

# DES PATIENTS CANCÉREUX PARLENT DU NGS

Étude de groupe de discussion sur les expériences et  
les besoins en information

WANNES VAN HOOF & KATRIEN MOENS

# Sciensano

Épidémiologie - Centre du Cancer  
Roadbook de l'ENG

2019



Début

**W. Van Hoof<sup>1</sup>**



**K. Moens<sup>1</sup>**

**AuthorEndLabelSC**

**AuthorCollaborationLabelSC**

AuthorCollaborationSC

1 Sciensano, Épidémiologie, Centre du Cancer, Bruxelles

Wannes Van Hoof • T+32 2 642 56 97 • [wannes.vanhoof@sciensano.be](mailto:wannes.vanhoof@sciensano.be)

CiteLabelSC: CiteAuthorLabelSC. CLICK HERE TO ENTER TEXT.. CiteLocationLabelSC : Sciensano  
; YearSC 29p. D/2019/14.440/50: . CiteAvailableLabelSC:



# LES PATIENTS CANCÉREUX PARLENT DU CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ DANS LE CADRE DES TESTS NGS : MESSAGES CLÉS ET RECOMMANDATIONS

En nous fondant sur 11 groupes de discussion réunissant 55 patients cancéreux, nous formulons les messages clés et les recommandations de politique et de pratique suivantes, basées sur le point de vue des patients concernant le consentement éclairé au test NGS en cas de cancer :

Quand quelqu'un est gravement malade, il n'est plus tout à fait « lui-même ». Il est important d'en tenir compte.

- La seule priorité des patients, c'est de guérir le plus rapidement possible. Cela peut les rendre vulnérables et plus susceptibles d'accepter de participer à des tests, des traitements ou des projets de recherche peu utiles, voire risqués.
- Il est difficile de bien comprendre toutes les informations qui vous parviennent.

Chaque patient est unique et se caractérise par ses propres visions, expériences et capacités. Cela signifie que chacun traite l'information différemment et qu'il est également important d'obtenir un *consentement éclairé personnalisé* et adapté au patient et à la situation.

- Les patients retiennent mieux ce que les soignants ou les chercheurs leur communiquent verbalement, même si un formulaire de consentement éclairé a été signé.
- Les traitements ou les examens qui ne font pas partie des soins habituels nécessitent plus d'informations et un consentement explicite (écrit).

Les mots « test NGS » (Next-Generation-Sequencing) provoquent diverses associations chez les patients. Par exemple, de grandes attentes ou liens avec la génétique : mutations congénitales, immuables et héréditaires. Il est important non seulement d'informer correctement, mais aussi de tenir compte de la manière dont certaines informations sont comprises.

Le consentement éclairé est un consentement spécifique par lequel les patients ont certains objectifs en tête : leur propre guérison ou la guérison de futurs patients atteints de cancer, tout en respectant les normes et valeurs fondamentales. Les prestataires de soins de santé, les chercheurs ou les décideurs qui instaurent des traitements ou lancent des projets à d'autres fins (ex. recherche de profit, atteinte à la vie privée, discrimination) ignorent les droits des patients.

Le consentement éclairé est un processus : les patients continuent d'avoir le droit d'être informés après qu'un consentement initial a été donné pour un examen ou un traitement. Ils ont le droit de changer d'avis à tout moment.

Il y a un grand sentiment de « parenté » entre les patients atteints de cancer. Ils veulent donc partager leurs données avec la recherche pour que tous les (futurs) patients puissent en bénéficier. Parallèlement, on craint également que ces données ne soient utilisées à mauvais escient : la protection de la vie privée reste primordiale.

Lorsque les données du test NGS sont stockées ou utilisées à des fins de recherche, les patients s'attendent à pouvoir être confiants dans le fait que leurs données ne seront pas utilisées à mauvais escient. Si ce partage de données est tenu pour acquis, cette confiance n'est pas suffisamment étayée. Cette confiance est renforcée quand des informations suffisantes, ouvertes et transparentes sont fournies.

# TABLE DES MATIÈRES

<b>1. Introduction</b> .....	<b>7</b>
1.1. Description d'un test de séquençage de nouvelle génération (NGS) .....	7
1.2. Contexte et importance de cette étude .....	8
1.3. L'importance d'impliquer les patients dans la mise en œuvre des soins de santé .....	8
<b>2. Méthodologie</b> .....	<b>10</b>
2.1. Recrutement et sélection .....	10
2.2. Groupe de discussion test .....	10
2.3. Vidéo.....	10
2.4. Guide d'entretien.....	11
2.5. Analyse des données.....	12
<b>3. Résultats</b> .....	<b>13</b>
3.1. Profil des participants.....	13
3.2. Avant le test .....	14
3.3. Passer un test NGS .....	17
3.4. Accompagnement d'un test NGS.....	19
3.5. Mutations familiales .....	20
3.6. Partager les données.....	23
<b>4. Discussion</b> .....	<b>27</b>
<b>5. Conclusion</b> .....	<b>29</b>
<b>6. RÉFÉRENCES</b> .....	<b>30</b>

---

# 1. Introduction

## 1.1. DESCRIPTION D'UN TEST DE SÉQUENÇAGE DE NOUVELLE GÉNÉRATION (NGS)

Un test NGS est un test ADN qui utilise la technologie NGS, capable de classifier et de lire les milliards de lettres de code de notre ADN. Grâce à cette nouvelle information, il est possible d'entreprendre un traitement personnalisé, plus ciblé et qui a moins d'effets secondaires. Le test NGS fait partie de la médecine personnalisée, ou plutôt de la médecine de précision.

Notre corps se compose de milliards de cellules. Chaque cellule contient un noyau contenant 23 paires de brins d'ADN, ce qui nous fait 46 chromosomes au total. Chaque noyau cellulaire contient 3 milliards de codes de lettres. C'est ce qu'on appelle le génome humain. Ces codes régulent nos processus corporels et contiennent nos caractéristiques héréditaires, comme la couleur des cheveux, la couleur des yeux, le groupe sanguin, etc.

Lorsque les cellules de notre corps vieillissent ou sont endommagées, elles cessent de croître et sont détruites. De nouvelles cellules sont créées pour remplacer les anciennes. Les dommages subis par une cellule peuvent provoquer de petits changements au niveau de l'ADN. Ces changements sont connus sous le nom de mutations. Certaines mutations sont héréditaires. D'autres mutations peuvent se produire au niveau de l'ADN en raison de facteurs externes tels que le tabagisme, l'obésité, les rayons UV, l'âge, etc. Une cellule devient cancéreuse quand certaines mutations s'y accumulent et que ces mutations peuvent alors entraîner la division chaotique des cellules concernées. Cette division chaotique entraîne à son tour une prolifération anarchique des cellules à certains endroits, ce qui peut mener au cancer.

La nouvelle technologie NGS permet donc de classer et de lire des millions de codes de lettres de notre ADN. Des programmes informatiques sont utilisés pour tenter d'interpréter toutes ces informations stockées dans nos gènes. Seulement 0,5 % des 3 milliards de lettres du génome humain font de vous une personne unique. Ces différences sont responsables de notre apparence ou de notre façon de réagir à notre environnement, mais aussi de notre façon de réagir aux médicaments.

Le test NGS oncologique détecte les mutations liées au cancer dans nos codes de lettres et permet ainsi de diagnostiquer avec précision les mutations à l'origine d'un cancer spécifique. Grâce à cette information, on espère pouvoir instaurer un traitement personnalisé, plus ciblé et qui a moins d'effets secondaires et plus de chances de réussite. Afin de pouvoir comparer les données du plus grand nombre de personnes possible, tous les résultats ADN sont stockés dans une base de données centrale. Il est nécessaire de comparer systématiquement les données du plus grand nombre de personnes possible afin de rendre les diagnostics et les traitements aussi précis que possible, en se basant véritablement sur le profil ADN personnel de certains cancers chez des patients individuels.

Le test NGS est également capable de détecter des mutations héréditaires qui rendent une personne plus sensible à un certain cancer, par exemple, le gène BRCA dans le cancer du sein. Quand une mutation héréditaire est découverte, la question se pose de savoir s'il faut, ou non, également tester les membres de la famille.

Le test NGS peut également fournir des informations supplémentaires. Par exemple, il peut tester des mutations qui ne sont pas directement liées au diagnostic principal. Ces informations supplémentaires peuvent ensuite être utilisées dans de nouvelles recherches et nous aider à comprendre à l'avenir pourquoi certains traitements ont mieux ou moins bien fonctionné chez certains patients.

## 1.2. CONTEXTE ET IMPORTANCE DE CETTE ÉTUDE

Cette étude de groupe de discussion a été réalisée dans le cadre du Roadbook 'Médecine personnalisée' : introduction du NGS ou séquençage de nouvelle génération dans le diagnostic de routine en oncologie et en hémato-oncologie. Ce projet s'inscrit donc dans une stratégie plus large visant à mettre à disposition des traitements personnalisés, structurés et remboursés contre le cancer pour le plus grand nombre possible de patients en Belgique. Cette stratégie de mise en œuvre a été développée en 10 actions :

1. Mise sur pied d'un comité pour évaluer l'utilité clinique des mutations somatiques en oncologie.
2. Élaboration de lignes directrices pour l'utilisation du NGS en (héματο-)oncologie.
3. Élaboration de critères d'utilisation du NGS en oncologie (héματο-oncologie).
4. Développement et réalisation d'une série de tests pour l'utilisation du NGS en oncologie (héματο-oncologique).
5. Développement d'un système EKE pour l'utilisation du NGS en oncologie (héματο).
6. Enregistrement, stockage et gestion des données NGS.
7. Formation au NGS.
8. Consentement éclairé, implications juridiques et éthiques liées à l'utilisation du NGS en (héματο-)oncologie.
9. Étude pilote « le NGS dans le diagnostic de routine en (héματο)oncologie ».
10. Développement de structures du réseau hospitalier pour le diagnostic NGS en (héματο-)oncologie.

Dans le cadre du Roadbook, on a déjà, entre autres choses, organisé des essais d'étalonnage (tests destinés à l'agrément des laboratoires), constitué des groupes de travail, élaboré des lignes directrices techniques et mis en place des réseaux<sup>i,ii,iii</sup>. Le présent rapport traite de la mise en œuvre de l'action 8 de la stratégie d'implémentation.

