Et ailleurs…?

Antoine de Torrenté

Analyses génomiques commerciales: quelles explications du médecin praticien?

La question

Le séquençage du génome humain a certainement constitué un séisme à tous points de vue: scientifique, clinique et éthique. Cela a duré dix ans et coûté des milliards. Aujourd'hui en un simple clic et 2000 $ des compagnies commerciales proposent cette analyse en quelques jours. Ces compagnies, après analyse de l'échantillon banalement envoyé par poste, estiment le risque de maladies futures. Mais, à la réception des résultats et des commentaires qui l'accompagnent, combien de patients comprennent vraiment ce qui leur arrive? Environ 20 à 30% des patients se tournent alors vers leur médecin traitant pour des explications complémentaires. Mais, bien des praticiens se sentent incapables et non préparés à fournir des explications. L'étude résumée ci-dessous concerne les clients de deux firmes qui procurent commercialement une analyse génomique, 23andMe (23 pour le nombre de chromosomes haploïde) et Pathway Genomics®. Combien de ces clients confient-ils ces résultats à leur médecin et quelles sont les qualités des réponses ressenties?

La méthode

L'étude est prospective et longitudinale. Deux universités (Boston et Ann Arbor) ont collaboré avec les deux firmes. Les clients ont été invités par mail à participer à l'étude. Avant le test génomique un score d'anxiété a été déterminé. 23andMe estime le risque de 23 conditions et Pathway 25. Les résultats sont fournis sous forme graphique ou selon une échelle de 5 points du ratio de risque: 1 = risque en dessous de la moyenne, 2 = risque moyen et de 3 à 5 = risque augmenté. Parmi les issues figurent combien de clients ont discuté des résultats de leurs tests avec leur médecin et quelle a été leur satisfaction.

Les résultats

Parmi les 1026 clients 63% ont prévu de partager les résultats avec leur médecin. Six mois plus tard seuls 27% l'ont fait. 40% ont pensé que les résultats fournis ne valaient pas la peine d'être discutés. Pour les patients ayant discuté des résultats 35% ont été satisfaits de l'interaction avec leur médecin et 18% ne l'étaient pas du tout.

Commentaires

Cette étude fournit une montagne de données impossibles à résumer brièvement. Les clients partageant les résultats sont surtout des femmes ou des clients avec des enfants. Les clients estiment souvent que les résultats des tests permettent de mieux gérer leur santé avec l'aide de leur médecin. Certains sont toutefois concernés que ces résultats soient inclus dans leur dossier médical… Tout de même 18% des clients ne sont pas du tout satisfaits de leur interaction avec leur médecin. Il est un fait que bien des praticiens ne sont pas du tout préparés à répondre aux questions générées par la réception des résultats. Exemple: «vos résultats indiquent un risque plus élevé pour le cancer de la prostate, le psoriasis, l'arthrite rhumatoïde, la dégénérescence maculaire liée à l'âge, la sclérose en plaque, la fibrillation auriculaire, les thromboses veineuses, le cancer de l'œsophage et de l'estomac». D'un patient en bonne santé au départ on fait un demi-mort. Le médecin aura bien de la peine à rassurer un tel patient. Certains résultats sont certes utiles: savoir qu'on est porteur du gène de la maladie de Lynch permet d'augmenter les coloscopies de contrôle. Mais il existe aussi des paradoxes prouvés: des patients obèses ayant des risques diminués de diabète auront moins de volonté à changer leur style de vie et il a été montré qu'ils ont en fait cinq fois plus de risque de développer un diabète que des patients avec un risque génétique élevé qui se prennent correctement en charge. Rien n'est simple…

van de Wouden CH. Ann Intern Med. 2016;164:513.

Chirurgie bariatrique: moins de douleurs?

Les obèses souffrent très fréquemment de douleurs articulaires et sont aussi souvent limités dans leur fonctionnement physique, la marche notamment. Plus de 2200 patients ont rempli un questionnaire (Short Form Health Survey, SF-36) sur leur état avant et après chirurgie bariatrique. Le BMI médian était de 46. Une année après l'opération les douleurs générales («body pain») ont diminué de 58%, le temps de marche pour 400 m a aussi diminué de 60%. En particulier les gonalgies ont baissé chez 75% des participants. Malheureusement ces améliorations ont tendance à diminuer trois ans après l'intervention. Mieux vaut ne pas en arriver là (BMI 46…).

King WC. JAMA. 2016;315(13):1362–71.

AVC et thrombectomie: résultats confirmés?

Une métaanalyse de cinq grandes études de près de 1300 patients confirme que la thrombectomie par cathéter spécial est hautement bénéficiaire pour les malades avec une occlusion artérielle proximale dans le territoire antérieur. Le NNT est extrêmement bas à 2,6 pour diminuer de 1 point le score d'invalidité modifié de Rankin (cliniquement significatif). Les patients ont été traités dans les 12 heures après l'AVC. Cette technique entre des mains expérimentées va devenir le traitement de premier choix pour ces patients qui avaient tous reçu également un traitement thrombolytique. C'est un immense progrès qui nécessitera une organisation sanitaire nationale…

Goyal M. Lancet. 2016;387:172.

Syndrome de fatigue chronique: mortalité augmentée?

Une étude rétrospective de près de 2200 patients avec un syndrome de fatigue chronique diagnostiqué par deux centres spécialisés a examiné le taux de décès standardisé de 2007 à 2013. La mortalité générale n'est pas affectée mais le taux de suicide est 6 fois plus élevé que dans la population générale. C'est préoccupant mais les chiffres sont heureusement petits et le risque de suicide est associé à la dépression. Mais il est bon que les cliniciens qui s'occupent de tels patients connaissent ce risque…

Roberts E. Lancet. 2016;387:1638.

Fluoroquinolones et décollement rétinien

La responsabilité des fluoroquinolones dans la survenue d'un décollement rétinien n'est pas claire, une étude ayant montré un lien positif une autre pas. Une étude française de près de 28 000 patients ayant été opérés pour un décollement a montré que l'usage de fluoroquinolone (lévofloxacine) dans les dix jours précédant le décollement conférait un risque relatif de 1,5. L'étude ne mentionne pas le risque absolu, probablement très faible: 1:1000 patients recevant de la lévofloxacine. Mais les autres effets secondaires (ruptures tendineuses) incitent aussi à une prescription vraiment justifiée…

Raguideau F. JAMA Ophthalmol. 2016;134(4):415–21.