



Projet *IGPrare*, volet européen : L'information de la parentèle en cas de maladie rare genetique

*M.Gottrau*¹, *A.Altavilla*², *S.Courbier*³, *F.Faurisson*⁴, *R.Favresse*³, *A.Helm*³, *F.Houyez*³, *M.Mathieu*^{1,4}
1: ADES UMR7268, Aix-Marseille Université 2: ERER-PACA Corse, Marseille 3: Eurordis 4: Tous Chercheurs





Contexte



Méthodes



Résultats

Les personnes diagnostiquées avec une **maladie rare génétique** se voient souvent attribuées le **devoir moral** d'informer leurs **apparentés « à risque »** de présenter la même mutation génétique, afin que ces derniers puissent bénéficier de potentiels traitements ou mesures de préventions.

Toutefois, la transmission d'une telle information suscite des **dilemmes éthiques, médicaux et légaux**. Pour y répondre, les pays du monde ont adopté différentes approches en vue de protéger à la fois le droit au **secret médical** et le droit à l'**information sur son état de santé**.

Objectifs :

- Comprendre les difficultés rencontrées par les patients lors de l'information de la parentèle
- Mettre en évidence la diversité des solutions élaborées en Europe pour encadrer les pratiques d'information génétique de la parentèle en cas de maladie rare.



Diffusion de **2 questionnaires** en Europe :



Questionnaire aux **représentants d'associations de patients** pour différentes maladies rares génétiques :

- Enquêter sur les **conditions en vie réelle** de l'information de la parentèle, décrites par les patients.
- Remplis lors d'**entretiens** en visioconférence.



Questionnaire aux professionnels de santé en génétique :

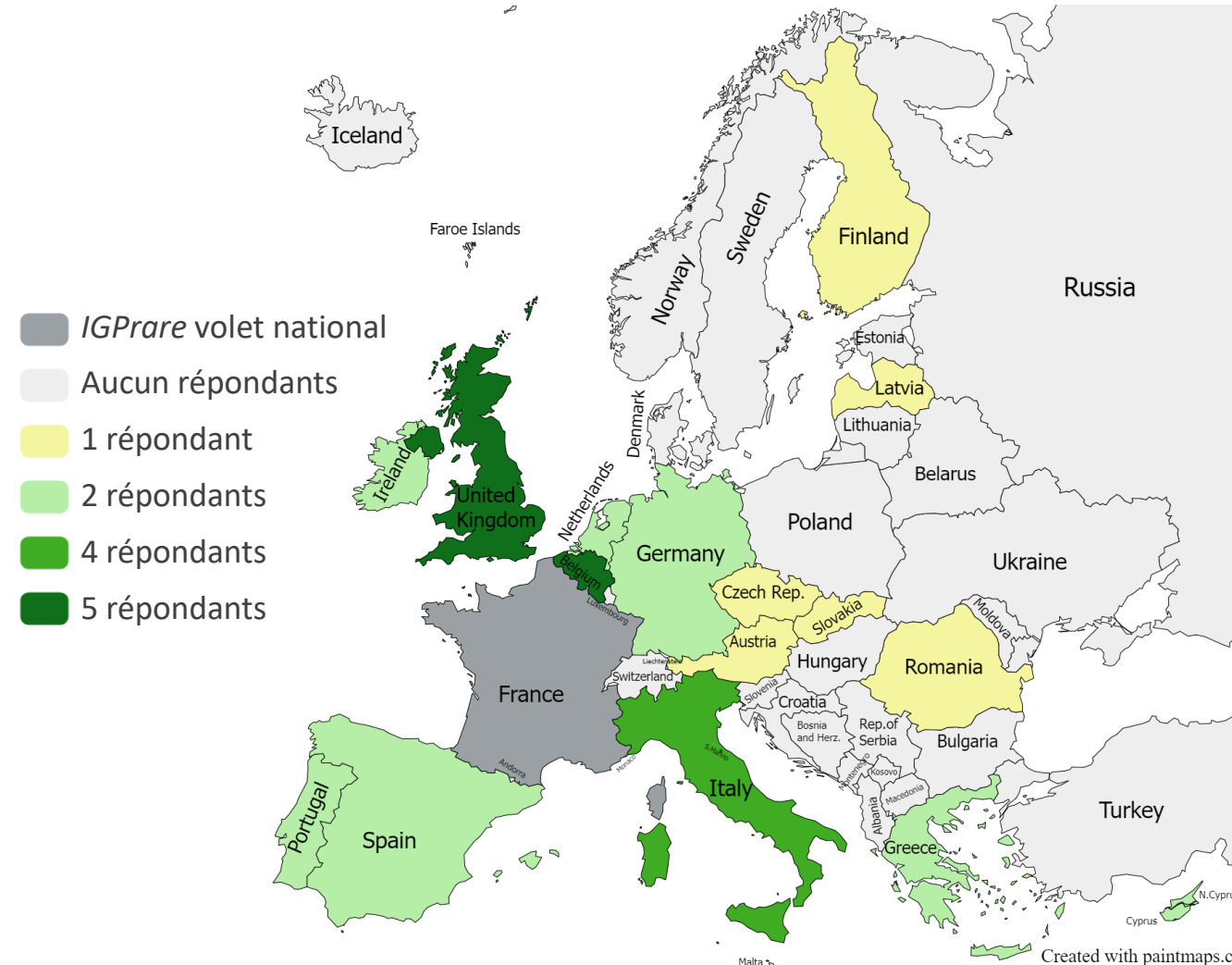
- Enquêter sur le **cadre légal et les recommandations éthiques** élaborées dans différents pays pour encadrer les pratiques d'information génétique de la parentèle.
- Rempli en ligne par les volontaires.