## 1.3. L'IMPORTANCE D'IMPLIQUER LES PATIENTS DANS LA MISE EN ŒUVRE DES SOINS DE SANTÉ

Le test NGS soulève de nombreuses questions chez les patients. Des questions informatives, telles que « en quoi les tests ADN peuvent-ils aider à mieux diagnostiquer mon cancer ? », mais aussi des questions éthiques, juridiques et sociales. Comment ces données sont-elles conservées ? Dans quelles études ces tests sont-ils utilisés ? Mon droit à la vie privée est-il suffisamment protégé ? Quelles informations les patients devraient-ils recevoir sur le test NGS ? Qu'arrive-t-il si des résultats pertinents sont obtenus chez les membres de la famille ? Que faire si les résultats ne sont pas clairs ? Que se passe-t-il s'il n'existe pas de traitement standard pour les mutations constatées, mais que des études cliniques sont en cours ? Comment un patient réagit-il à la demande d'un nouveau type de test ADN après un diagnostic de cancer ? Quelles sont les informations comprises et non comprises et le cas échéant, comment sont-elles comprises ? Quelles sont les attentes par rapport à un tel test ?

Ces questions et bien d'autres encore ne peuvent être approfondies qu'en ayant un entretien avec les patients. Ne pas faire participer les patients à l'intégration d'une technologie invasive telle que le NGS, c'est ignorer les besoins, le vécu et les droits des patients chez lesquels cette technologie sera utilisée. De plus, le projet de médecine de précision basé sur les tests NGS dépend d'un travail scientifique basé sur un grand nombre de données. Ces données ne peuvent être obtenues et utilisées que dans la mesure où ce projet scientifique bénéficie du soutien des patients qui partagent leurs données à cette fin.



## 2. Méthodologie

### 2.1. RECRUTEMENT ET SÉLECTION

Les participants aux groupes de discussion ont été trouvés par le biais d'associations de patients, d'hôpitaux et d'appels sur Internet et sur les médias sociaux. Des flyers mentionnant l'étude ont été accrochés dans les salles d'attente de plus de 10 hôpitaux. L'étude a été mentionnée sur le forum des patients de Kom Op Tegen Kanker et sur le site web, Twitter et Facebook de la Fondation contre le cancer. Le flyer a été repris et diffusé notamment sur le site web gezondheid.be. Toutes les associations de patients concernées liées à la Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS) et à la Plate-forme flamande des Patients (VPP) ont été contactées. Il y a eu une interview à la radio sur RTL au cours de laquelle un appel de participation à l'étude a été lancé.

Cet appel s'adressait aux hommes et aux femmes atteints d'un cancer du sein, de l'intestin, de l'ovaire, de la peau ou du poumon. Pour ces cancers, un test NGS peut déjà être effectué dans le cadre des soins de routine dans certains cas.

37 patients néerlandophones et 24 patients francophones ont répondu à l'appel. Les participants au groupe de discussion test ont été réunis par VPP. Au final, 55 patients ont participé aux groupes de discussion. Il s'agissait de 46 participants (29 néerlandophones et 17 francophones) dans 10 groupes de discussion et de 9 participants au groupe de discussion test. On a essayé de composer un groupe de patients aussi diversifié que possible sur base de l'âge, du type de cancer, de la situation familiale et géographique. Chaque groupe de discussion comptait de 2 à 9 participants. L'objectif était d'avoir environ 5 participants par groupe, mais en pratique, cela n'a pas toujours été possible. Chaque groupe de discussion a duré environ deux heures. Le nombre de groupes de discussion a été déterminé sur la base du principe de saturation : aucun nouveau groupe de discussion n'a été organisé si aucun nouvel élément n'avait été introduit dans les groupes de discussion précédents.

### 2.2. GROUPE DE DISCUSSION TEST

Un groupe de discussion test a été organisé en collaboration avec le VPP. Le but de ce test était de recueillir les opinions et les expériences d'un groupe de patients qui avaient l'habitude de se rencontrer et de se concerter régulièrement. Le test a également permis aux chercheurs d'évaluer les questions et le déroulement du groupe de discussion.

Après ce test, il est apparu clairement que les patients qui sont membres actifs d'une association de patients sont mieux informés que les autres. L'un des objectifs de l'étude étant d'explorer les besoins d'information des patients, il a été décidé de recruter non seulement auprès des associations de patients, mais aussi auprès des hôpitaux, d'Internet et des médias sociaux.

Le groupe de discussion test a également montré qu'il était nécessaire d'uniformiser la façon de communiquer les informations techniques relatives au test NGS. Il a été décidé de faire une vidéo d'information qui serait montrée au début de chaque groupe de discussion et à laquelle on se reporterait pour toutes les questions techniques. Le guide d'entretien a été révisé afin de poser des questions plus précises sur certains aspects de la mise en œuvre des tests NGS. Les résultats du groupe de discussion test ont servi à affiner le protocole qui a été établi après le groupe de discussion test.

### 2.3. VIDÉO

Afin de donner préalablement suffisamment d'informations aux patients et de s'assurer de donner les mêmes informations dans tous les groupes de discussion, le Centre du cancer a réalisé une vidéo informative. La vidéo a été projetée au début de chaque groupe de discussion et les participants ont ensuite eu l'occasion de poser des questions. Dans les réponses plus techniques à ces questions, le modérateur se référait toujours à la vidéo.

Plusieurs animations ont été développées dans cette vidéo pour expliquer l'origine génétique du cancer. Un scénario a été élaboré par le personnel du centre de cancérologie et validé par le comité d'accompagnement. La vidéo a été publiée sur YouTube, sur la chaîne 'Belgian Cancer Center'<sup>iv</sup>. Cette vidéo est mise gratuitement à la disposition de tous et le Centre du cancer promeut sa diffusion auprès des patients dans le cadre d'un maximum de rencontres nationales et internationales. La vidéo est disponible en français et en néerlandais.

## 2.4. GUIDE D'ENTRETIEN

L'objectif des groupes de discussion était de recueillir des données sur les expériences et les besoins d'information des patients, mais aussi de laisser une place pour des discussions sur les aspects éthiques ou sociaux. Pour s'assurer que chaque groupe de discussion se déroule de la même façon, un guide d'entretien a été rédigé. Chaque groupe de discussion a commencé par une question d'introduction générale ouverte dans laquelle on demandait aux participants quelle était leur expérience par rapport aux tests génétiques. La vidéo d'information était ensuite projetée et un échange était prévu à la fin pour partager les incertitudes existantes ou potentielles concernant le cancer, la génétique et les tests ADN. Après cela, les discussions de groupe pouvaient commencer. Comme point de départ des discussions, il a été choisi de travailler sur la base d'assertions plutôt que de questions. Une assertion peut être très précise, vous inviter à exprimer votre propre opinion et en même temps créer une certaine distance, ce qui facilite parfois l'évaluation d'une situation. Chaque participant a reçu une enveloppe contenant 8 assertions qu'il devait classer visuellement, chacun pour soi, sur une échelle allant de « pas du tout d'accord » à « pas d'accord », « ni d'accord/ni pas d'accord », « d'accord », jusque « tout à fait d'accord ». Cette méthode d'interrogation est également appelée procédure de tri de questions (Q-sort).

Les huit assertions étaient les suivantes :

1. Si un panel de test génétique pouvait permettre d'optimiser mon traitement, je n'hésiterais pas à le faire.
2. Il est techniquement possible de sélectionner plus ou moins de gènes pour un test NGS. Si j'avais le choix, je préférerais qu'on étudie davantage de gènes, même si ces résultats n'ont rien à voir avec mon diagnostic actuel.
3. Je préfère recevoir les informations relatives à un test NGS d'un généticien-oncologue spécialiste plutôt que d'un médecin généraliste, d'une infirmière, d'un assistant social ou d'un psychologue.
4. Je pense qu'il est important que les résultats de mon test NGS soient partagés dans une base de données afin que davantage de recherches sur l'ADN humain et les traitements du cancer puissent être effectuées.
5. La technologie NGS pourrait évoluer de telle sorte qu'un test ADN pourrait donner des résultats supplémentaires qui ne sont pas liés à mon diagnostic actuel :  
Un médecin n'a pas besoin de me donner de résultats sur mes mutations dont la science ne sait pas encore quel effet elles peuvent avoir sur ma santé.
6. La technologie NGS pourrait évoluer de telle sorte qu'un test ADN pourrait donner des résultats supplémentaires qui ne sont pas liés à mon diagnostic actuel :  
S'il s'avère que je suis porteur d'un gène que je peux transmettre à mes enfants, je veux le savoir.
7. La technologie NGS pourrait évoluer de telle sorte qu'un test ADN pourrait donner des résultats supplémentaires qui ne sont pas liés à mon diagnostic actuel :  
J'ai la responsabilité de contacter ma famille pour l'informer que je porte une mutation que je pourrais partager avec elle ou qui pourrait lui avoir été transmise.

8. J'ai confiance dans l'évolution de l'utilisation des données génétiques dans les soins de santé.

Les entretiens ont été menés sur la base de ces assertions et le modérateur a souligné qu'il n'y a pas de bonnes ou de mauvaises réponses et que toutes les opinions comptent. De grandes différences ou d'autres raisons expliquant certaines évaluations des assertions par les participants ont servi de base aux discussions, qui ont été ensuite modérées de manière semi-structurée. À cet effet, certaines questions supplémentaires ont été élaborées, dont certaines ont été activement évoquées par le modérateur et d'autres n'ont été posées que quand un certain sujet était abordé par les participants eux-mêmes.

Les groupes de discussion ont eu lieu à Bruxelles (5), Louvain, Anvers, Gand et Liège (2). Le guide d'entretien et l'ensemble du protocole d'étude ont été approuvés par le Comité d'éthique de l'UZ Brussel. La vidéo et le guide d'entretien ont été validés par un comité directeur multidisciplinaire.

