d'un risque de deuxième maladie, par la crainte de renforcer le sentiment de vulnérabilité, ou encore par la peur d'accroître l'anxiété dans une situation déjà douloureuse (Viora 2025). Ce choix peut aussi être en lien avec l'incertitude inhérente aux données incidentes, concernant la pénétrance, l'âge d'apparition et la gravité, donnant le sentiment que l'information, si entachée d'incertitude, pourrait être plus nuisible que bénéfique (Clift *et al.* 2015; Boardman et Hale 2018; Saelaert *et al.* 2020). Certains patients veulent éviter une identité génétique envahissante ou veulent préserver des horizons de vie (Schoot *et al.* 2021). Il arrive aussi que ce soit des motifs personnels qui interfèrent avec la décision comme une séparation récente ou un deuil familial. Ces contextes de vie peuvent justifier qu'une personne ne se sente pas prête à affronter la révélation d'un risque génétique à un moment donné. Finalement, cette éthique de l'incertitude fondée sur l'acceptation de ne pas tout prévoir reconnaît que la connaissance n'élimine pas toujours le risque et qu'elle peut produire un fardeau émotionnel et une médicalisation inutile

(Newson *et al.* 2016). Choisir de ne pas vouloir connaître certaines informations peut ainsi relever d'une forme de sagesse plutôt que de faiblesse.

La majorité des patients s'interroge sur les conséquences de leur décision pour leurs apparentés. Ils se demandent si leurs proches souhaiteraient ou non connaître une information génétique les concernant. Cette anticipation des attentes d'autrui introduit une tension éthique : protéger ses proches peut signifier, selon les personnes, les préserver de l'annonce d'un risque incertain ou, au contraire, leur permettre d'accéder à une information ouvrant des possibilités de surveillance ou de prévention (Schoot *et al.* 2021). Ainsi, le choix de non-accès peut parfois traduire la volonté du patient de ne pas imposer un fardeau informationnel à ses apparentés.

De façon notable, chez d'autres patients, le choix de ne pas vouloir accéder aux données incidentes ne découle pas d'une peur mais peut, au contraire, traduire une vision réfléchie, altruiste et porteuse de valeurs sociétales fortes. Ce choix de non-accès s'inscrit alors dans une logique de responsabilité collective : la personne concernée estime que, si tous les citoyens acceptaient par défaut la restitution des données incidentes, cela pourrait renforcer une norme selon laquelle toute différence génétique devrait être évitée ou dépistée. Une telle norme risquerait de marginaliser les personnes en situation de handicap ou porteuses de prédisposition génétique, en réduisant la tolérance sociale à la différence, à l'incertitude et à la diversité. En choisissant de ne pas connaître certaines informations génétiques, la personne affirme la dignité de toute vie sans condition (Boardman et Hale 2018). Dans l'enquête des auteurs, 6 des 31 personnes ayant exprimées un choix de non-accès avaient motivé cette décision sur des principes plus vastes d'ordre sociétal. Ainsi, ce choix de non-accès altruiste peut être perçu comme une résistance éthique contre une vision trop normative de la société qui refuse de considérer la vulnérabilité intrinsèque de l'homme (Boardman et Hale 2018).

En pratique clinique, ces réflexions appellent plusieurs exigences concrètes. D'une part, le choix d'accéder ou de ne pas accéder aux données incidentes doit être présenté de manière strictement symétrique, comme deux options également légitimes sur le plan éthique, sans orientation implicite en faveur de l'une ou de l'autre. D'autre part, offrir au patient un espace pour formuler les raisons profondes de sa décision — qu'il s'agisse de protection psychique, de valeurs personnelles, de qualité de vie ou de considérations familiales — permet d'éclairer le consentement. Or plus la personne s'approprie ce choix, plus elle l'assumera durablement. Enfin, certaines situations, notamment lorsque des enjeux familiaux complexes sont en jeu, peuvent justifier un temps de réflexion et un échange en famille, afin de soutenir une décision équilibrée et respectueuse des différentes dimensions éthiques. Prendre en compte ces nuances permet d'éviter une rhétorique binaire — héroïsme versus faiblesse — et de replacer la décision du patient dans un cadre éthique plus large, respectueux de la diversité des valeurs individuelles et familiales (Berkman et Hull 2014).

3. L'accompagnement psychologique et familial : vivre avec l'incertitude

3.1. Comprendre les effets psychologiques des données incidentes

La restitution des données incidentes peut entraîner des réactions émotionnelles intenses dont l'intensité varie selon l'individu, le contexte de la maladie et le type de donnée incidente communiqué. Il est essentiel d'anticiper cette anxiété potentielle en expliquant au patient que des sentiments de surprise, de choc ou d'inquiétude face à la révélation d'une donnée incidente constituent une réaction normale. En débutant la consultation de restitution, rappeler au patient l'information qui lui avait été donnée pendant la consultation d'information sur la possibilité de telles découvertes incidentes peut faciliter la compréhension de l'annonce et en atténuer l'impact émotionnel, en réinscrivant le résultat dans un cadre décisionnel déjà accepté (Appelbaum *et al.* 2014).

