

“UNCERTAINTY, SEQUENCING AND THE PRACTICE OF CLINICAL GENETICS”



Adam Hedgecoe, PHD

*School of Social Sciences,
Cardiff University, UK*

June 13, 2018

11:30am-12:30pm

Room André Barbeau, IRCM

THE MONTREAL NEUROETHICS NETWORK

The **Montreal Neuroethics Network** promotes neuroethics training, education and dialogue by exposing various audiences to neuroethics issues; fostering collaboration and mutual learning; and ensure Montreal's leadership in addressing ethical and social issues in neuroscience and healthcare delivery through inter-institutional collaborations.

**For additional information,
email:
neuroethics@ircm.qc.ca**

Institut de recherches cliniques
de Montréal (IRCM)
110, avenue des Pins Ouest
Montreal, H2W 1R7



IRCM

INSTITUT DE RECHERCHES
CLINIQUES DE MONTRÉAL



**NEUROETHICS
RESEARCH UNIT**

Abstract: Clinical geneticists are comfortable with risk. Determining clinical risks - for example the chances of a couple carrying particular genes having a child with a particular condition - is, to put it colloquially, their meat and drink. This presentation explores the intellectual and ethical challenges this professional community faces as new genetic technologies spread beyond the research setting and into clinical practice, shifting decision making away from 'risk' and towards 'uncertainty'. The key challenge focuses on the way in which these techniques generate large numbers of variants of unknown (or uncertain) significance (VUSs), i.e. those sections of DNA the value of which - benign, neutral or pathogenic - is unknown at time of testing. Unlike the 'known unknowns' of risk decisions, VUSs present professionals with a number of dilemmas: how should such variants be classified (there are a number of schemes available in the literature); how strong does new evidence need to be to shift a variant to a new classification (for example, 'benign' to 'probably pathogenic'); and, given the evidence of patients' confusion and potential distress associated with VUS results (in part because their uncertainty is in contrast to the probabilistic nature of most genetic results), how is this information communicated to patients? This presentation explores these dilemmas by drawing on the preliminary results of an ethnographic study of clinical genetics in a number of conditions in the UK National Health Services.

“UNCERTAINTY, SEQUENCING AND THE PRACTICE OF CLINICAL GENETICS”



Adam Hedgecoe, PHD

*School of Social Sciences,
Cardiff University, UK*

13 juin, 2018

11 h 30 à 12 h 30

Salle André Barbeau, IRCM

LE RÉSEAU NEUROÉTHIQUE DE MONTRÉAL

Le Réseau neuroéthique de Montréal encourage la formation et le dialogue en neuroéthique en exposant divers publics aux enjeux neuroéthiques. Il favorise la collaboration et l'apprentissage mutuel et assure le leadership de Montréal dans le traitement des questions éthiques et sociales reliées aux neurosciences et aux soins de santé par le biais de collaborations interinstitutionnelles.

**Pour plus d'information,
communiquiez par courriel :
neuroethics@ircm.qc.ca**

Institut de recherches cliniques
de Montréal (IRCM)
110, avenue des Pins Ouest
Montréal, H2W 1R7



IRCM

INSTITUT DE RECHERCHES
CLINIQUES DE MONTRÉAL



**NEUROETHICS
RESEARCH UNIT**

Résumé: Les généticiens cliniques sont à l'aise avec le risque. Déterminer les risques cliniques - par exemple la probabilité qu'un couple porteur de gènes particuliers ait un enfant atteint d'une condition particulière - est, pour parler familièrement, leur gagne-pain. Cette présentation explore les défis intellectuels et éthiques auxquels cette communauté de professionnelle est confrontée, lorsque de nouvelles technologies génétiques se propagent au-delà du cadre de la recherche, jusqu'au cadre de la pratique clinique, faisant ainsi passer la prise de décision basée sur « le risque » vers « l'incertitude ». Le principal défi concerne le fait que ces techniques génèrent un grand nombre de variantes de signification inconnue (ou incertaine) (VSI), c'est-à-dire des sections d'ADN dont la valeur - bénigne, neutre ou pathogène - est inconnue au moment du test. Contrairement aux éléments inconnus et connus lors d'une décision basée sur le risque, les VSI entraînent plusieurs dilemmes pour les professionnels : comment ces variantes devraient-elles être classées ? (Certains schémas sont disponibles dans les écrits scientifiques) ; quelle doit être la force des données scientifiques disponibles pour permettre de classer une variante dans une nouvelle catégorie ? (Par exemple, de « bénin » à « probablement pathogène »); et, considérant les données disponibles sur la confusion et la détresse potentielles du patient associées aux résultats des VSI (dû en partie à l'incertitude de ces résultats qui contraste à la nature probabiliste de la plupart des résultats génétiques), comment cette information est-elle communiquée aux patients? Cette présentation explore ces dilemmes en s'appuyant sur les résultats préliminaires d'une étude ethnographique de génétique clinique se déroulant sous plusieurs conditions des services de santé nationaux du Royaume-Uni.