## 2.5. ANALYSE DES DONNÉES

Les données ont été analysées de manière thématique par induction selon la méthode décrite par Braun et Clarke<sup>v.vi</sup>. L'analyse des données a été effectuée à l'aide du logiciel NVivo. Toutes les transcriptions ont été pseudonymisées dès le début. Les données ont été codées et regroupées en thèmes par trois chercheurs, qui ont travaillé indépendamment au cours de la première phase. Dans une deuxième phase, les analyses ont été comparées, les concepts ont été clarifiés et différentes approches et analyses ont été comparées. Différents points de vue ont été discutés jusqu'à ce qu'un consensus soit atteint.

Comme les discussions se sont toujours déroulées sur la base des mêmes assertions, un certain nombre de thèmes sont naturellement apparus avec force. Cependant, une méthode inductive a été choisie afin de ne pas rater ces moments où les patients ont fait une remarque surprenante et intéressante. Dans le cas contraire, une analyse thématique reviendrait à tenir un tableau de bord, dans lequel seules les opinions souvent exprimées seraient prises en compte<sup>vii</sup>. Dans cette analyse, une attention particulière a été accordée aux moments où les participants ont partagé une expérience ou une opinion qui a encouragé les autres participants à réfléchir. Souvent, on soulevait des sujets nouveaux ou des idées auxquelles les patients n'avaient jamais pensé auparavant. Ces échanges offrent une excellente occasion d'explorer la façon dont les patients atteints de cancer perçoivent les tests NGS sous différents angles.

## 3. Résultats

### 3.1. PROFIL DES PARTICIPANTS

Homme/Femme	Âge	Niveau d'éducation	Moment du diagnostic	du enfants
Femme	52	Université	2000 cancer du sein ; 2017 mélanome	Oui
Femme	53	École supérieure	2014 cancer du sein	Oui
Femme	61	École supérieure	2011 cancer de l'ovaire	Non
Femme	60	École supérieure	2011 cancer du sein	Oui
Femme	49	Université	2014 et 2016 mélanome	Oui
Femme	37	École supérieure	2016 cancer du sein	Non
Femme	44	Université	2010 cancer du sein	Oui
Femme	51	Université	2004 mélanome ; 2006 cancer du sein et de l'utérus (VPH) ; 2016 mélanome	Non
Femme	44	École supérieure	2016 cancer du sein	Non
Femme	53	Université	2013 cancer de l'ovaire	Oui
Femme	51	École supérieure	2017 cancer du sein	Non
Femme	68	Université	2016 cancer du sein	Oui
Femme	68	École supérieure	2003 cancer du sein	Non
Femme	55	Enseignement moyen	2014 cancer du sein	Oui
Femme	59	Enseignement moyen	2013 cancer du sein	Non
Femme	60	Enseignement moyen	2017 cancer du sein	Oui
Femme	57	École supérieure	2010 cancer de l'ovaire	Non
Femme	47	École supérieure	2016 cancer du sein	Non
Femme	49	École supérieure	2017 cancer du sein	Oui
Femme	61	Enseignement moyen	2017 cancer du sein	Non
Femme	45	Enseignement moyen	2017 cancer du poumon	Non
Femme	73	Enseignement moyen	2014 cancer du sein	Non
Homme	50	Université	2016 cancer de la prostate	Oui
Femme	32	Université	2011 et 2016 cancer du sein	Non

Femme	39	École supérieure	2014 cancer du sein	Oui
Femme	34	École supérieure	2015 cancer de l'intestin	Oui
Femme	35	Université	2017 cancer de l'intestin	Oui
Homme	65	Université	2008 cancer de la prostate	Oui
Femme	54	Université	2014 cancer de l'intestin	Oui
Femme	58	École supérieure	2016 cancer du sein ; 2017 lymphome non hodgkinien	Oui
Femme	73	Enseignement moyen	1998 cancer du sein ; 2011 et 2013 mélanome	Non
Femme	64	Université	2015 cancer du sein ; 2016 cancer de l'intestin	Oui
Femme	60	Enseignement moyen	2009 cancer du sein	Non
Femme	64	École supérieure	2003 cancer du sein	Oui
Femme	42	École supérieure	2010 mélanome ; 2014 cancer de l'ovaire	Oui
Homme	66	École supérieure	2003, 2007 et 2013 cancer du poumon	Non
Homme	54	Enseignement moyen	2005 tumeur de la jambe droite ; 2013 cancer de l'intestin	Oui
Homme	67	École supérieure	2008 cancer du poumon	Non
Femme	62	Enseignement moyen	2013 cancer du sein	Non
Homme	75	École supérieure	2002 cancer du poumon	Oui
Femme	40	Université	2014 cancer du sein	Oui
Femme	42	Université	2014 cancer du sein	Oui
Femme	62	Enseignement moyen	1991 mélanome	Non
Femme	61	École supérieure	2010 cancer du sein	Oui
Femme	61	Université	2014 cancer du sein	Non
Femme	56	École supérieure	2017 myélome multiple	Non

### 3.2. AVANT LE TEST

Une vidéo d'information a été projetée au début des groupes de discussion. Après cette vidéo, les participants ont eu l'occasion d'échanger sur les ambiguïtés du NGS dans le domaine du cancer. Cela a donné une première indication des besoins d'information des patients. Lors des groupes de discussion, certaines des discussions ont montré qu'après la vidéo d'information et le questionnaire, il y avait encore des idées erronées à l'origine de certains points de vue. Lors de la présentation des assertions, les participants ont souvent discuté entre eux des aspects techniques et scientifiques du NGS dans le cas du cancer. La première question d'introduction concernant leur expérience en matière

de tests génétiques a également été posée de façon ouverte, de telle sorte que chacun puisse raconter de manière authentique l'expérience et les attentes relatives à un test NGS. Ces données nous ont permis de nous interroger sur la connaissance préalable de ces patients, leur situation, leur expérience, leurs attentes et leur soutien par rapport à un test NGS.

### 3.2.1. Visions sur les gènes

Les groupes de discussion ont montré que les patients avaient des opinions différentes sur les gènes. Ces points de vue différaient en raison de la façon dont certaines informations étaient comprises, ce qui a finalement conduit à des points de vue différents.

L'opinion générale sur les gènes était que ces derniers constituent notre identité et sont à la fois un moyen qui permet de nous identifier et une prédisposition pour le reste de notre vie. Un lien évident a ensuite été établi avec l'hérédité : « Nous sommes nos gènes, mais nous les transmettons aussi à la prochaine génération. » Seuls quelques patients ont établi un lien direct entre les gènes et la maladie et le cancer.

*Mais l'ADN, je pense que vous m'auriez posé la question il y a deux ans, j'aurais eu une autre réponse. L'ADN c'est la cellule, c'est la vie, c'est ce qui nous différencie les uns et les autres, humains et non-humains, mais cet ADN, c'est aussi quelque chose d'impalpable qui... Enfin, quand on n'est pas du milieu, qui peut être porteur, effectivement, de mort. Or, on vit tous dans l'illusion d'être immortels, donc voilà, l'ADN, pour moi, c'est... Pour moi, c'est ça, c'est quelque chose qui est le fondement de notre identité avant tout physique et psychique, avec la vie et avec la mort. Voilà, en dehors de la maladie, c'est ça.*

*Sylvia, 42 ans, diagnostic de cancer du sein en 2015*

Certains concepts se sont révélés très difficiles à expliquer. La différence entre les mutations germinales et les mutations somatiques ou l'influence de l'environnement sur la composition génétique des cellules, s'est souvent avérée très floue pour les participants. L'idée d'un « test génétique » pour le cancer était parfois quelque peu effrayante à cet égard : si les gènes sont immuables et toujours transmis aux enfants, un diagnostic génétique est un verdict grave.

*Dans mon cas, ils ont dit dès le départ que nous ne pourrions jamais dire que vous avez été guérie du cancer du sein. Parce que le gène reste en place. On ne peut pas l'enlever. Je sais donc très bien qu'il peut toujours revenir.*

*Elke, 59 ans, diagnostic de cancer du sein en 2013*

La vidéo expliquait le lien entre les mutations génétiques et le cancer et après la vidéo, de nombreuses questions ont été posées à ce sujet. Certains patients le savaient très bien, d'autres n'avaient jamais entendu parler de mutations cancéreuses ou de tests NGS. La complexité de l'onco-génétique rendait parfois difficile d'avoir une conversation sans confusion et sans malentendu. Il était particulièrement difficile de gérer correctement les probabilités et les prédispositions en combinaison avec l'hérédité. En plus de la première couche d'information difficile sur les gènes qui ont été ou n'ont pas été transmis, s'est encore ajoutée la difficulté supplémentaire que tous les gènes qui ont été transmis ne causeront pas le cancer par définition. Parfois, certains patients ont introduit des termes encore plus avancés tels que gènes spécifiques, différents types de mutations, différentes combinaisons de mutations, VUS, thérapies spécifiques, et ainsi de suite. La différence de connaissances préalables entre les participants était importante.

### 3.2.2. Obtention d'information

Le premier besoin en matière d'information et aussi le plus important pour les participants a été la connaissance des différentes options de traitement. Au cours du traitement du cancer, surtout s'il s'agit d'une forme agressive, les patients ont éprouvé des difficultés à demander eux-mêmes des informations.

*Euh... Moi je, je... (silence) ce qu'il y a, c'est que la manière dont on est un peu traité à ce moment-là, on vous donne pas le choix. En fait. On vous dit bon bah ça va être comme ça, on va t'opérer comme ça, et puis alors après en fonction du résultat tu auras ça ou ça comme traitement, et puis on n'a pas les analyses donc c'est ça, c'est chimio, rayons, machin, et notre parcours est déjà tout tracé [...] Moi, à l'époque j'avais 37 ans, vous avez 37 ans, vous avez des tout petits enfants, c'est très agressif, on ne peut pas faire autrement. Ce serait risqué de faire autrement, c'est comme ça et, et on n'a pas le choix ! Maintenant euh... avec tout ça, si je devais avoir très malheureusement une récurrence, je ferais oh, oh (rires), je ferais plus votre truc là. Surtout, ça m'a bousillé bien... je suis toujours là, mais ça m'a bien bousillée. Là je euh... je demanderais ce qu'il y a de nouveau quoi. Mais leur chimio et leur truc et leur machin, j'ai déjà donné.*

*Camille, 44 ans, diagnostic de cancer du sein en 2010*

C'est pour cette raison que les patients se sont tournés vers le médecin. Ils attendaient le plus souvent du médecin qu'il présente des options de traitement et leur fournisse des informations complètes et neutres. Ce n'est qu'ainsi qu'il a été possible de faire des choix : l'information a rendu les choix possibles. Certains participants ont indiqué qu'ils avaient eux-mêmes demandé un test NGS et qu'une mutation germinale avait été détectée chez deux d'entre eux. Cependant, la majorité des patients a indiqué que pendant le traitement, ils se sentaient très dépendants de leur oncologue et éventuellement de leur médecin de famille comme source d'information. D'ailleurs, ce que ces soignants ont dit pendant les conversations a eu une grande influence. Certains patients y voyaient un problème, d'autres avaient une grande confiance en leurs prestataires de soins.