L'accompagnement par un psychologue tout au long du processus de restitution devrait pouvoir être proposé (Saelaert *et al.* 2020; Schoot *et al.* 2021; Viora-Dupont *et al.* 2024). L'anxiété tend à être particulièrement marquée lorsque les données incidentes concernent des enfants et portent sur des maladies à révélation tardive, ces situations exposant les patients et les familles à une incertitude prolongée et à des enjeux émotionnels spécifiques. Cette anxiété peut en outre être modulée par des facteurs contextuels, tels qu'une expérience antérieure avec une maladie génétique. Les études indiquent néanmoins que cet impact psychologique est souvent transitoire. Les patients peuvent présenter des réactions émotionnelles à court terme sans manifester de regrets significatifs quant à la réception des données incidentes (Schoot *et al.* 2021). L'étude française FIND souligne toutefois que l'état psychologique préexistant constitue un facteur prédictif majeur : les participants ayant des antécédents de dépression ou un niveau élevé d'anxiété sont exposés à un risque accru de conséquences psychopathologiques suite à la divulgation des données secondaires (Viora-Dupont *et al.* 2024). De plus, les résultats de cette étude suggèrent que les patients recevant des données incidentes rapportent un niveau de détresse plus élevé à court terme que ceux qui n'obtiennent que les résultats des données primaires (Shickh *et al.* 2019). De fait, les professionnels de santé identifient l'impact psychologique des données incidentes comme une préoccupation majeure dans leur pratique (Delanne *et al.* 2019).

Ces constats soulignent l'importance d'intégrer un soutien psychologique systématique dans le protocole de restitution des données incidentes. Cet accompagnement permet non seulement de gérer la réaction émotionnelle immédiate mais aussi de faciliter l'appropriation de l'information, l'anticipation de ses implications futures et la prise de décisions éclairées pour la personne concernée et, le cas échéant, pour sa famille. La reconnaissance de l'impact psychologique et la mise en place d'un encadrement spécialisé renforcent le respect de l'autonomie et la sécurité psychologique des patients dans un contexte d'incertitude génétique.

3.2. Comprendre la dimension familiale des données incidentes

La dimension familiale constitue un aspect central dans la gestion des données incidentes (Phillips *et al.* 2025). Lors de la restitution, certains patients semblent surpris de constater que certaines informations génétiques ne concernent pas uniquement leur santé mais peuvent également avoir des implications pour d'autres membres de la famille, y compris leur descendance. Cette prise de conscience peut susciter un impact émotionnel important, lié à la responsabilité ressentie envers leurs proches et à la crainte de conséquences sur leur santé ou leur bien-être (Cheung *et al.* 2022).

La circulation de l'information génétique au sein des familles n'est cependant pas toujours simple. Le patient peut se percevoir, ou être perçu par ses proches, comme porteur d'informations anxiogènes. La transmission de l'information génétique mobilise alors les dynamiques familiales et peut réactiver des tensions ou des conflits parfois anciens. Les ruptures de lien peuvent par ailleurs rendre la circulation de l'information particulièrement difficile (Phillips *et al.* 2025).

Dans ce contexte, les patients confrontés aux données incidentes expriment souvent deux attitudes en apparence opposées, mais qui témoignent toutes deux d'un sens profond de la responsabilité envers leurs proches. Certains choisissent de ne pas accéder aux données incidentes par crainte de devenir responsables, aux yeux de leur famille, de la révélation d'un risque génétique susceptible d'affecter leurs apparentés ; ils redoutent autant les implications de l'information que la possibilité d'être tenus pour responsables ou blâmés d'avoir accepté de la recevoir (Boardman et Hale 2018). À l'inverse, d'autres patients, bien qu'ils ne souhaitent pas eux-mêmes connaître ces informations, s'inquiètent de priver leurs proches d'une donnée potentiellement déterminante pour leur santé.

En France, cette tension est renforcée par le cadre juridique : l'article L.1131-1-2 du Code de la santé publique prévoit que, lors d'un examen génétique, le médecin doit informer la personne « des risques qu'un silence ferait courir aux membres de sa famille potentiellement concernés » et du fait que la non-transmission de l'information engage la responsabilité civile du patient (Article L1131-1-2 - Code de la santé publique - Légifrance). Cette disposition qui s'applique aux données primaires comme aux données incidentes, justifie une obligation d'information à la parentèle lorsque le défaut de communication pourrait entraîner un risque grave et évitable pour leurs proches. Ce cadre juridique illustre concrètement la tension entre autonomie individuelle et responsabilité familiale et montre la pertinence d'aborder cette question en amont dans le contexte des données incidentes (Phillips *et al.* 2025).

Enfin, informer le patient dès la consultation d'amont sur la possibilité que les données incidentes aient des conséquences familiales permet d'amoindrir le choc émotionnel au moment de la restitution des données. Cette information favorise une réflexion sur la manière de partager ou de gérer ces informations, protégeant ainsi les relations intra-familiales (Anderson *et al.* 2017; Phillips *et al.* 2025). En intégrant cette perspective, le processus de restitution des données

incidentes devient à la fois moins anxiogène et plus éthique car il prend en compte non seulement le patient mais également les apparentés potentiellement concernés.

4. Les données incidentes chez le mineur : quels repères pour la décision

La découverte d'une donnée incidente chez un mineur constitue une situation particulièrement sensible sur les plans médical, psychologique et éthique. Elle confronte les professionnels de santé et les parents à la nécessité d'arbitrer entre différents intérêts, ceux de l'enfant et ceux des parents et de la famille, dans un contexte d'incertitude et de forte charge émotionnelle (Eichinger *et al.* 2021). Les parents abordent spontanément la question des données incidentes avec un fort sentiment de responsabilité morale envers leur enfant, craignant qu'un choix de ne pas demander leur restitution puisse être perçu comme un manquement à leur devoir de protection (Robert 2022; Viora-Dupont *et al.* 2024).

Il convient de distinguer la situation des données incidentes à retentissement pédiatrique, pour lesquelles des mesures de prévention ou de surveillance existent dès l'enfance, de celle des données incidentes à révélation tardive. Dans le premier cas, le principe de bienfaisance justifie la restitution : l'information permet une action immédiate dans l'intérêt direct de l'enfant. Les listes de gènes établies par des experts, notamment le *ClinGen Pediatric Actionability Workgroup*, apportent un repère utile, sans pour autant couvrir toute la complexité clinique (Hunter *et al.* 2022).

