J1-T7-7

Pourquoi l'information génétique de la parentèle est-elle si difficile ?

Analyse collaborative de 685 expériences de patients dans les maladies rares

IGP rare — INFORMATION GÉNÉTIQUE DE LA PARENTÈLE DANS LES MALADIES RARES

Marion MATHIEU, formatrice scientifique, Association Tous Chercheurs, Marseille, FRANCE, marion.mathieu@touschercheurs.fr
Bérengère SALIBA-SERRE (statisticienne, Aix Marseille Univ, CNRS, EFS, ADES, Marseille) ; **Paola DE CARLI (directrice scientifique, Association Vaincre la Mucoviscidose, Paris)** ; Sandrine DE MONTGOLFIER (maître de conférence, SESSTIM, Aix Marseille Univ, Marseille) ; Martine LIBANY (présidente d'honneur, Association CMT-France, Saint-Memmie) ; Annagrazia ALTAVILLA (avocate, Espace de réflexion éthique PACA-Corse, Marseille) ; Pierre LE COZ (professeur des universités en philosophie, ADES, Aix-Marseille Univ, Marseille) ; François FAURISSON (ingénieur de recherche Inserm retraité, Association Tous Chercheurs, Marseille) ; Perrine MALZAC (généticienne, Plateforme de médecine moléculaire et génomique, AP-HM, Marseille).

Contexte

- De nombreuses maladies rares ont une origine **génétique** ;
- Les **tests génétiques** peuvent non seulement faciliter le **diagnostic individuel** mais aussi être utiles pour les **apparentés** ;
- Complexe, l'**Information Génétique de la Parentèle** (IGP), qui repose en France essentiellement sur le **patient**, peut se révéler médiocrement informative et/ou responsable de dégradation des **relations familiales**.

Objectifs de la recherche

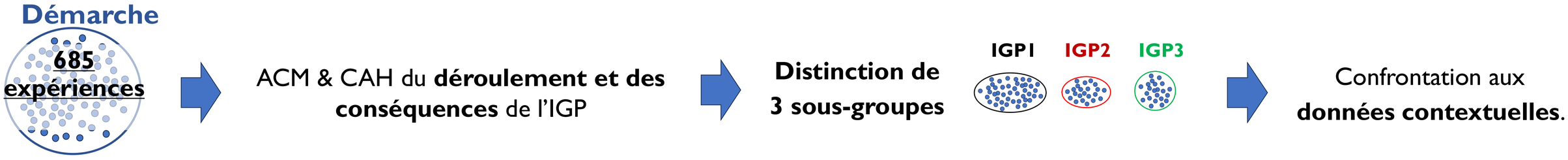
- **Comprendre les mécanismes en jeu lors de l'IGP** : Identifier les facteurs (actionnables ou non) associés à une IGP peu informative et/ou responsable de dégradation des relations familiales ;
- **Réfléchir à des améliorations concrètes dans la réalisation de l'IGP**.

Méthode

Une recherche <u>multipartenaire</u>	**Une recherche <u>transversale</u>**
portée par un comité de pilotage multidisciplinaire et 3 collèges* (professionnels de santé/patients/chercheurs en SHS), impliqués de la conception du questionnaire à l'analyse des résultats ;	s'intéressant aux mécanismes propres à l'IGP : le questionnaire s'adressait donc à l'ensemble des malades concernés par une maladie génétique rare et ayant eu à faire une IGP ;
Un <u>questionnaire</u> en ligne très complet *(7 volets, 85 questions)* élaboré collégialement et diffusé par une soixantaine d'associations, pour recueillir l'expérience de personnes ayant fait une ou plusieurs IGP.	Une **<u>méthode statistique innovante</u>** reposant sur une analyse des correspondances multiples (**ACM**) suivie d'une classification ascendante hiérarchique (**CAH**) permettant, sans a priori sur les mécanismes en cause, de mettre en évidence des groupes de situations d'IGP susceptibles d'être améliorées.

Résultats

- **Données** **685 IGP rapportées** (plus de 100 maladies rares). Les 2/3 des répondants sont la personne malade, 1/3 un parent d'enfant
- **Démarche**



	Quelques aspects typiques des différents sous-groupes		
	IGP 1 (~50%)	**IGP 2** (~25%)	**IGP 3** (~25%)
▸ *Le contexte* **familial** ▸ *Le contexte* **individuel**	▸ Famille soudée, nombreux liens et communication facile ▸ Bon vécu de l'annonce initiale et de la présentation de la mission d'IGP	▸ Peu de liens familiaux, communication difficile ▸ Mauvais vécu de l'annonce initiale et de la présentation de la mission d'IGP	▸ Peu de souvenirs de l'annonce initiale et de la présentation de la mission d'IGP
▸ **Le répondant (*informateur*)**	▸ Motivé et se sentant légitime	▸ Motivé mais dans la crainte de nuire	▸ Peu investi
▸ **L'information transmise**	▸ Riche (génétique et clinique)	▸ Limitée	▸ Très limitée
Les conséquences sur ▸ **les apparenté (*informés*)** ▸ **la famille**	▸ Intéressés, ont bien compris, mis en place des actions ▸ Renforcement des liens familiaux	▸ Absence de réaction ou colère ; ▸ Dégâts relationnels	▸ Ne se souvient pas ▸ Pas de changement
Recours à la voie professionnelle ?	▸ Assument d'avoir informé eux-mêmes	▸ Regrettent de ne pas y avoir eu recours	

Conclusion

Ces résultats, nettement contrastés entre sous-groupes, soulignent la valeur de l'approche collaborative adoptée pour cette recherche, notamment dans le choix des questions. Cette stratégie et nos résultats fournissent une base factuelle de pistes d'améliorations pour un accompagnement plus personnalisé des personnes dans cette délicate tâche d'information des apparentés.

Projet soutenu par l'Agence de la biomédecine (A.O. Recherche 2020, convention 20AMP014)
Recherche ayant reçu un avis favorable du comité éthique de Aix-Marseille Univ (n°2021-07-08-09).

TOUS CHERCHEURS — ADES UMR 7268 — Espace Ethique PACA - Corse

** Composition des 3 collèges :*

Collège des professionnels de santé
A Boureau-Wirth, B Jarret, A Mallet, P Malzac , K Nguyen, L Pasquier, V Pelletier, C Rouzier, E Toussaint, C Zordan.

Collège des chercheurs/praticiens en SHS
A Altavilla, S de Montgolfier, C Dekeuwerr, B Derbez, F Faurisson, S Julia, K Lahlou-Laforêt, L Marcucci, B Saliba-Serre ,V Sebbag-Depadt

Collège des associations de malades
P de Carli [VLM], C Delbergue [ASTB], V Dujardin et I Marchetti [Valentin APAC], A Geille et M Bonnaire [AFM-Téléthon], J Klein [ASG], M Libany [CMT France], S Leveille [CSC], M Mathieu [Tous Chercheurs], R Picard [Huntington France], B Pineau [FFAMH], J-M Tassain et M Dien [AFH], V Tronel [Amis-FSH].