*Personnellement, moi, je n'aurais pas besoin d'info additionnelle. Si on me dit : « Il y a possibilité d'améliorer ton traitement », ça me suffit.*

*Constance, 68 ans, diagnostic de cancer du sein en 2016*

### **3.2.3. Facteurs d'influence sur la liberté de choix**

Un thème central dans les groupes de discussion a été l'idée de faire des choix, de jouer un rôle actif dans les tests et les traitements. D'une part, il s'agissait de la demande d'une médecine personnalisée, non seulement par des diagnostics précis et des traitements sur mesure, mais aussi en impliquant les patients dans le processus. D'autre part, il a été fortement souligné qu'il était très difficile, voire impossible, de faire ses propres choix quand on était malade.

*Si vous sentez que l'heure tourne et que vous êtes en plein cancer, vous êtes content qu'on vous aide.*

*Francine, 57 ans, diagnostic de cancer de l'ovaire en 2010*

Le besoin d'être pleinement informé et d'être capable de (co)décider pour soi-même était donc lié à la situation. Cela signifie que le choix des traitements, mais aussi la participation à la recherche ou le partage des données, était dominé par une sorte d'évidence de la situation.

*Pour moi, ils peuvent faire ce qu'ils veulent, et oui, j'y vais peut-être un peu fort, mais je suis déjà confronté à une situation dans laquelle tout peut aider. Et de ce fait, je n'ai pas de problème en soi avec ça. Alors ils peuvent faire ce qu'ils veulent. À un moment donné, allez, vous avez le choix, mais il arrive un moment la situation progresse et pourquoi pas, hein. Mais je peux comprendre que les gens disent qu'on devrait être les premiers mais non, moi je veux qu'il soit approuvé en premier, mais pour moi ce ne serait pas un problème.*

*Peter, 54 ans, diagnostic de cancer des os en 2005 et diagnostic de cancer de l'intestin en 2013*

Il a été jugé normal qu'un protocole standard est suivi dans la plupart des cas. Les patients s'attendaient à recevoir plus d'information à mesure que leur traitement devenait moins « standard ».

*Eh bien, je ne sais pas si tout le monde ... J'ai aussi eu récemment une série de mères d'amies qui auraient vaincu un cancer. Et je ne sais pas si, au final, tout le monde a besoin de savoir. En fin de compte, s'il s'avère que, par exemple, pour ce cancer, nous savons que si vous faites ce test, c'est ce traitement, ou celui-là ou encore celui-là, mais je ne pense pas qu'il soit nécessaire de commencer à demander aux gens s'ils sont d'accord de faire ce test ? Je pense que c'est au médecin qu'il revient de prendre cette décision et de dire nous allons vous tester sur tout, ce qu'ils font d'ailleurs aujourd'hui, parce que les gens ne savent pas qu'ils sont testés sur HER2, etc. Mais si c'est vraiment quelque chose d'entrer dans une étude, alors je trouve qu'il faut le demander. Mais si ça devient vraiment la norme, alors je pense presque qu'ils n'ont qu'à dire que nous allons faire des tests sur vous et que cela doit presque faire partie de la routine en pratique.*

*Stella, 40 ans, diagnostic de cancer du sein en 2014*

Certains patients ont décrit comment ils ont remis en question leur médecin et leur traitement. Cette question s'est naturellement posée lorsqu'il a été question de l'ablation préventive des seins et des ovaires, car les médecins n'ont pas adopté de position directive à cet égard. Parfois, certains patients sont allés à l'encontre des conseils de leur oncologue. Ils sont partis à la recherche d'un deuxième avis, ont demandé plus de tests ou ont même refusé certains traitements.

*LIEN : Et qu'ils te laissent vraiment vivre ta propre vie. Parce qu'on est sur le manège et qu'il faut parfois le suivre parce qu'à ce moment-là - c'était l'année dernière - on veut commencer le traitement, parce qu'on vient d'avoir ce scan. Ils veulent donc commencer le traitement maintenant et ils veulent aussi commencer une étude. J'étais obligée, je devais faire de la chimio. J'ai moi-même décidé que je ne voulais pas. On est un an plus tard et je n'ai toujours pas eu de chimio. Par conviction personnelle, hein. Donc tous les médecins... Et je suis allée voir le chef du service d'oncologie digestive en X et il dit lui-même maintenant oui, actuellement il n'est pas encore question de chimio. Mais c'est toujours comme ça, il faut avoir la force de tenir bon*

*FRANCINE : Mais j'en connais d'autres, hein. Ils refusent aussi la chimio, l'une est morte et enterrée depuis longtemps et l'autre suivra bientôt, hein.*

*LIEN : Oui, mais je sais.*

*FRANCINE : Alors je pense les filles, laissez ça aux spécialistes.*

*CLARA : Non, je ne suis pas d'accord.*

*LIEN : C'est ton propre corps, hein.*

*Lien, 54 ans, diagnostic cancer de l'intestin en 2014 ; Francine, 57 ans diagnostic de cancer de l'ovaire en 2010 et Clara, 53 ans, diagnostic de cancer de l'ovaire en 2013*

### **3.3. PASSER UN TEST NGS**

Lorsqu'un test NGS a été proposé, les patients y ont réagi différemment. Les réactions ont souvent été liées à la façon dont le test a été présenté. Certains patients l'ont décrit comme un test comme un autre : rien de spécial. D'autres patients avaient déjà subi tout un processus de soins avant de se voir proposer un test NGS. Ils avaient de grandes attentes et voyaient ce test comme une chance de recevoir un traitement plus efficace.

#### **3.3.1. Tests étendus ou spécifiques**

Pendant l'introduction des groupes de discussion, il a été expliqué qu'un test NGS oncologique était un test de panel de gènes, dans lequel on sélectionne plus ou moins de gènes connus pour ou soupçonnés d'être liés à un certain type de cancer. La plupart des participants ont immédiatement fait le lien avec la détection possible d'autres maladies génétiques. Seule une minorité d'entre eux a fait le lien avec l'élargissement des panels des gènes à des fins de recherche.

Les avis étaient partagés quant à la question de savoir si un test général ou spécifique était préférable. D'une part, il a été souligné que des tests plus étendus peuvent fournir davantage d'informations, tant pour la science qu'éventuellement pour le patient lui-même. D'autre part, les participants pensaient

qu'un test spécifique, portant seulement sur les gènes ayant un lien scientifique et clair avec le cancer, conduirait à un résultat sans équivoque. La sélection d'un plus grand nombre de gènes peut être intéressante pour la recherche, mais peut produire des résultats incertains qui peuvent inquiéter les patients. Qu'un médecin ou un chercheur puisse garder cette information pour lui et ne communiquer que des résultats clairs n'était pas une option. Les prestataires de soins doivent être transparents : si les résultats sont pertinents et liés au patient, selon les participants, le patient a un droit fondamental à cette information. La définition de l'information pertinente a souvent été très vaste : à peu près chaque constatation indiquant un risque légèrement accru a été considérée comme suffisamment importante. Cependant, une distinction a été faite entre un contexte clinique et un contexte de recherche : pour la recherche, la plupart des participants étaient prêts à soumettre leurs données à partir d'un test général sans que les résultats ne leur soient communiqués en retour.

La distinction entre le contexte diagnostique/clinique et la recherche n'a pas toujours été claire. Même quand une mutation spécifique était découverte, il n'a pas toujours été évident qu'un traitement approprié soit disponible. Parfois, un test NGS a été effectué pour déterminer si un patient serait autorisé à participer à une étude, mais habituellement, la proposition de participer à des études a été faite après le test. Le statut des résultats du test n'apparaissait pas toujours clairement : avait-on trouvé quelque chose ou non ? Était-il possible de recevoir un meilleur traitement ? Ou est-ce que tout cela était encore incertain, en phase de recherche ?

*S'ils disent voir quelque chose sans savoir exactement de quoi il s'agit, vous, vous l'avez entendu. Et qu'est-ce que tu fais avec ça ? À partir de là, si tu ressens quelque chose, c'est dans ta tête. Je ne préfère pas. Je ne m'enfoncé certainement pas la tête dans le sable, mais pour quelque chose comme ça...*

*Victoria, 61 ans, diagnostic de cancer du sein en 2010*

### 3.3.2. Vouloir savoir ou ne pas vouloir savoir

*J'ai personnellement des cas de cancers dans ma famille, je suis tout à fait pour savoir ce qui m'attend, moi et mes sœurs, en fait. Mon père a perdu son frère à 13 ans d'une tumeur au cerveau. J'ai perdu mon père à 60 ans d'un cancer de l'intestin. Mon oncle a eu un cancer de l'intestin, mais il est aussi guéri-pas guéri hein. Et il y a encore des cancers dans la famille. Aujourd'hui, j'ai été confrontée à ce problème moi-même et ma sœur - ma sœur jumelle - et mon oncle a subi un tel test ADN qui a montré qu'on était susceptible de développer un syndrome de Lynch. Il s'agit donc en fait de cancers des intestins, des organes gynécologiques de la femme et de tumeurs cérébrales. Maintenant vous pouvez le faire, c'est différent, c'est la façon dont tout le monde le gère et réagit. Je suis contente de savoir que ce que j'ai déjà eu a quelque chose à voir avec ce qui circule dans la famille. Ils nous ont conseillé - pour les femmes - d'aller chez le gynécologue chaque année et par exemple pour ma fille de faire un examen gynécologique tous les ans à partir de l'âge de 25 ans. Pour le cancer de l'intestin, nous devons faire une coloscopie tous les deux ans, afin qu'ils puissent le détecter plus rapidement. Si je ne le savais pas et que je l'attrape vers 40-50 ans, comme mon oncle aussi. Il va chez le médecin et boum, tu apprends que tu l'as. Et je pense qu'il est important pour mes enfants et leurs enfants de transmettre « regardez, vous avez déjà cela dans la famille ». Vous avez aussi des crises cardiaques et plein d'autres choses, mais il a déjà été démontré que nous avons un risque important d'en faire une. Et je ne suis pas absolument pas contre le fait de le savoir. Je gère les choses différemment. J'ai déjà été confrontée à cela.*

*Barbara, 37 ans, diagnostic de cancer du sein en 2016*

L'un des principaux thèmes abordés a été l'idée qu'il était important d'en savoir le plus possible et qu'un test NGS pourrait aider à cet égard. En ce qui concerne le cancer, on a noté une grande unanimité sur le fait que quand on a vécu quelque chose comme ça, on fait tout ce qu'on peut pour s'assurer que cela ne se reproduise plus tant chez le patient que dans sa famille. Dans le cas exceptionnel où un test très étendu permettrait de détecter d'autres maladies, les opinions étaient très partagées quant à ce que les participants voudraient ou ne voudraient pas savoir et comment les médecins ou les chercheurs devraient gérer cette situation.