La difficulté éthique majeure concerne les données incidentes à révélation tardive dont la valeur clinique profite surtout aux parents ou à leur famille, sans avantage immédiat pour l'enfant. L'exemple d'un variant *BRCA1* identifié fortuitement chez un mineur illustre cette dissociation entre bénéfice familial et intérêt de l'enfant. La restitution pose alors un dilemme : jusqu'où est-il légitime d'exposer un enfant à une information génétique irréversible qui ne lui sera utile que plusieurs décennies plus tard ? Cette situation place le mineur dans un état de liminalité : ni malade, ni pleinement indemne, mais porteur d'un risque significatif, dans un futur indéfini, ce qui accentue la vulnérabilité : l'approche éthique doit être particulièrement prudente (Abdul-Karim *et al.* 2013). La divulgation aux parents pose également un dilemme éthique concernant l'autonomie future du mineur, c'est-à-dire son droit, une fois adulte, de choisir d'accéder ou non à ces données (Christenhusz *et al.* 2013; Holm 2017). Selon Holm, l'autonomie doit être envisagée comme un processus évolutif : tant que l'enfant n'a pas la capacité de consentir, la communication des informations génétiques devrait être circonscrite aux données utiles pour sa santé immédiate, garantissant ainsi son choix futur de savoir ou non certaines informations (Holm 2017). Dans ce contexte, l'autorité parentale ne confère pas un droit illimité d'accès à toutes les informations génétiques concernant l'enfant. Si les parents sont juridiquement chargés de protéger sa santé et de prendre les décisions médicales en son nom, ils doivent le faire dans le respect de ses droits propres, notamment le droit au respect de la vie privée et le droit, pour le futur adulte, de décider ultérieurement d'accéder ou non à certaines informations le concernant. Lorsque la donnée incidente ne présente aucun bénéfice médical pour l'enfant

durant l'enfance, sa restitution aux parents peut ainsi porter atteinte au droit de l'enfant devenu adulte à ne pas savoir. Les parents font ainsi face à un dilemme entre devoir moral, protection immédiate et droits futurs de l'enfant (Christenhusz *et al.* 2013 ; Christenhusz *et al.* 2015; Anderson *et al.* 2017; Holm 2017; Robert 2022). Cette tension entre protection immédiate et respect des droits futurs justifie que toute restitution anticipée soit envisagée avec une grande prudence et discutée au cas par cas (Holm 2017).

Les professionnels de santé ont un rôle central pour rendre cette tension compréhensible aux familles avant le consentement. Leur responsabilité dépasse l'information technique et suppose un accompagnement sur cette réflexion approfondie : expliciter la dissociation possible entre intérêt de l'enfant et bénéfice familial, nommer les enjeux d'autonomie future et anticiper les conséquences psychiques à long terme, surtout dans un contexte émotionnel intense (Holm 2017; AlFayyad *et al.* 2021).

Le soutien psychologique apparaît comme une condition éthique indispensable de la restitution. Il aide les familles à « habiter » l'incertitude, à limiter l'anxiété et à contenir le sentiment de perte de contrôle (Shickh *et al.* 2019). Eichinger et al. soulignent également que la restitution doit s'inscrire dans un parcours structuré, avec suivi, archivage et re-contact, afin que l'enfant devenu adulte puisse ultérieurement se réapproprier l'information (Eichinger *et al.* 2021).

Ainsi, la gestion des données incidentes chez le mineur dépasse le simple choix de restitution. Elle implique de protéger l'enfant, de respecter son autonomie future et d'accompagner les familles dans des décisions aux conséquences durables. Elle nécessite la mise en place d'un cadre institutionnel structuré, reposant sur des procédures formalisées et une discussion collégiale.

En raison de la complexité et de la sensibilité de ces questions, il semble pertinent d'engager un cycle de discussions pluridisciplinaires avec des représentants des sociétés savantes de génétique, d'obstétrique et de pédiatrie dès l'année prochaine afin d'élaborer des recommandations éthiques concernant les données incidentes chez l'enfant.

5. La donnée incidente à l'épreuve du droit

5.1. La donnée incidente, un diagnostic présymptomatique au défi du cadre légal

L'arrêté du 27 mai 2013, définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales, encadre strictement la réalisation et la restitution d'un diagnostic présymptomatique, en prévoyant un temps de réflexion, un soutien psychologique et un accompagnement spécialisé avant toute communication des résultats (Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales). Toutefois, l'article 16-10 du Code civil et le décret du 30 décembre 2023 qui encadrent la restitution d'une donnée incidente n'offrent pas le même niveau de protection du patient que l'arrêté du 27 mai 2013. Pour éclaircir le propos, prenons un exemple : l'organisation de la

