



## #P249 – Pourquoi l'information génétique de la parentèle est-elle difficile ? Analyse collaborative de 685 expériences de patients dans les maladies rares

Mathieu M<sup>1,®</sup>, Saliba-Serre B<sup>2</sup>, de Montgolfier S<sup>3</sup>, Faurisson F<sup>1</sup>, Libany M<sup>6</sup>, de Carli P<sup>7</sup>, Altavilla A<sup>4</sup>, Le Coz P<sup>2,4</sup>, Malzac P<sup>2,4,5</sup>

1 Association Tous Chercheurs, Marseille, France

(@ : [marion.mathieu@touschercheurs.fr](mailto:marion.mathieu@touschercheurs.fr))

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

3 SESSTIM, Aix Marseille Université, Marseille

4 Espace éthique PACA-Corse, Hôpital Timone APHM Marseille

5 Plateforme de médecine moléculaire et génomique, APHM

6 Association CMT-France, Saint-Alban

7 Association Vaincre La Mucoviscidose, Paris

### Introduction - 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 **multipartenaire**

portée par un comité de pilotage multidisciplinaire et 3 collèges\* (PdS/patients/ SHS), impliqués de la conception du questionnaire à l'analyse des résultats ;

#### Une recherche **transversale**

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 questionnaire en ligne très complet

(7 volets, 85 questions)

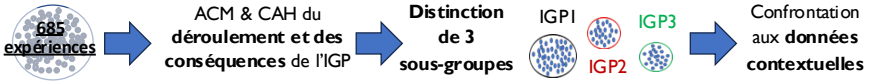
élaboré collégialement et diffusé par une soixantaine d'associations, pour recueillir l'expérience de personnes ayant fait une ou plusieurs IGP.

#### Une **méthode statistique innovante**

Analyse des correspondances multiples - classification ascendante hiérarchique ACM-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%)
▶ <b>Le contexte familial</b>	▶ Famille soudée, nombreux liens et communication facile	▶ Peu de liens familiaux, communication difficile	▶ Peu de souvenirs de l'annonce initiale et de la présentation de la mission d'IGP
▶ <b>Le contexte individuel</b>	▶ Bon vécu de l'annonce initiale et de la présentation de la mission d'IGP	▶ Mauvais vécu de l'annonce initiale et de la présentation de la mission d'IGP	▶ Peu investi
▶ <b>Le répondant (informateur)</b>	▶ Motivé et se sentant légitime	▶ Motivé mais dans la crainte de nuire	▶ Très limitée
▶ <b>L'information transmise</b>	▶ Riche (génétique et clinique)	▶ Limitée	▶ Ne se souvient pas
<b>Les conséquences sur les apparentés (informés) la famille</b>	▶ Intéressés, ont bien compris, mis en place des actions ▶ Renforcement des liens familiaux	▶ Absence de réaction ou colère ; ▶ Dégâts relationnels	▶ Pas de changement
<b>Recours à la voie professionnelle ?</b>	▶ 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)



#### \* Composition des 3 collèges :

##### Collège « professionnels de santé (PdS) »

A Boureau-Wirth, B Jarret, A Mallet, P Malzac, K Nguyen, L Pasquier, V Pelletier, Laforêt, P Le Coz, L Maruccci, B Saliba-C Rouzier, E Toussaint, C Zordan

##### Collège « SHS »

A Altavilla, S de Montgolfier, C Dekeuwer, B Derbez, F Faurisson, S Julia, K Lahlou-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]

##### Collège « associations de patients »

C Baleyrier (AFAF), P de Carli [VLM], C Delbergue [ASTB], V Dujardin et 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]