### 3.4. ACCOMPAGNEMENT D'UN TEST NGS

Les participants aux groupes de discussion ont indiqué qu'il y avait un grand besoin d'accompagnement, particulièrement en ce qui concerne le test NGS. L'information à communiquer était compliquée et la situation n'était pas idéale pour y faire face. Le thème principal de l'accompagnement était qu'il devait s'agir d'un accompagnement par une équipe multidisciplinaire.

Dans ce contexte, la consultation oncologique multidisciplinaire (COM) a parfois été citée comme un bon exemple. Il était très important pour les patients que les différents prestataires de soins de santé autour d'eux se tiennent mutuellement informés. Ils préfèrent recevoir de nouvelles informations spécifiques directement par le spécialiste concerné, surtout quand des décisions importantes doivent être prises.

*KATRIEN : D'après mon expérience, j'ai reçu mon diagnostic de CHEK2 d'un assistant. Il m'a donné quelques explications à ce sujet, mais chez les oncologues, personne ne savait rien à ce sujet. Puis, je suis retournée voir un infirmier conseiller en génétique avec quelques questions supplémentaires. Et lui, il m'a raconté une autre histoire. Puis, finalement, j'ai atterri chez un prof et là encore j'ai entendu une autre histoire.*

*CLAUDIA : Terrible, hein.*

*KATRIEN : Et à ce moment-là, vous devez décider si vous allez faire enlever votre autre sein ? Désolée, mais alors il n'y a qu'une seule bonne source, hein.*

*CLAUDIA : Oui, celui qui en sait le plus.*

*KATRIEN : Oui, c'est une situation très difficile. C'est un gène qui n'est pas encore très connu, je m'y résigne. Mais les gens doivent oser dire, sorry, je ne sais pas. Et sur le BRCA on en sait probablement beaucoup plus et cet infirmier pourra sans doute donner les bonnes informations. Mais ça doit être quelqu'un qui le sait, bon sang.*

*Katrien, 39 ans, diagnostic de cancer du sein en 2014 et Claudia, 51 ans, diagnostic de cancer du sein en 2017*

Quand les discussions concernaient des cas difficiles, tels que le consentement éclairé, la participation à la recherche, le partage des données, etc., il a souvent été fait référence à l'importance d'avoir en face de soi un prestataire de soins compétent au niveau technique. Pour les questions oncologiques, les patients voulaient avoir des réponses d'un oncologue et pour les questions génétiques des réponses d'un généticien, mais toujours en supposant que ces prestataires de soins étaient en contact entre eux et échangeaient des informations. Dans certains centres, les patients ont parfois été pris en charge par du personnel infirmier et des assistants qui leur ont donné des explications générales. Cette situation a été perçue comme une standardisation de leur histoire : on leur a retiré la possibilité de poser des questions précises. Surtout dans le cas d'un test NGS et de son impact sur leur traitement, les participants ont indiqué qu'il serait préférable d'être informé par un spécialiste, au moins tant que ce test n'est pas connu de tous.

*C'est tout simplement difficile à obtenir des médecins, ce n'est pas qu'ils ne connaissent pas leur métier, mais je m'en rends compte - soit dit en passant, je siège au conseil d'administration d'une association et l'urologue dit : oui mais vous en savez plus sur votre situation que beaucoup de médecins généralistes. Et je suis en contact étroit avec mon médecin de famille et je lui dis souvent des choses sur ma maladie qu'il ne connaît pas et je le comprends. Il traite un millier de maladies qu'il ne peut pas être un spécialiste de tout, alors je ne m'attends pas à un résultat dans ce domaine de la part de ce médecin de famille, de cette infirmière et d'autres, qui vont bien l'expliquer, pfff, c'est assez compliqué pour relier certaines maladies à certains gènes et ensuite les faire expliquer et ainsi de suite. Avec les BRCA1 et 2, ces tests, c'est aussi vrai maintenant, hein, ils prévoient d'abord un entretien, puis ils expliquent le test ou non, parce que même s'ils le font, ... ce n'est toujours pas sûr ..., ça reste une probabilité et donc il faut donner beaucoup d'explications et elles doivent être données par une personne experte dans ce domaine et les autres ne le sont pas.*

*Jef, 50 ans, diagnostic de cancer de la prostate en 2016*

En plus d'une description technique des aspects médicaux, d'autres aspects de l'accompagnement ont également été mis en avant. C'est notamment le cas du besoin de prestataires de soins proches du patient, tels que le médecin généraliste. Certains patients préféraient consulter un oncologue pour tout, mais d'autres considéraient qu'il était important d'impliquer leur médecin de famille, qui était encore un peu plus proche du patient en tant que personne.

### 3.5. MUTATIONS FAMILIALES

Dans certains cas, le test NGS a permis de retracer les modifications de la lignée germinale. Dans ce cas, on a diagnostiqué chez le patient une maladie qui pourrait s'avérer pertinente pour les membres de sa famille. S'ils partageaient la même mutation, un dépistage supplémentaire pourrait mener à une détection plus précoce du cancer et à de meilleures chances de guérison ou, dans certains cas, les membres de la famille pourraient même choisir, par exemple, de se faire enlever les seins et/ou les ovaires de façon préventive.

#### 3.5.1. Gérer une mutation familiale

Pendant la discussion sur la possibilité que des mutations héréditaires puissent être détectées au moyen d'un test NGS, le terme « devoir » a constitué un concept central pour les patients. Pour certains participants, la première réaction après un test NGS a été de s'inquiéter pour leur famille. L'attitude générale a consisté à dire que le patient avait la responsabilité d'informer les membres de sa famille et qu'il incombait à ces derniers de décider quoi faire de cette information.

*ANNA-THERESA : Et nous avec notre fille. On dit que c'est juste une fois par an qu'il doit t'examiner et elle refuse tout simplement.*

*ANNE : Mais l'obliger, qui peut l'obliger ?*

*ELKE : C'est leur choix, hein. Si je dois dire quelque chose à mes enfants et qu'ils me disent : « Je ne le ferais pas », c'est leur choix. Mais j'ai fait mon devoir envers mes enfants. Alors je peux dire : « J'ai fait ce que je devais faire. » Je ne peux pas m'en vouloir de ne rien avoir dit. Voilà. Ce qu'ils en font, c'est leur décision.*

*Anna-Theresa, 61 ans, diagnostic cancer de l'ovaire en 2011 ; Anne, 60 ans, diagnostic cancer du sein en 2011 et Elke, 59 ans, diagnostic cancer du sein en 2013*

Il y a plusieurs raisons pour lesquelles les participants ont estimé qu'il était de leur devoir d'informer les membres de leur famille. « Je ne veux pas que ma famille ait à vivre ce que j'ai vécu. » « J'aimerais le savoir moi-même, alors je vais le dire à ma famille. » « Ils vont voir que je suis malade de toute façon, alors ils le demanderont d'eux-mêmes de toute façon. » « Ils peuvent empêcher la même chose de leur arriver, alors je dois leur dire. » « Si tu ne le dis pas, tu décides pour tous les autres. »

Certains participants avaient des opinions différentes. Certains patients ont indiqué qu'ils n'avaient pas besoin d'entendre parler de quelqu'un d'autre lorsqu'ils étaient très malades. Un patient trouvait qu'il était important de savoir d'abord exactement ce qui se passait à son niveau et comment sa maladie allait évoluer avant d'en informer sa famille. D'autres patients estimaient qu'ils avaient le droit absolu de décider par eux-mêmes quelles informations ils communiquaient sur leur maladie, à qui et de quelle manière. Ces participants ont souvent estimé qu'il était préférable d'informer les membres de la famille.

Le fait de comprendre ce que pouvait signifier une mutation familiale a fortement varié d'un patient à l'autre. Par exemple, certains ont critiqué le concept de « responsabilité » dans le contexte des mutations héréditaires :

*Oui, mais je trouve qu'il n'est absolument pas vrai que « j'ai une responsabilité ». Non, je ne trouve pas. Je suis par hasard celle chez qui on l'a découverte, mais cette mutation me vient de ma mère, de mon grand-père et de mon arrière-grand-mère.*

*Stella, 40 ans, diagnostic de cancer du sein en 2014*

Inversement, certains participants se sentaient coupables d'avoir transmis une maladie génétique :

*EVA : Ça, ça me paraît évident, même si c'est terrible d'apprendre ça, parce que quelque part, ça développe une certaine culpabilité, un sentiment de culpabilité. Mais d'un autre côté, moi, la généticienne m'a dit : « N'en voulez pas à vos ancêtres. » (rires). Voilà, je ne leur en veux pas, donc, je suppose que si moi, je n'en veux pas à mes ancêtres, mes enfants ne m'en voudront pas. Mais, il vaut mieux...*

*SYLVIA : En même temps, en tant que parent, tu veux le meilleur pour tes enfants. Forcément, le sentiment de culpabilité est là.*

*Eva, 60, diagnostic de cancer du sein en 2017 et Sylvia, 42, diagnostic de cancer du sein en 2015*

### 3.5.2. Réactions des membres de la famille

Outre la compréhension individuelle de ce que signifie transmettre une mutation héréditaire, plusieurs participants ont aussi décrit qu'ils ont été confrontés à des réactions différentes de la part des membres de leur famille.