restitution d'un variant du gène *BRCA1* dans le cadre d'un diagnostic présymptomatique chez un apparenté d'une personne ayant développé un cancer du sein et de l'ovaire est bien différente de celle de la restitution de ce même variant identifié de façon fortuite au cours d'une analyse pangénomique prescrite pour identifier la cause d'une autre maladie génétique. Dans la première situation, le patient connaît la maladie avant de consentir à connaître son risque de la développer et l'organisation du parcours du diagnostic présymptomatique s'étale sur plusieurs mois à plusieurs années répondant au schéma organisationnel de l'arrêté du 27 mai 2013. Et les équipes qui ont l'expérience du diagnostic présymptomatique de la prédisposition génétique au cancer du sein et de l'ovaire rapportent que 27 à 38% des apparentés à risque choisissent de ne pas faire l'analyse (Brooks *et al.* 2004). Ce chiffre élevé témoigne de l'importance du respect du schéma d'organisation du diagnostic présymptomatique qui vise à respecter le choix de ne pas savoir aussi bien que le choix du moment de savoir. Dans la deuxième situation, le patient consent à connaître un risque pour une maladie qu'il ne connaît pas, sans anticiper la charge émotionnelle, ni choisir le moment où il se sentirait prêt à recevoir une telle information. Pourtant, rendre un variant *BRCA1* de découverte incidente revient *de facto* à poser un diagnostic présymptomatique de cancer du sein et de l'ovaire. Cette situation place les professionnels de santé dans un profond inconfort éthique, contraints de restituer une information dont ils savent qu'elle engage le patient dans un parcours de diagnostic présymptomatique sans pouvoir lui offrir le cadre protecteur, le temps ni l'accompagnement qu'ils jugent habituellement indispensables. Nous relevons deux tensions. D'une part, le fait que deux textes juridiques introduisent la possibilité de restituer des variants génétiques dans des conditions très différentes induit une tension juridique. D'autre part, au-delà de la tension juridique, l'exercice effectif du droit de ne pas vouloir connaître l'existence d'une donnée incidente, pourtant spécifié dans la loi (art. 16-10 code civil al. 4) et la portée réelle du consentement initial sont interrogés. Le patient n'a bénéficié ni du temps de réflexion, ni de l'accompagnement requis pour choisir s'il souhaite connaître cette information, ni du droit de dire « pas maintenant ». Cette effraction dans le temps du consentement soulève une contradiction profonde entre la logique du droit qui protège la liberté de ne pas savoir et la logique médicale qui tend à restituer toute donnée jugée cliniquement pertinente.

5.2. « Y compris de conseil génétique » : la tension entre la loi et la réalité clinique

La loi de bioéthique (LOI n° 2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique (1) 2021) et le décret du 30 décembre 2023 (Décret n° 2023-1426 du 30 décembre 2023 relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne 2023) prévoient que les données génétiques non sollicitées puissent être restituées « y compris de conseil génétique ». Cette formulation crée une zone d'ambiguïté pour les professionnels à deux niveaux différents : les variants hétérozygotes de pathologies de transmission autosomique récessive et les variants à l'origine de pathologies de transmission autosomique dominante indépendamment de leur « actionnabilité » clinique.

5.2.1 Les variants hétérozygotes de maladies de transmission autosomique récessive

Chaque individu porte plusieurs variants à l'état hétérozygote qui n'ont aucune conséquence clinique pour la personne elle-même, mais qui sont associés à des maladies de transmission autosomique récessive lorsqu'ils sont à l'état homozygote ou hétérozygote composite (Ceyhan-Birsoy *et al.* 2019). Ils ne deviennent pertinents que si deux conjoints portent un de ces variants dans le même gène ou dans des situations particulières telles que la consanguinité. Informer systématiquement chaque patient de l'ensemble de ces variants entraînerait des analyses chez les apparentés, et potentiellement la recherche d'hétérozygotie chez les conjoints. Il s'en suivrait ainsi un nombre massif d'analyses et de consultations qui saturerait les laboratoires autant que les consultations de génétique. Ainsi, même si la loi autorise la communication de ces résultats à des fins de conseil génétique, cette possibilité reste encore très peu utilisée dans la pratique. L'absence de cadre opérationnel clair conduit les professionnels à se limiter au rendu des seules informations présentant un bénéfice clinique direct pour le patient. Cette autolimitation ne sera plus possible si les consentements sont mis en conformité avec le décret d'application de décembre 2023 et offrent la possibilité de recevoir ces données permettant des mesures de prévention « *y compris de conseil génétique* ».

Ainsi, il existe une tension entre l'ouverture juridique et la faisabilité au niveau des consultations et des laboratoires d'absorber cette demande supplémentaire avec le risque de saturer encore plus qu'elle ne l'est déjà l'offre de soin en génétique. Ceci illustre la nécessité soit d'une clarification réglementaire sur le périmètre des données réellement destinées au conseil génétique compatible avec la réalité des consultations et des laboratoires, soit la nécessité de renforcer les secteurs cliniques prenant en charge ces familles et les laboratoires réalisant ces analyses.

5.2.2 Les variants hétérozygotes de maladies de transmission autosomique dominante

Pour les maladies autosomiques dominantes, l'ambiguïté introduite par la formule *« y compris de conseil génétique »* se manifeste différemment, mais de façon aussi aiguë. La réflexion sur la restitution des données incidentes repose classiquement sur deux éléments : d'une part, l'autonomie du patient dans le choix des informations qu'il souhaite recevoir ; d'autre part, l'« actionnabilité » de la donnée incidente, entendue comme la possibilité de prévenir ou de traiter la pathologie associée. L'ajout de la formule *« y compris de conseil génétique »* dans le décret de 2023 modifie profondément cet équilibre. En effet, toute variation pathogène responsable d'une maladie autosomique dominante devient potentiellement « actionnable ». Certaines le sont déjà au sens classique, lorsqu'une surveillance ou une prévention est possible. D'autres, en revanche, jusqu'ici non restituées faute de bénéfice médical individuel, deviennent « actionnables » uniquement parce qu'elles permettent un conseil génétique pour le patient ou ses apparentés.

Cette évolution législative soulève plusieurs questions éthiques et pratiques. Pour satisfaire le « *y compris de conseil génétique* », faudra-t-il restituer toutes les données incidentes de maladies de transmission autosomique dominante, même en l'absence totale de prévention ou de

traitement ? Faudra-t-il, par exemple, rendre un variant prédisposant à une démence précoce incurable au seul motif qu'il a une valeur informative pour le conseil génétique des apparentés ? Cette évolution législative complique également le respect des préférences exprimées par le patient. Que faire si celui-ci souhaite recevoir uniquement les informations assorties d'un bénéfice médical direct mais refuse celles qui n'ouvrent sur aucune possibilité d'action ? Le critère de conseil génétique risque alors d'imposer la restitution d'informations que le patient ne souhaite pas connaître.