Questionnaire aux représentants d'associations

- **34 répondants dans 16 pays.**
- **10 maladies différentes :**
 - Anomalies 22q11 (6 associations)
 - Mucoviscidose (6)
 - Maladies neuromusculaires (5)
 - Hémophilie (4)
 - Huntington (4)
 - Charcot-Marie-Tooth (3)
 - Ataxie de Friedrich (2)
 - Drépanocytose (2)
 - Thalassémie (2)
 - Syndrome du X fragile (1)

Localisation des associations participantes





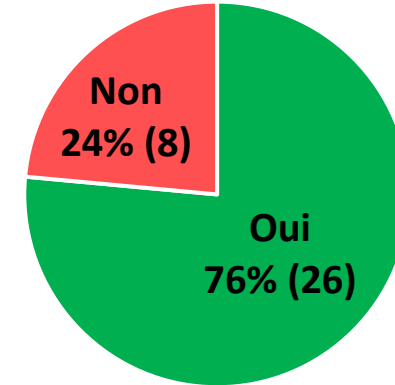
Questionnaire aux représentants d'associations

L'information génétique de la parentèle semble faire l'objet de discussions en Europe (*Fig. A*).

La perception de l'efficacité et de l'acceptabilité des pratiques d'information génétique de la parentèle sont très variables (*Fig. B*), et ce, même parmi les représentants d'associations issus d'un même pays, ou pour une même maladie.