*HORTENSE : Ah oui, j'ai donc un fils de 38 ans, qui ne veut pas entendre parler du cancer. Donc, quand je lui ai dit que j'avais un cancer du sein, je lui ai dit, bah écoute, pense quand même à, à faire une mammo plus tôt que prévu. Oh non, laisse-moi tranquille avec ça ! Et voilà. Voilà, donc je vais pas aller... si j'apprends un truc pareil, je vais pas le dire comme ça tout de suite.*

*CARINE: Oui, j'ai aussi une cousine donc euh... qui a le gène BRC2, et elle vit très bien, elle va juste faire des mammos voilà, mais elle vit très bien sans euh... Alors qu'il lui a été proposé la double mastectomie, voilà, et donc ça dépend vraiment des personnes.*

*Hortense ; 61 ans, diagnostic cancer du sein en 2017 et Carine, 51 ans, diagnostic de mélanome en 2004 et diagnostic de cancer du sein et utérin en 2006*

Plusieurs participants ont décrit des réactions négatives de la part de membres de leur famille. Des réactions qui ont été exprimées avec des mots comme « agitation » et « chaos ». Les participants ont souvent exprimé une frustration au sujet de cette interaction : ils ont constaté qu'ils essayaient d'aider les membres de leur famille, alors que ces derniers rejetaient cette aide. Ils s'attendaient à un merci pour l'avertissement, mais à l'inverse, certains ont été accusés d'ingérence non autorisée.

Que faire si les membres de la famille ne sont pas intéressés par cette information ?

*RIEN : Nous sommes dans une situation de ce type. À Jette, ils m'ont demandé de faire des recherches sur mon arbre généalogique, puis ils ont conseillé à ma fille de faire un examen, mais elle ne veut pas le faire.*

*VICTORIA : Je pensais aussi le dire mais il y a toujours des gens qui ne veulent pas savoir.*

*GRIET : Qui ne veut pas savoir si c'est héréditaire, s'il a le gène concerné ?*

*VICTORIA : Oui. Il y en a qui ne veulent pas savoir. Je trouve ça bizarre aussi.*

*ELKE : Ma sœur ne veut pas savoir non plus.*

*ANNA-THERESA : Chez moi aussi c'est comme ça. Elle dit qu'elle est en bonne santé pour l'instant et qu'elle veut que ça reste comme ça et qu'elle verra bien le moment venu.*

*Rien, 62 ans, diagnostic de cancer du sein en 2013 ; Victoria, 61 ans, diagnostic de cancer du sein en 2010 ; Griet, 49 ans, diagnostic de cancer du sein en 2017 ; Elke, 59 ans, diagnostic de cancer du sein en 2013 et Anna-Theresa, 61, diagnostic de cancer des ovaires en 2011*

Certains patients ont raconté des histoires de personnes qui ont décidé de ne pas communiquer au sujet de leur maladie. Leur raison principale n'était pas de protéger leur propre vie privée, mais de protéger certains membres de leur famille contre ces informations potentiellement choquantes. D'une part, il a été fait référence à l'importance de respecter la décision du patient. D'autre part, il y a parfois eu des réactions violentes à ce comportement « irresponsable ».

*ALINE : Mais ça arrive. J'ai une amie et elle a effectivement le gène BRCA et elle dit qu'elle ne veut pas dire cela à ses enfants. Elle choisit consciemment de le faire parce qu'elle veut leur permettre d'avoir une enfance insouciante.*

*CLARA : Ça me rend nerveuse, hein.*

*ALINE : Oui. Je pourrais peut-être moi-même faire autrement.*

*CLARA : Quel âge ont ses enfants ?*

*ALINE : 19 et 20.*

*CLARA : Alors je ferais autre chose.*

*BARBARA : il est quand même presque temps alors de le dire, hein. Pour les contrôles. Donc tu dis qu'à 15 ans, ils n'ont pas besoin de le savoir, OK, mais maintenant.*

*ALINE : Oui, je le dis, et j'opte peut-être pour autre chose, mais en fait, c'est son choix. C'est peut-être difficile à comprendre pour moi.*

*CLARA : Et elle a des filles ?*

*ALINE : Une fille et un garçon.*

*CLARA : Allez, c'est ce que je crois. C'est vraiment criminel. Je n'ai pas d'autres mots pour ça.*

*ALINE : Oui, mais c'est sa décision. Moi, je ferais différemment, mais ...*

*CLARA : Et que fera-t-elle si demain sa fille a un cancer du sein ?*

*ALINE : Oui, mais on en a assez parlé et même si c'est difficile, c'est son choix, que nous soyons d'accord ou non.*

*Aline, 52 ans, diagnostic de cancer du sein en 2000 et diagnostic de mélanome en 2017 ; Clara, 53 ans, diagnostic de cancer de l'ovaire en 2013 et Barbara, 37 ans, diagnostic de cancer du sein en 2016*

Différentes responsabilités envers différents membres de la famille. Ce que les participants pensaient qu'ils devaient faire après le diagnostic d'une mutation familiale dépendait de différents facteurs. Le facteur le plus important était la gravité de la mutation, combinée à la capacité du membre de la famille de prendre des mesures en fonction de l'information.

*Euh... Ni d'accord, ni pas d'accord, en fait, ça dépend un peu de la potentialité de la mutation. Si c'est de très mauvais augure, je crois qu'il vaut mieux le dire, mais comme je le disais avec des précautions, peut-être un à un certain moment, ou aidé par un psy. Enfin, je crois que c'est fort complexe. Maintenant, si c'est une mutation bénéfique... (Rires)... mon petit-fils qui pourra sortir génial ! Je lui dis tout de suite. Non, ça n'existe pas, mais, les mutations si c'est mineur, parce que la couleur des yeux a changé, franchement, il y a pire à raconter, mais s'il y a un danger, là, triple A, cancer du sein... il vaut mieux prévenir.*

*Roger, 75 ans, diagnostic de cancer du poumon en 2002*

D'autres facteurs ont aussi été pris en compte, notamment l'âge et le lien avec divers membres de la famille. Pour ce qui est de l'âge, on a discuté du moment opportun d'informer les enfants et du moment où il valait la peine d'informer les parents. Les deux situations ont souvent fait l'objet de désaccords, généralement fondés sur le dilemme entre mentir à des personnes avec lesquelles on a de bonnes relations et les protéger d'informations potentiellement inquiétantes. Concernant le lien familial, la discussion a porté sur le lien génétique : jusqu'où faut-il aller dans l'information ? Neveux et nièces, arrière-neveux et arrière-nièces ? La relation entre les membres de la famille a également été discutée : et si vous n'aviez pas une bonne relation avec le membre de la famille en question, votre responsabilité resterait-elle la même ? Cette situation a, en tout cas, augmenté le risque de réactions négatives.

Un lien spécial a été universellement attribué aux enfants. En ce qui concerne les enfants, les patients voulaient tout savoir et il était généralement admis (surtout à un certain âge) qu'en tant que parent, vous êtes tenu d'informer les enfants des mutations familiales et de les encourager à prendre les mesures appropriées. Une phrase qui est souvent revenue à ce sujet est : « Si vous avez vous-même eu le cancer, vous voulez faire tout ce que vous pouvez pour éviter que la même chose n'arrive à vos enfants ».

### 3.5.3. Rôle des médecins

Une discussion nuancée a eu lieu dans différents groupes de discussion sur le rôle des médecins lorsqu'une mutation familiale est diagnostiquée. Certains participants étaient d'avis qu'il s'agissait d'une question privée dans laquelle un médecin ne devrait pas s'ingérer. D'autres ont accueilli favorablement l'idée du rôle actif et de soutien des prestataires de soins dans cette situation. Une question qui a suscité beaucoup de discussions dans les groupes a été celle de la responsabilité du médecin lorsqu'un patient indique qu'il ne communiquera pas au sujet d'une mutation familiale. Dans ce cas, un médecin devrait-il être autorisé ou même obligé de contourner le secret médical afin d'informer le membre de la famille en question ? Une petite minorité de participants estime que cela devrait être possible, par exemple via le dossier médical ou via le médecin d'un membre de la famille, afin que le médecin n'ait pas à communiquer directement. La majorité des participants a condamné le comportement de ce patient, mais a également indiqué que les responsabilités du médecin se situent au niveau de son propre patient et du respect de son secret médical.

## 3.6. PARTAGER LES DONNÉES

Le partage des données pour la recherche est la base du progrès scientifique. En particulier en médecine de précision et en génomique, l'évolution dépend de la volonté des patients de mettre leurs données à la disposition des chercheurs ou de les laisser être enregistrées dans des bases de données. Les participants semblaient en être très conscients et n'ont pas manqué de souligner l'importance des progrès scientifiques dans le traitement du cancer à chaque fois que ce sujet a été abordé.

### 3.6.1. Réactions

*DINA : Je trouve que euh... oui, il est tout à fait normal de partager... c'est grâce à, à ceux qui sont décédés qu'on est encore en vie, donc pourquoi pas faire un euh... continuer la chaîne.*

*CHLOÉ : Je suis aussi tout à fait d'accord.*

*Dina, 55 ans, diagnostic de cancer du sein en 2014 et Chloé, 44 ans, diagnostic de cancer du sein en 2016*

La première réaction à la question de savoir si les participants étaient prêts à partager leurs données a toujours été positive : il était évident que vous feriez tout votre possible pour éradiquer cette terrible maladie, surtout quand vous savez par expérience ce que c'est d'en souffrir. Les données devraient être partagées et de préférence au niveau mondial : dans le cadre de collaborations internationales majeures qui stimulent autant que possible le progrès scientifique. Le but de cette collaboration avec la science est avant tout d'être traité au mieux, mais même si elle ne vous est plus d'aucune utilité, il reste important de partager les données pour le bénéfice des autres patients et des générations futures.

Parmi les huit assertions, la quatrième assertion qui portait sur la volonté de partager les données a été celle qui a obtenu le plus d'accord et la réponse à laquelle il a été le plus souvent répondu : bien sûr, tout à fait d'accord.