En l'absence de clarification réglementaire, ces situations risquent d'aboutir à des restitutions non souhaitées ou difficilement maîtrisables dans les parcours de soin. Elles soulignent la nécessité d'un encadrement précis du périmètre des données incidentes restituables et d'une information éclairée permettant au patient d'exercer réellement son autonomie. L'ensemble des professionnels expriment leur réticence vis-à-vis de la restitution de ces données en l'absence totale de prévention ou de traitement.

Conclusion

La question des données incidentes confronte la génétique médicale à une tension fondamentale entre, d'une part, la prudence et le discernement des professionnels et, d'autre part, le respect de l'autonomie des patients. L'avènement du séquençage pangénomique, en multipliant les découvertes de données incidentes, a révélé la nécessité d'un cadre éthique clair, garantissant à la fois la liberté du patient et la cohérence des pratiques professionnelles. Les débats autour du consentement éclairé, de l' « actionnabilité » et du droit de ne pas savoir montrent que la restitution des données incidentes constitue un processus relationnel sensible et complexe.

Informer un patient ne consiste pas seulement à transmettre un savoir, mais à l'aider à s'approprier une information complexe à la lumière de ses valeurs, de son histoire et de ses responsabilités familiales. Le consentement devient alors un processus dynamique et réversible, inscrit dans le temps du dialogue clinique et reposant sur une relation de confiance entre le patient et l'équipe médicale. Le respect réel de l'autonomie suppose ainsi de reconnaître la vulnérabilité et la singularité de chaque personne. Ainsi, penser les données incidentes, c'est repenser la manière dont la médecine contemporaine considère la connaissance : non comme un savoir à délivrer, mais comme un processus relationnel à accompagner, au service d'une pratique respectueuse des choix et des valeurs individuelles (Muyskens *et al.* 2025).

La réflexion sur la restitution des données incidentes doit impérativement prendre en considération leur retentissement psychologique et familial. Recevoir une information génétique engage non seulement le patient, mais aussi son entourage, parfois sur plusieurs générations. L'accompagnement psychologique doit ainsi être envisagé comme une composante à part entière du parcours de soins, mobilisant les compétences conjointes des généticiens, des conseillers en génétique et des équipes pluridisciplinaires en fonction du type de donnée incidente identifiée.

Enfin, la perception de l'utilité des données incidentes varie fortement selon les individus et les situations. L'éthique de leur restitution repose sur un équilibre délicat : ne pas priver le patient d'une connaissance potentiellement bénéfique, sans pour autant lui imposer une information qu'il n'aurait pas souhaitée. Dans la pratique, les professionnels de santé considèrent qu'il n'est pas justifié de restituer des résultats pour lesquels aucune mesure de prévention, de surveillance ou de traitement n'est disponible.

Cette réflexion éthique et clinique sur les données incidentes constitue le fondement à la création d'un support d'information innovant, destiné à accompagner les patients lors de la consultation préalable au consentement. Cet outil visera à faciliter la compréhension des enjeux, à clarifier les choix possibles et à soutenir un dialogue éclairé entre le patient et l'équipe médicale, afin de renforcer l'autonomie et la qualité du processus décisionnel.

Principales propositions du groupe de travail FFGH

1. Évolutions organisationnelles

- **Généraliser un rendu des résultats en deux temps**, distinguant la restitution de la donnée primaire et celle de la donnée incidente (consultations distinctes ou deux praticiens lors d'une même consultation). Prévoir l'accompagnement financier correspondant (§1-6).
- **Mettre en place un consentement dynamique et révocable**, permettant au patient de réévaluer à différents moments de son parcours son choix d'accéder ou non aux données incidentes (§1-6).
- **Intégrer le caractère systématique des discussions pluridisciplinaires** dans le protocole de restitution des données incidentes (§1-5).
- **Intégrer le caratère systématique de la proposition d'un soutien psychologique** dans le protocole de restitution des données incidentes (§3-1).
- **Renforcer la formation des professionnels** afin de mieux préparer leur rôle médiateur dans le processus d'information et d'aide au discernement du patient (§1-2).
- **Ne pas restituer les données incidentes sans bénéfice médical direct pour le patient**, c'est-à-dire en l'absence de possibilité de prévention, de surveillance ou de traitement (§2-1).

---

2. Évolutions sémantiques

- **Présenter de façon strictement symétrique** les choix d'accéder ou de ne pas accéder aux données incidentes, y compris dans la rédaction du consentement (§2-2 et 2-3).
- **Remplacer le terme « refus » par « choix de ne pas accéder »**, afin d'éviter une connotation normative implicite (§1-2).
- **Remplacer le terme « actionnabilité » par « bénéfice médical attendu »**, formulation plus compréhensible pour les patients (§2-1).

---

3. Évolutions juridiques

- **Réviser l'arrêté de bonnes pratiques du 27 mai 2013**, notamment afin de préciser les informations devant être abordées lors de la consultation d'information préalable (§1-1).
- **Reconnaître la différence de traitement juridique** entre :
  - le diagnostic présymptomatique encadré par l'arrêté du 27 mai 2013,
  - et la restitution d'une donnée incidente pouvant conduire de fait à un diagnostic présymptomatique (loi du 2 août 2021 et décret du 30 décembre 2023)((§4-1).
- **Clarifier le périmètre de la mention « y compris à des fins de conseil génétique »**, dont l'interprétation actuelle expose :
  - pour les maladies autosomiques récessives, à un volume irréaliste de restitutions au regard des capacités des consultations et des laboratoires ;
  - pour les maladies autosomiques dominantes, à des restitutions de données non actionnables reposant uniquement sur l'argument du conseil génétique, situation largement contestée par les professionnels (§4-2).

Références

Abdul-Karim R, Berkman BE, Wendler D, Rid A, Khan J, Badgett T, et al. Disclosure of incidental findings from next-generation sequencing in pediatric genomic research. Pediatrics. mars 2013;131(3):564-71. doi:10.1542/peds.2012-0084 PubMed PMID: 23400601; PubMed Central PMCID: PMC3581837.

