

**Marion MATHIEU**<sup>1,2,4</sup>, Bérengère SALIBA-SERRE<sup>2</sup>, Sandrine DE MONTGOLFIER<sup>3</sup>, François FAURISSON<sup>1,6</sup>, Martine LIBANY<sup>6</sup>, Paola DE CARLI<sup>7</sup>, Pierre LE COZ<sup>2</sup>, Annagrazia ALTAVILLA<sup>4</sup>, Perrine MALZAC<sup>4,5</sup>

1 Association Tous Chercheurs, Marseille (mail : [marion.mathieu@touschercheurs.fr](mailto:marion.mathieu@touschercheurs.fr))

2 ADES UMR7268 - Aix Marseille Université, EFS, CNRS, Marseille

3 Iris UMR 8156 CNRS-997 INSERM-EHESS-USPN & Université Paris Est Créteil

4 Espace de réflexion éthique Paca-Corse, Hôpital Timone APHM Marseille

5 Département de génétique médicale, Hôpital Timone, APHM Marseille

6 Association CMT-France, Saint-Alban

7 Association Vaincre La Mucoviscidose, Paris

## Contexte

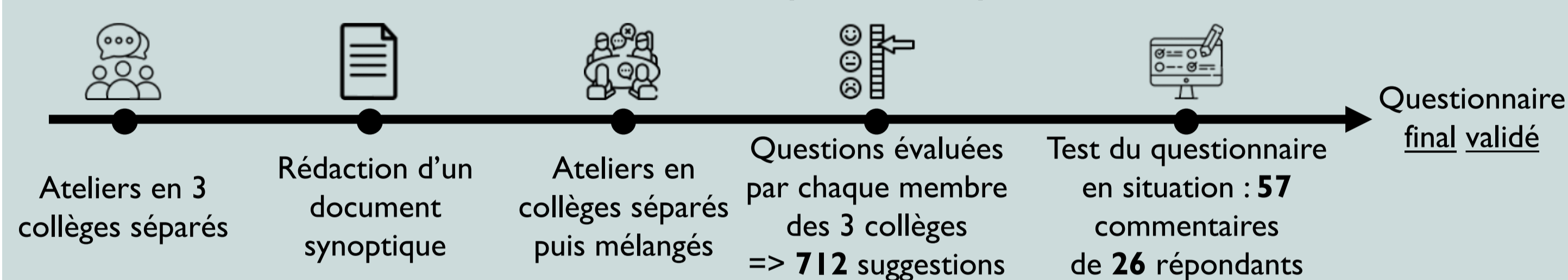
- De nombreuses maladies rares ont une origine génétique ;
- Les tests génétiques peuvent non seulement faciliter le diagnostic individuel mais aussi être utiles pour les apparentés ;
- Complexe, l'Information Génétique de la Parentèle (IGP), qui repose en France essentiellement sur le patient, peut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

## Objectifs de la recherche

Mettre en évidence les mécanismes en jeu lors de l'IGP et proposer des améliorations concrètes dans sa réalisation.

## Une recherche multidisciplinaire et collaborative

Portée par un **comité de pilotage multidisciplinaire** et **3 collèges\***, associations de patients, professionnels de santé et de SHS, IGPrare a impliqué l'ensemble de ces acteurs dès la conception du questionnaire.



Elaboré collégalement et diffusé par une cinquantaine d'associations, ce questionnaire très complet (7 champs, 85 questions) a permis de collecter **685 expériences d'IGP entièrement documentées**.

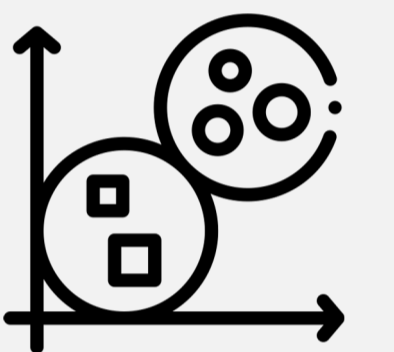
## Une recherche transversale

IGPrare s'intéressant aux mécanismes propres à l'IGP plutôt qu'à son application dans une maladie donnée, le **questionnaire** était **ouvert à l'ensemble des maladies génétiques rares héréditaires**.

IGPrare a collecté des réponses concernant plus de 70 maladies ou entités génétiques rares. L'issue des IGP s'avère indépendante des caractéristiques des maladies en cause, ainsi **les conclusions d'IGPrare peuvent s'appliquer à l'ensemble des maladies génétiques rares**.

## Une méthodologie statistique innovante

Reposant sur une **Analyse des Correspondances Multiples** suivie d'une **classification hiérarchique**, elle visait à mettre en évidence, sans hypothèse préalable, des **situations prototypiques d'IGP nécessitant des mesures spécifiques**.



L'analyse des expériences a conduit à identifier **3 groupes d'IGP distincts** à la fois dans :

- l'issue de l'IGP : **contenu de l'information transmise** et/ou survenue **d'effets délétères** individuels ou relationnels,
- l'engagement à réaliser cette mission.

## Une recherche action

Comme pour la conception du questionnaire, les résultats de l'analyse statistique ont été **collectivement discutés** afin de comprendre la cohérence de chaque groupe et, pour les facteurs liés à l'issue de l'IGP, **d'élaborer des propositions d'optimisation spécifiques**.

- **Les facteurs actionnables** ont permis d'élaborer **des pistes de propositions** dans un large éventail de domaines et de publics,
- **Les facteurs non-actionnables** pointent les **situations à risque** et permettent d'y **sensibiliser les différents acteurs**.

## Conclusion

Multidisciplinaire, IGPrare a bénéficié d'un large éventail de compétences pour la conception du questionnaire et l'analyse des données. Collaborative, elle a permis de recueillir une importante diversité d'expériences auprès des principaux intéressés. Transversale, elle a mis en évidence les mécanismes propres à cette démarche d'information sur l'ensemble des maladies génétiques rares. Son analyse statistique fonde ses conclusions sur une typologie réaliste car issue d'expériences vécues. Au-delà de ses résultats riches, originaux et parfois inattendus, cette recherche-action permet d'envisager l'élaboration de mesures et d'outils réalistes et applicables sur le terrain parce qu'acceptés par les différentes parties prenantes du dispositif.

### \* Composition des 3 collèges

#### Collège des professionnels de santé

Amandine Boureau-Wirth, Brigitte Jarret, Audrey Mallet, Perrine Malzac, Karine Nguyen, Laurent Pasquier, Valérie Pelletier, Cécile Rouzier, Eva Toussaint, Cécile Zordan.

#### Collège des chercheurs/praticiens en SHS

Annagrazia Altavilla, Catherine Bourgain, Sandrine de Montgolfier, Catherine Dekeuwer, Benjamin Derbez, François Faurisson, Sophie Julia, Khadija Lahlou-Laforêt, Laetitia Marcucci, Valérie Sebbag-Depadt, Bérengère Saliba-Serre.

#### Collège des associations de malades

Paola de Carli [VLM], Christelle Delbergue [ASTB], Véronique Dujardin et Isabelle Marchetti [Valentin APAC], Alain Geille et Michel Bonnaire [AFM-Téléthon], Julien Klein [ASG], Martine Libany [CMT France], Sylvain Leveille et Pascal Masselot [CSC], Marion Mathieu [Tous Chercheurs], Roger Picard [Huntington France], Brigitte Pineau [FFAMH], Jean Marc Tassain et Maryse Dien [AFH], Vincent Tronel [Amis-FSH].