Cependant, cet enthousiasme initial a été à plusieurs reprises cassé. Parfois en raison d'une attitude sceptique de la part d'un participant, parfois en raison d'une question du modérateur qui a demandé comment ces données pourraient être utilisées. Le fait d'avoir des difficultés à obtenir un prêt après avoir eu le cancer a souvent été cité dans ce cadre. La première crainte exprimée au sujet de l'utilisation abusive de ces données a donc été qu'elles soient utilisées par les compagnies d'assurance à des fins de discrimination génétique.

*KATRIEN : D'accord, parce que je l'ai également vu dans l'optique que des données génétiques vous concernant sont connues et dans quelle mesure elles peuvent être imputées dans les soins de santé ?*

*MODÉRATEUR : C'est une partie de la question, hein.*

*KATRIEN : Vous avez donc l'aspect scientifique, alors poursuivez vos recherches encore et encore. Mais qu'est-ce qui est réellement utilisé de ces données pour tirer dans le dos du patient ?*

*PETER : Oui, bien sûr, vous voulez dire la même chose que tout à l'heure. Les prêts hypothécaires et l'une ou l'autre chose.*

*KATRIEN : Oui.*

*LYDIA : Et ceux qui sont à la recherche d'un nouvel emploi aussi, hein, ouais.*

*PETER : Oui ou ceux qui cherchent un emploi, oui, oui.*

*LYDIA : Oui, le travail, vos perspectives d'avenir.*

*Katrien, 39 ans, cancer du sein en 2014 ; Peter, 54 ans, diagnostic cancer des os en 2005 et diagnostic cancer de l'intestin en 2013 et Lydia, 58 ans, diagnostic cancer du sein en 2016 et diagnostic de lymphome non hodgkinien en 2017*

Plus ces discussions évoluaient, plus les abus possibles devenaient flous. La réponse à la question de savoir ce qui était réellement possible avec un test NGS et à quoi toutes ces données pouvaient servir s'est avérée indéterminée. Cette incertitude quant au contenu exact des données partagées et à ce qui pourrait être possible à l'avenir (tant en termes techniques qu'en termes de politique sur ces données) a suscité un sentiment de malaise chez certains des participants. Les arguments de ces participants étaient souvent aussi très convaincants pour les autres.

*LIEN : J'aimerais ajouter ici que j'ai peur que tout ce qu'ils savent sur moi finisse dans une base de données. Ça dépend de l'ampleur du test, hein. Et s'ils savaient vraiment tout sur vous ?*

*BARBARA : Oui, tout à fait, hein, je suppose que ce test est complet.*

*FRANCINE : Mais anonymisé, hein. On sait peut-être qu'il s'agit des données d'un homme ou d'une femme et peut-être l'année de naissance et c'est tout, hein.*

*ANITA : Pourquoi ça te dérangerait, Lien ?*

*LIEN : Parce que nous vivons dans une société où la vie privée est complètement sous pression et nous devons faire attention à cela. Cela peut toujours être utilisé par genre un Trump.*

*CLARA : C'est un vrai clown celui-là, hein.*

*LIEN : Oui, mais qui a dit qu'on n'en aura pas un jour ici aussi des clowns ?*

*MIEKE : Mais que pourront-ils en faire ?*

*CLARA : Oui, qu'est-ce qu'ils vont faire ?*

*LIEN : Qu'en ont-ils fait pendant la deuxième guerre mondiale ?*

*FRANCINE : Ils ne peuvent pas les relier à une empreinte digitale, c'est déjà quelque chose.*

*BARBARA : Ils avaient besoin d'ADN pour ça ?*

*LIEN : Ils peuvent, avec l'ADN, ils peuvent faire beaucoup, tu sais.*

*FRANCINE : D'ici 200 ans peut-être.*

*LIEN : Non, non, non. Ils sont plus loin qu'on ne le pense. Des gens clonent et les gens, oui, oui.*

*ANITA : Mais ils ne vont pas nous cloner.*

*[rires]*

*LIEN : J'aimerais quand même faire un commentaire à ce sujet. Qu'on n'est pas simplement obligés de le faire.*

*[...]*

*ANITA : Peut-être que ce que Lien dit n'est pas si mal après tout. Je n'y avais pas pensé de cette façon.*

*LIEN : J'en ai assez vu sur la façon dont les gens ont été traités et les expériences qui ont été faites sur eux pendant la deuxième guerre mondiale et ainsi de suite. Si vous êtes du mauvais côté... Pour certains. Ce n'est pas une question de déterminer ce qui est bien ou mal, mais il se peut qu'un jour ce ne soit plus la même chose. C'est aussi à cause de mon éducation que je m'en préoccupe.*

*Lien, 54 ans, diagnostic cancer de l'intestin en 2014 ; Barbara, 37 ans, diagnostic de cancer du sein en 2016 ; Francine, 57 ans diagnostic de cancer de l'ovaire en 2010 ; Anita, 53 ans, diagnostic de cancer du sein en 2015 et Clara, 53 ans, diagnostic de cancer de l'ovaire en 2013*

Un niveau de complexité supplémentaire a été ajouté par l'argument selon lequel ce ne sont pas seulement vos propres données qui sont partagées, mais aussi celles de votre famille (c'est-à-dire de vos enfants), qui est dès lors susceptible de subir des préjudices liés à une éventuelle utilisation abusive

de ces données. Le discours général sur le partage des données et les abus potentiels était qu'il y avait une certaine confiance naturelle à l'égard de la recherche médicale, mais que cette confiance serait rapidement rompue si les données étaient utilisées à des fins purement commerciales ou comme source de discrimination.

### 3.6.2. Mode de partage des données

Les participants ont également discuté des moyens de mieux soutenir la confiance nécessaire lorsque les données sont partagées. En d'autres termes, sur les moyens de prévenir les abus. La discussion a souvent porté sur les moyens de partager les données. Par exemple, les données pourraient être cryptées et rendues les plus anonymes possible. De cette façon, la vie privée du patient pourrait être mieux protégée. La majorité d'entre eux tenait cela pour acquis et s'attendait à ce qu'il en soit ainsi chaque fois que des données étaient partagées à des fins de recherche. D'autres estimaient que les progrès scientifiques étaient suffisamment importants pour compromettre la protection de la vie privée et la sécurité des données.

*Si je, je m'inscrirais, tant pis si ça foire, si ça a été utilisé par d'autres... Vous savez, ça, ça peut arriver. Regardez l'actualité avec je ne sais pas moi, les Russes, ou je ne sais pas qui s'introduit dans les bases de données à Washington là, bah donc rien n'est protégé. Donc il y a des hackers qui, qui s'introduisent partout. Maintenant dans quel but, voilà. Mais je, je euh... j'y participerai quand même. Ne fût-ce que pour faire avancer les recherches.*

*Patrick, 66 ans, diagnostic de cancer du poumon 2003, 2007 et 2017*

On a souvent fait référence au processus de consentement éclairé dans ce contexte. La plupart des participants ont indiqué qu'il était autorisé d'utiliser leurs données à des fins de recherche scientifique. Ce genre de consentement général ne fait qu'accroître l'imprécision, ce qui peut causer de la méfiance et de l'anxiété. Les réponses à la question de savoir ce qu'impliquait l'autorisation d'utiliser les données ont été diverses. Le thème principal dans ce contexte était « une fois donné, toujours donné ». Ici, la logique était la suivante : c'était au patient de donner son consentement et ensuite aux chercheurs de les traiter de manière responsable. La seule condition pour l'utilisation de leurs données était qu'elles ne se retrouvent pas entre de « mauvaises » mains (industrie, assureurs, etc.). D'autres, cependant, voulaient avoir plus de contrôle sur leurs propres données et voulaient idéalement être en mesure de codécider de leur utilisation. Ils ont toutefois soulevé que cela pourrait être difficile à réaliser dans la pratique.

Une autre façon d'aborder la question de l'utilisation possible de ces données après qu'elles ont été partagées était par le biais du lien entre l'individu et les données. Faudrait-il couper ce lien dans la mesure du possible (anonymisation/pseudonymisation), ou serait-il préférable de conserver ce lien, afin que les patients puissent être recontactés s'il y avait une percée dans la recherche ? Les deux approches présentaient des avantages et des inconvénients. L'élément central de toutes ces discussions était que les patients partagent leurs données dans le but de faire progresser la science pour mieux guérir le cancer. Leur « don » à la science n'était pas inconditionnel. Ils s'attendaient raisonnablement à ce que les données ne soient utilisées que pour ce qu'ils comprenaient comme étant de meilleurs soins pour le cancer. Une grande méfiance a été exprimée à l'égard de la recherche commerciale. Le message de confiance est souvent revenu ici aussi : « On ne donne pas son ADN n'importe comment, à n'importe qui, n'est-ce pas ? ».

*EVA : Oui, il faut une équipe derrière, il faut quelque chose, un projet. Parce que quand on donne, son... On peut le faire maintenant. Moi, j'ai tous les jours des mails qui m'arrivent comme quoi je pourrais donner mon ADN. Ah oui, oui, oui ! Et bon...*

*LAURETTE : Ça vient de qui ? Excusez-moi.*

*EVA : C'est parce que j'ai fait des recherches généalogiques. Et du coup en généalogie, ça devient classique, donc, on sait, puisque toutes traces, il y a des traces partout maintenant, si vous allez sur Internet, dès que vous ouvrez Internet, hop ! On sait qui vous êtes, ce que vous avez fait comme recherches et tout. Et donc, j'ai des demandes ADN tout le temps. Même dans des petits... Comment dire ?... Même si je vais sur Facebook ou n'importe quoi, il y a à chaque*

*fois des petits trucs qui passent et sur les demandes ADN, il y en a tout le temps. Mais ça, je ne le ferai jamais, donner mon ADN à Dieu sait qui, non !*

*Eva, 60 ans, diagnostic de cancer du sein en 2017 et Laurette, 35 ans, diagnostic de cancer de l'intestin en 2017*

## 4. Discussion

Dans le cadre de cette étude, 1 groupe de discussion test et 10 groupes de discussion ont été organisés avec des patients atteints d'un cancer pour connaître leurs opinions et leurs expériences par rapport à l'évaluation du NGS. Une discussion ouverte a eu lieu sur base de 8 assertions. L'analyse de ces discussions a révélé cinq thèmes principaux :

- 1) Quels sont les attentes et les besoins d'information des patients à l'égard du test ?
- 2) Comment conceptualisent-ils le test lui-même ?
- 3) Comment veulent-ils être accompagnés ?
- 4) Comment traitent-ils les mutations familiales ?
- 5) Comment les patients voient-ils la demande de partager les données de leur test NGS pour la recherche ou l'enregistrement ?