Agence de la Biomédecine. Projet de recommandations de bonnes pratiques professionnelles en matière de gestion des résultats d'un examen de séquençage pangénomique sans relation directe avec l'indication initiale dans le cadre du soin [Internet]. 2020 [cité 13 juill 2022]. Disponible sur: https://www.agence-biomedecine.fr/IMG/pdf/20200107_rbp_donnees_additionnelles_dv.pdf

AlFayyad I, Al-Tannir M, Abu-Shaheen A, AlGhamdi S. To disclose, or not to disclose? Perspectives of clinical genomics professionals toward returning incidental findings from genomic research. BMC Med Ethics. 27 juill 2021;22(1):101. doi:10.1186/s12910-021-00670-y PubMed PMID: 34315465; PubMed Central PMCID: PMC8314473.

Amiel J, Héron D, Isidor B. Séquençage de l'exome ou du génome et données additionnelles - Quels enjeux pour la génétique médicale ? médecine/sciences. 1 avr 2024;40(4):4. doi:10.1051/medsci/2024029

Anderson JA, Meyn MS, Shuman C, Shaul RZ, Mantella LE, Szego MJ, et al. Parents perspectives on whole genome sequencing for their children: qualified enthusiasm? J Med Ethics. 2017;43(8):535-9.

Appelbaum PS, Waldman CR, Fyer A, Klitzman R, Parens E, Martinez J, et al. Informed consent for return of incidental findings in genomic research. Genet Med. mai 2014;16(5):367-73. doi: 10.1038/gim.2013.145. Epub 2013 Oct 24. PMID: 24158054; PMCID: PMC3999314.

Armour CM, Dougan SD, Brock JA, Chari R, Chodirker BN, DeBie I, et al. Practice guideline: joint CCMG-SOGC recommendations for the use of chromosomal microarray analysis for prenatal diagnosis and assessment of fetal loss in Canada. J Med Genet. avr 2018;55(4):215-21. doi:10.1136/jmedgenet-2017-105013 PubMed PMID: 29496978; PubMed Central PMCID: PMC5869456.

Bennette CS, Trinidad SB, Fullerton SM, Patrick D, Amendola L, Burke W, et al. Return of incidental findings in genomic medicine: measuring what patients value--development of an instrument to measure preferences for information from next-generation testing (IMPRINT). Genet Med Off J Am Coll Med Genet. nov 2013;15(11):873-81. doi:10.1038/gim.2013.63 PubMed PMID: 23722871; PubMed Central PMCID: PMC3823641.

Berkman BE, Hull SC. The « right not to know » in the genomic era: time to break from tradition? Am J Bioeth AJOB. 2014;14(3):28-31. doi:10.1080/15265161.2014.880313 PubMed PMID: 24592837; PubMed Central PMCID: PMC4144176.

Boardman F, Hale R. Responsibility, identity, and genomic sequencing: A comparison of published recommendations and patient perspectives on accepting or declining incidental findings. Mol Genet Genomic Med. nov 2018;6(6):1079-96. doi:10.1002/mgg3.485 PubMed PMID: 30370638; PubMed Central PMCID: PMC6305652.

Bos W, Bunnik EM. Informed consent practices for exome sequencing: An interview study with clinical geneticists in the Netherlands. Mol Genet Genomic Med. 11 févr 2022;10(3):e1882. doi:10.1002/mgg3.1882 PubMed PMID: 35150093; PubMed Central PMCID: PMC8922961.

Bowling KM, Thompson ML, Kelly MA, Scollon S, Slavotinek AM, Powell BC, et al. Return of non-ACMG recommended incidental genetic findings to pediatric patients: considerations and opportunities from experiences in genomic sequencing. Genome Med. 21 nov 2022;14(1):131. doi:10.1186/s13073-022-01139-2 PubMed PMID: 36414972; PubMed Central PMCID: PMC9682742.

Brooks L, Lennard F, Shenton A, Lalloo F, Ambus I, Ardern-Jones A, et al. BRCA1/2 predictive testing: a study of uptake in two centres. Eur J Hum Genet EJHG. août 2004;12(8):654-62. doi:10.1038/sj.ejhg.5201206 PubMed PMID: 15138457.

Ceyhan-Birsoy O, Murry JB, Machini K, Lebo MS, Yu TW, Fayer S, et al. Interpretation of Genomic Sequencing Results in Healthy and Ill Newborns: Results from the BabySeq Project. Am J Hum Genet. 3 janv 2019;104(1):76-93. doi:10.1016/j.ajhg.2018.11.016 PubMed PMID: 30609409; PubMed Central PMCID: PMC6323417.

Cheung F, Birch P, Friedman JM, Study C, Study G, Elliott AM, et al. The long-term impact of receiving incidental findings on parents undergoing genome-wide sequencing. J Genet Couns. 2022;31(4):887-900. doi:10.1002/jgc4.1558

Christenhusz GM, Devriendt K, Dierickx K. To tell or not to tell? A systematic review of ethical reflections on incidental findings arising in genetics contexts. Eur J Hum Genet. mars 2013;21(3):3. doi:10.1038/ejhg.2012.130

Christenhusz GM, Devriendt K, Van Esch H, Dierickx K. Ethical signposts for clinical geneticists in secondary variant and incidental finding disclosure discussions. Med Health Care Philos. 1 août 2015;18(3):361-70. doi:10.1007/s11019-014-9611-8

Clift KE, Halverson CME, Fiksdal AS, Kumbamu A, Sharp RR, McCormick JB. Patients' views on incidental findings from clinical exome sequencing. Appl Transl Genomics. mars 2015;4:38-43. doi:10.1016/j.atg.2015.02.005 PubMed PMID: 26937348; PubMed Central PMCID: PMC4745397.

Creighton S, Almqvist EW, MacGregor D, Fernandez B, Hogg H, Beis J, et al. Predictive, pre-natal and diagnostic genetic testing for Huntington's disease: the experience in Canada from 1987 to 2000. Clin Genet. juin 2003;63(6):462-75. doi: 10.1034/j.1399-0004.2003.00093.x. PMID: 12786753.

Delanne J, Nambot S, Chassagne A, Putois O, Pelissier A, Peyron C, et al. Secondary findings from whole-exome/genome sequencing evaluating stakeholder perspectives. A review of the literature. Eur J Med Genet. juin 2019;62(6):103529. doi:10.1016/j.ejmg.2018.08.010

Eichinger J, Elger BS, Koné I, Filges I, Shaw D, Zimmermann B, et al. The full spectrum of ethical issues in pediatric genome-wide sequencing: a systematic qualitative review. BMC Pediatr. 6 sept 2021;21(1):387. doi:10.1186/s12887-021-02830-w PubMed PMID: 34488686; PubMed Central PMCID: PMC8420043.

Goddard KAB, Lee K, Buchanan AH, Powell BC, Hunter JE. Establishing the Medical Actionability of Genomic Variants. Annu Rev Genomics Hum Genet. 31 août 2022;23:173-92. doi:10.1146/annurev-genom-111021-032401 PubMed PMID: 35363504; PubMed Central PMCID: PMC10184682.

Gornick MC, Ryan KA, Scherer AM, Scott Roberts J, De Vries RG, Uhlmann WR. Interpretations of the Term "Actionable" when Discussing Genetic Test Results: What you Mean Is Not What I Heard. J Genet Couns. 2019;28(2):334-42. doi:10.1007/s10897-018-0289-6

Green RC, Berg JS, Grody WW, Kalia SS, Korf BR, Martin CL, et al. ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing. Genet Med Off J Am Coll Med Genet. juill 2013;15(7):565-74. doi:10.1038/gim.2013.73 PubMed PMID: 23788249; PubMed Central PMCID: PMC3727274.

Holm IA. Pediatric Issues in Return of Results and Incidental Findings: Weighing Autonomy and Best Interests. Genet Test Mol Biomark. mars 2017;21(3):155-8. doi:10.1089/gtmb.2016.0414 PubMed PMID: 28140662; PubMed Central PMCID: PMC5367908.

Hunter JE, Jenkins CL, Bulkley JE, Gilmore MJ, Lee K, Pak CM, et al. ClinGen's Pediatric Actionability Working Group: Clinical Actionability of Secondary Findings from Genome-Scale Sequencing in Children and Adolescents. Genet Med Off J Am Coll Med Genet. juin 2022;24(6):1328-35. doi:10.1016/j.gim.2022.02.019 PubMed PMID: 35341655; PubMed Central PMCID: PMC9156571.

Jensson BO, Arnadottir GA, Katrinardottir H, Fridriksdottir R, Helgason H, Oddsson A, et al. Actionable Genotypes and Their Association with Life Span in Iceland. N Engl J Med. Nov 2023;389(19):1741-1752. doi: 10.1056/NEJMoa2300792. PMID: 37937776.

Klitzman RL. Misunderstandings concerning genetics among patients confronting genetic disease. J Genet Couns. oct 2010;19(5):430-46. doi:10.1007/s10897-010-9307-z PubMed PMID: 20512408; PubMed Central PMCID: PMC2945403.

Le conseil d'État. Révision de la loi de bioéthique : quelles options pour demain ? [Internet]. 11 juill 2018. Disponible sur: https://www.conseil-etat.fr/publications-colloques/etudes/etudes-a-la-demande-du-gouvernement/revision-de-la-loi-de-bioethique-quelles-options-pour-demain

Loud JT, Bremer RC, Mai PL, Peters JA, Giri N, Stewart DR, et al. Research participant interest in primary, secondary, and incidental genomic findings. Genet Med Off J Am Coll Med Genet. déc 2016;18(12):1218-25. doi:10.1038/gim.2016.36 PubMed PMID: 27101135; PubMed Central PMCID: PMC5074919.

Middleton A, Morley KI, Bragin E, Firth HV, Hurles ME, Wright CF, et al. Attitudes of nearly 7000 health professionals, genomic researchers and publics toward the return of incidental results from sequencing research. Eur J Hum Genet. janv 2016;24(1):21-9. doi:10.1038/ejhg.2015.58

Miller DT, Lee K, Gordon AS, Amendola LM, Adelman K, Bale SJ, et al. Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2021 update: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. août 2021;23(8):1391-8. doi:10.1038/s41436-021-01171-4

Muyskens K, Ang C, Kerr ET. Relational epistemic humility in the clinical encounter. J Med Ethics. 17 févr 2025;jme-2024-110241. doi:10.1136/jme-2024-110241 PubMed PMID: 39922693.

Newson AJ, Leonard SJ, Hall A, Gaff CL. Known unknowns: building an ethics of uncertainty into genomic medicine. BMC Med Genomics. 1 sept 2016;9(1):57. doi:10.1186/s12920-016-0219-0 PubMed PMID: 27586379; PubMed Central PMCID: PMC5009566.

Nijsingh N. Consent to epistemic interventions: a contribution to the debate on the right (not) to know. Med Health Care Philos. mars 2016;19(1):103-10. doi:10.1007/s11019-015-9650-9 PubMed PMID: 26003543.

Ormond KE, Borensztein MJ, Hallquist MLG, Buchanan AH, Faucett WA, Peay HL, et al. Defining the Critical Components of Informed Consent for Genetic Testing. J Pers Med. 5 déc 2021;11(12):1304. doi:10.3390/jpm11121304 PubMed PMID: 34945775; PubMed Central PMCID: PMC8706495.