La principale force de cette étude est que nous interrogeons les utilisateurs sur un test auquel ils ont droit : cela favorise des soins personnalisés et une mise en œuvre durable de la technologie.

Cette étude comporte également certaines limites que nous essayons de résoudre dans la mesure du possible. Il est impossible d'affirmer, sur la base de 11 groupes de discussion regroupant un total de 55 participants, que les opinions de tous les patients atteints de cancer en Belgique, et ils sont plus de 65.000 ans par an, sont représentées. Ici, différentes opinions sont explorées de manière approfondie dans une étude qualitative. Il a été proposé que les participants ayant différents niveaux de connaissances soient interrogés. D'une part, cela garantirait que les groupes de discussion donnent une image réaliste des différentes opinions et expériences des patients atteints de cancer. D'autre part, cela signifierait que certaines discussions entre les patients seraient difficiles à interpréter en raison d'un langage vague ou de malentendus sous-jacents. Le présent rapport s'appuie largement sur des extraits des groupes de discussion afin de donner au lecteur la meilleure image possible du langage utilisé par les patients atteints de cancer au sujet du NGS.

Il y a un risque de biais de sélection. La majorité des participantes du groupe de discussion étaient des femmes atteintes du cancer du sein ou de l'ovaire. Seule une petite minorité des participants était d'origine allochtone.

Dans presque tous les groupes de discussion, il y avait des participants actifs dans une organisation de patients, ce qui signifie qu'ils étaient souvent mieux informés que le patient moyen. De manière générale, il est logique que seuls les patients intéressés et motivés demandent à participer volontairement à un groupe de discussion. Ces facteurs ont été traités autant que possible en appliquant le principe de la saturation des données, en s'adressant à différents canaux de recrutement et en organisant des groupes de discussion à différents endroits en Belgique.

Les différentes discussions ont montré qu'il est difficile d'aborder les patients de la bonne manière avec des informations sur les tests NGS. Il y avait, par exemple, un manque de clarté au sujet du NGS et de l'hérédité. Cela pourrait servir d'argument pour présenter le test NGS non pas comme un test génétique, mais par exemple comme un test sanguin standard. Cela évite la confusion, mais peut priver le patient d'informations importantes. Une bonne présentation du test signifie que le lien entre le cancer et les mutations génétiques est expliqué et qu'il est clairement indiqué que le génome du cancer est testé (et pas nécessairement le génome de l'individu). Cependant, cette performance est assez complexe et peut conduire à de nouveaux malentendus. Il est clair pour les patients que de bons outils (tels qu'une explication sur mesure pour le patient, des vidéos d'information et des références à de bons canaux d'information) et une surveillance continue du processus de consentement éclairé par le personnel médical peuvent favoriser un transfert d'information approprié.

Les participants aux groupes de discussion ont unanimement réclamé un accompagnement multidisciplinaire. Le cancer est une maladie globale et le NGS ajoute encore une nouvelle dimension

de complexité. Les patients préfèrent être informés directement par le spécialiste sur les différents aspects de leur maladie, mais ils s'attendent à ce que ces spécialistes soient au courant des mesures prises par les autres médecins qui les traitent. Le rôle du médecin généraliste est très différent pour les patients : certains décrivent ce rôle comme insignifiant, d'autres comme un soutien limité et d'autres encore comme un pilier central où toutes les informations sont recueillies et les décisions sont finalement prises ensemble. La différence dans ces rôles a souvent été attribuée aux capacités du médecin généraliste, mais la plupart des patients n'ont pas indiqué qu'il s'agissait d'un rôle idéal pour le médecin généraliste : que cela fonctionne ou pas avec le médecin généraliste, le lien avec ce dernier est ce qu'il est.

En ce qui concerne les mutations familiales, l'accent a été mis sur les différents liens familiaux. Lorsque les patients informent les membres de leur famille de leurs mutations héréditaires, ils s'attendent implicitement à ce que des mesures soient prises par ces membres de la famille. C'est la raison pour laquelle ils le disent. Si cela ne se produit pas et qu'il n'y a qu'une réaction désintéressée, voire carrément négative, les patients se sentent parfois ignorés, coupables et non respectés. Néanmoins, le droit de l'individu de décider de ce qu'il veut faire de cette information demeure presque universellement confirmé dans les entretiens. Il semble s'agir d'un sujet sur lequel les patients sont favorables à un conseil directif, à condition qu'ils respectent la décision finale du patient concerné.

L'observation la plus importante au sujet des idées des patients sur le partage des données est que l'on ne sait pas exactement quelles données sont partagées : que peut-on en faire exactement, que pourrait-on y trouver à l'avenir, avec qui toutes ces données seront-elles partagées et de quelle manière ? Cela signifie qu'il y a une certaine crainte indéfinie de partager les données. Cette anxiété est d'abord contrebalancée par un sens du devoir envers tous les patients cancéreux et l'espoir d'un traitement mieux personnalisé (surtout dans les cas où les contextes clinique et de recherche se chevauchent). Cela rend les patients cancéreux particulièrement vulnérables aux abus : les chercheurs bénéficient de la possibilité d'utiliser leurs données. Les patients atteints de cancer bénéficient des progrès de la science, mais aussi de la protection continue de leurs données.

Il en résulte un état de confiance précaire. De nombreux patients partagent leurs données de manière naturelle, sans jamais remettre en question cette décision. S'il s'avère que ces données ont été utilisées à mauvais escient, c'est-à-dire à des fins autres que celles auxquelles le patient les destinait à l'origine, cette confiance peut alors fondamentalement basculer. Au cours de diverses interactions sur le partage des données, seuls des aspects positifs ont été mis en évidence au début, mais lorsqu'un participant ou le modérateur a soulevé des doutes, la conversation s'est inversée, plusieurs personnes ayant fait remarquer qu'elles n'y avaient jamais pensé de cette façon auparavant.

Il en est résulté une sorte de fusée à trois étages dans les conversations sur le partage des données. D'abord des évidences, puis des questions ou simplement des doutes sur un seul participant, une série de questions, d'ambiguïtés et une peur indéfinie ont surgi, puis une réflexion sur la manière dont ces données peuvent être partagées et utilisées d'une manière éthique et responsable. Ce problème ne peut être résolu par le patient, car c'est une question urgente pour les experts et les décideurs politiques. Les patients veulent partager leurs données, mais dans un cadre clair et fondé.

## 5. Conclusion

Les patients disposent d'une voix importante dans l'histoire de la mise en œuvre du NGS dans le diagnostic de routine en oncologie et en hématologie-oncologie. Ils décideront s'ils doivent subir les tests, si leur traitement changera et ils devront considérer ce qui peut arriver à leurs données après le test. Ces décisions doivent être prises dans les meilleures conditions possible, avec le soutien approprié de l'équipe médicale. Ces circonstances ne peuvent être déterminées qu'en écoutant les opinions et les expériences des patients sur une base continue.

La technologie NGS introduit une couche supplémentaire de complexité dans la situation déjà très difficile d'un patient cancéreux. Cela signifie que les patients ont besoin d'informations simples et claires. Toutefois, cela ne signifie pas que certaines informations ne doivent pas être mises en évidence. Il demeure très important d'indiquer ce qui fait partie des soins cliniques standards et ce qui fait partie de la recherche. Dans ce dernier cas, le besoin d'un processus de consentement éclairé est encore plus grand.

Les patients atteints de cancer sont des acteurs vulnérables : ils veulent être guéris, ils veulent le meilleur et le plus récent. Par conséquent, ils n'adoptent pas une attitude critique et ne se posent des questions qu'après coup. Cette vulnérabilité doit être prise en compte, notamment lorsqu'il s'agit d'essais cliniques, en accordant une attention suffisante au processus de consentement éclairé et en tenant compte du fait que les opinions des patients peuvent changer après la phase critique. Un processus de consentement éclairé tient compte de la façon dont les patients atteints de cancer perçoivent un test NGS et de la façon dont ils le vivent. Sur la base des données de cette étude, nous avons été en mesure de formuler quelques messages et recommandations clés pour la politique, inclus au début de ce document.

# RÉFÉRENCES

- <sup>I</sup> Van Valckenborgh E, Hébrant A, Antoniou A, Van Hoof W, Van Bussel J, Pauwels P, Salgado R, Van Doren W, Waeytens A, Van den Bulcke M. 2018 Roadbook for the implementation of next-generation sequencing in clinical practice in oncology and hemato-oncology in Belgium. *Archives of Public Health*, 76, 49-56.
- <sup>II</sup> Hébrant A, Froyen G, Maes B, et al. 2017 The Belgian next generation sequencing guidelines for haematological and solid tumours. *BJMO*, 11(2), 56-67.
- <sup>III</sup> Hébrant A, Van Valckenborgh E, Salgado R, et al. 2018. Opportunities and challenges in oncology and molecular testing: the Belgian strategy. *BJMO*, 12(2), 46-50.
- <sup>IV</sup> <https://www.youtube.com/watch?v=KqwZA906vjc&t=>
- <sup>V</sup> Braun V & Clarke V. 2006. Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, 3, 77-101.
- <sup>VI</sup> Vaismoradi M; Turunen H, Bondas T. 2013. Content analysis and thematic analysis: Implications for conducting a qualitative descriptive study. *Nursing and Health Sciences*, 15, 398–405.
- <sup>VII</sup> Buetow S. 2010. Thematic Analysis and Its Reconceptualization as ‘Saliency Analysis’. *Journal of Health Services Research & Policy*, 15(2), 123-125.

---

<sup>I</sup> Paper Els

<sup>II</sup> Paper aline 2017

<sup>III</sup> Paper aline 2018

<sup>IV</sup> <https://www.youtube.com/watch?v=KqwZA906vjc&t=>

<sup>V</sup> Braun et Clarke 2006

<sup>VI</sup> Vaismoradi 2013

<sup>VII</sup> Buetow, 2010