Ormond KE, O'Daniel JM, Kalia SS. Secondary findings: How did we get here, and where are we going? J Genet Couns. avr 2019;28(2):326-33. doi:10.1002/jgc4.1098 PubMed PMID: 30821867.

Park J, Zayhowski K, Newson AJ, Ormond KE. Genetic counselors' perceptions of uncertainty in pretest counseling for genomic sequencing: A qualitative study. J Genet Couns. avr 2019;28(2):292-303. doi:10.1002/jgc4.1076 PubMed PMID: 30741463.

Phillips A, Van Steijvoort E, Siermann M, Kuiper JML, Mendes Á, de Montgolfier S, et al. Genomic findings with familial implications: agenda setting in light of mainstreaming. Open Res Eur. 10 janv 2025;5:4. doi:10.12688/openreseurope.19128.1 PubMed PMID: 40212820; PubMed Central PMCID: PMC11982804.

Robert F. Impact psychologique sur les parents, de l'annonce d'un résultat génétique en donnée secondaire concernant leur enfant atteint d'anomalie du développement. [Paris]: Université de Paris; 2022.

Saelaert M, Mertes H, Moerenhout T, De Baere E, Devisch I. Ethical values supporting the disclosure of incidental and secondary findings in clinical genomic testing: a qualitative study. BMC Med Ethics. 30 janv 2020;21(1):9. doi:10.1186/s12910-020-0452-0 PubMed PMID: 32000764; PubMed Central PMCID: PMC6990492.

Schoot V van der, Viellevoije SJ, Tammer F, Brunner HG, Arens Y, Yntema HG, et al. The impact of unsolicited findings in clinical exome sequencing, a qualitative interview study. Eur J Hum Genet. juin 2021;29(6):930-9. doi:10.1038/s41431-021-00834-9

Shickh S, Clausen M, Mighton C, Gutierrez Salazar M, Zakoor KR, Kodida R, et al. Health outcomes, utility and costs of returning incidental results from genomic sequencing in a Canadian cancer population: protocol for a mixed-methods randomised controlled trial. BMJ Open. 7 oct 2019;9(10):e031092. doi:10.1136/bmjopen-2019-031092 PubMed PMID: 31594892; PubMed Central PMCID: PMC6797333.

Vears DF, Sénécal K, Clarke AJ, Jackson L, Laberge AM, Lovrecic L, et al. Points to consider for laboratories reporting results from diagnostic genomic sequencing. Eur J Hum Genet. janv 2018;26(1):36-43. doi:10.1038/s41431-017-0043-9 PubMed PMID: 29184171; PubMed Central PMCID: PMC5839050.

Viora E. Les données secondaires en médecine génomique : quelles conséquences pour le patient atteint d'anomalie du développement et sa famille ? [These de doctorat] [Internet]. Dijon, Université Bourgogne Europe; 2025 [cité 21 févr 2026]. Disponible sur: https://theses.fr/2025UBEUI015

Viora-Dupont E, Robert F, Chassagne A, Pélissier A, Staraci S, Sanlaville D, et al. Expectations, needs and mid-term outcomes in people accessing to secondary findings from ES: 1st French mixed study (FIND Study). Eur J Hum Genet EJHG. sept 2024;32(9):1166-83. doi:10.1038/s41431-024-01616-9 PubMed PMID: 38802530; PubMed Central PMCID: PMC11368951.

de Wert G, Dondorp W, Clarke A, Dequeker EMC, Cordier C, Deans Z, et al. Opportunistic genomic screening. Recommendations of the European Society of Human Genetics. Eur J Hum Genet EJHG. mars 2021;29(3):365-77. doi:10.1038/s41431-020-00758-w PubMed PMID: 33223530; PubMed Central PMCID: PMC7940405.

Yang Y, Muzny DM, Xia F, Niu Z, Person R, Ding Y, et al. Molecular findings among patients referred for clinical whole-exome sequencing. JAMA. 12 nov 2014;312(18):1870-9. doi:10.1001/jama.2014.14601 PubMed PMID: 25326635; PubMed Central PMCID: PMC4326249.

Yim J, Park KS, Seo EJ. Global Perspectives on Managing Incidental and Secondary Findings in Genomic Testing: A Comprehensive Review of Policies, Implementation Challenges, and Stakeholder Perspectives. Ann Lab Med. 1 janv 2026;46(1):16-31. doi:10.3343/alm.2025.0134 PubMed PMID: 41189389; PubMed Central PMCID: PMC12698251.

Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights - Legal Affairs [Internet]. 1997. Disponible sur: https://www.unesco.org/en/legal-affairs/universal-declaration-human-genome-and-human-rights

LOI n° 2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique (1). 2021-1017. 2 août 2021.

Décret n° 2023-1426 du 30 décembre 2023 relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne. 2023-1426. 30 déc 2023.

Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales.

Article L1131-1-2 - Code de la santé publique - Légifrance [Internet]. Disponible sur: https://www.legifrance.gouv.fr/codes/article_lc/LEGIARTI000043895823

Annexe 1

Composition du groupe éthique FFGH

Médecins et pharmaciens, cliniciens et biologistes

- Christine Bellanné-Chantelot
- Eric Bieth
- Nicolas Chassaing
- Laurence Perrin
- Morgane Plutino
- Damien Sanlaville
- Pascale Saugier-Veber (coordinatrice)
- Marie-Bérengère Troadec
- Eléonore Viora-Dupont

Conseillers en génétique

- Céline Bordet
- Elodie Schaerer
- Myrtille Spentchian

Professionnels des sciences humaines et sociales

- Sarah Carvallo (philosophe)
- Emmanuelle Rial-Sebbag (juriste)
- Françoise Robert (psychologue)
- Paul-Loup Weil-Dubuc (philosophe)

Représentant d'association de patients

- Xavier Broutin (Alliance Maladies Rares)