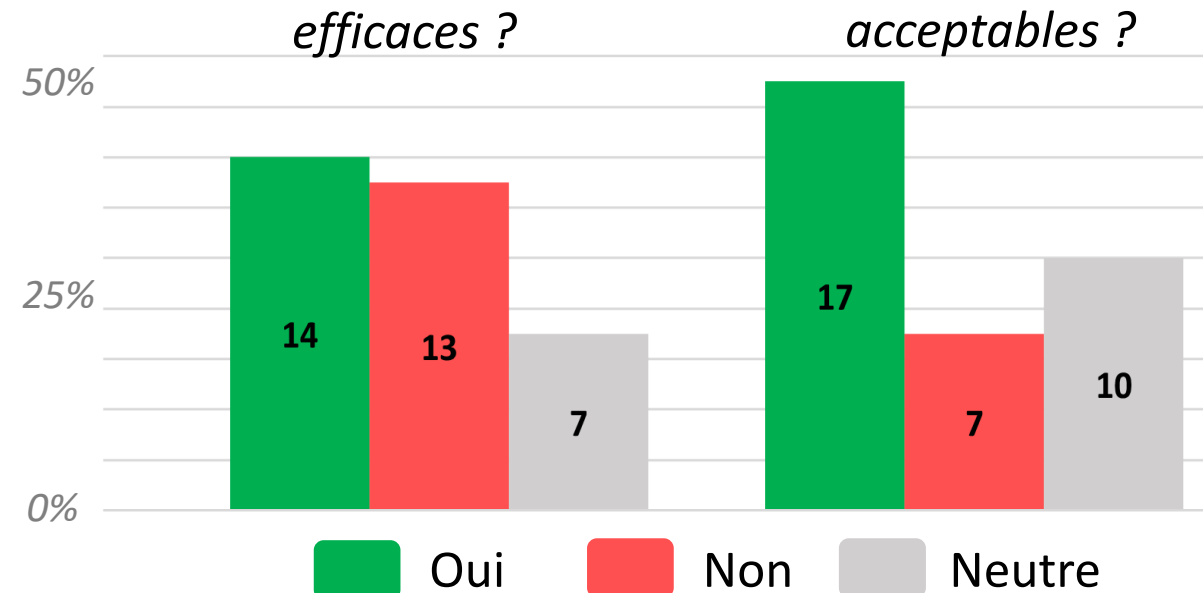
A

L'information génétique de la parentèle est-elle un sujet de discussions/débats dans votre association ? Dans votre pays ?



B

Selon vous, les pratiques actuelles d'information de la parentèle sont-elles ...





Questionnaire aux représentants d'associations

Pistes d'amélioration les plus souvent rapportées par les représentants d'associations :



Qualité de l'information donnée aux patients :

Plus compréhensible, concernant la maladie et ses conséquences, notamment la possible nécessité de devoir informer la famille en cas de diagnostic...



Qualité de la formation des professionnels de santé :

À propos des maladies rares, développement de l'empathie, savoir instaurer un dialogue serein, une bonne relation de soin...



Information du grand public :

Campagnes publiques de communication autour des maladies rares et des maladies génétiques, pour lever le tabou à leur sujet.

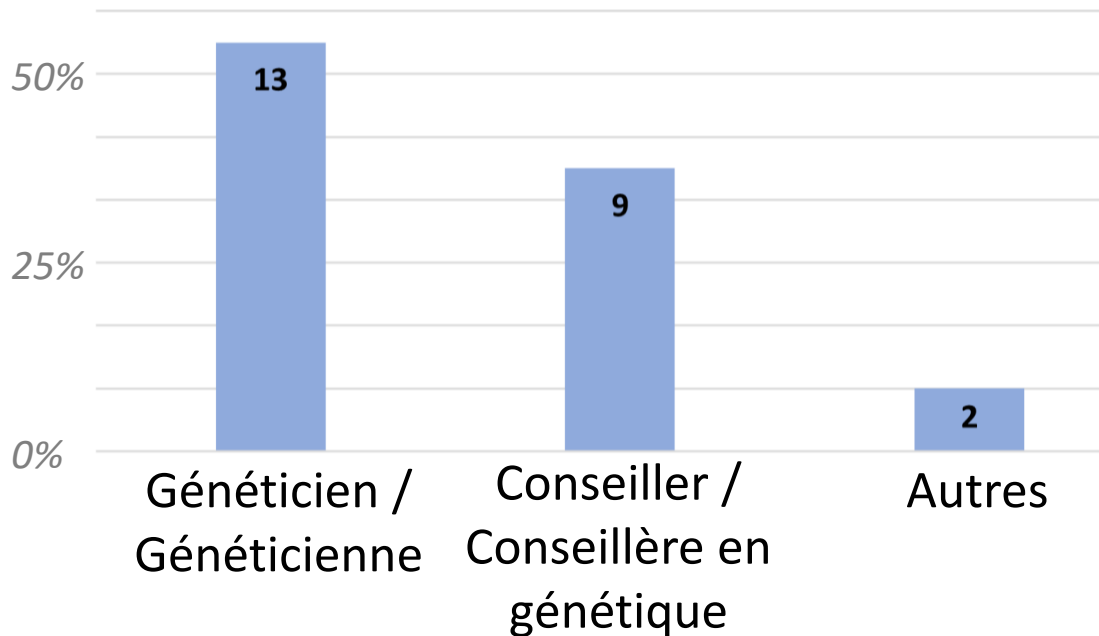


Questionnaire aux professionnels de santé

24 répondants dans 13 pays.

C

Profession / spécialité des répondants



Localisation des professionnels de santé participants

- IGPrare volet national
- Aucun répondants
- 1 répondant
- 2 répondants
- 3 répondants
- 6 répondants



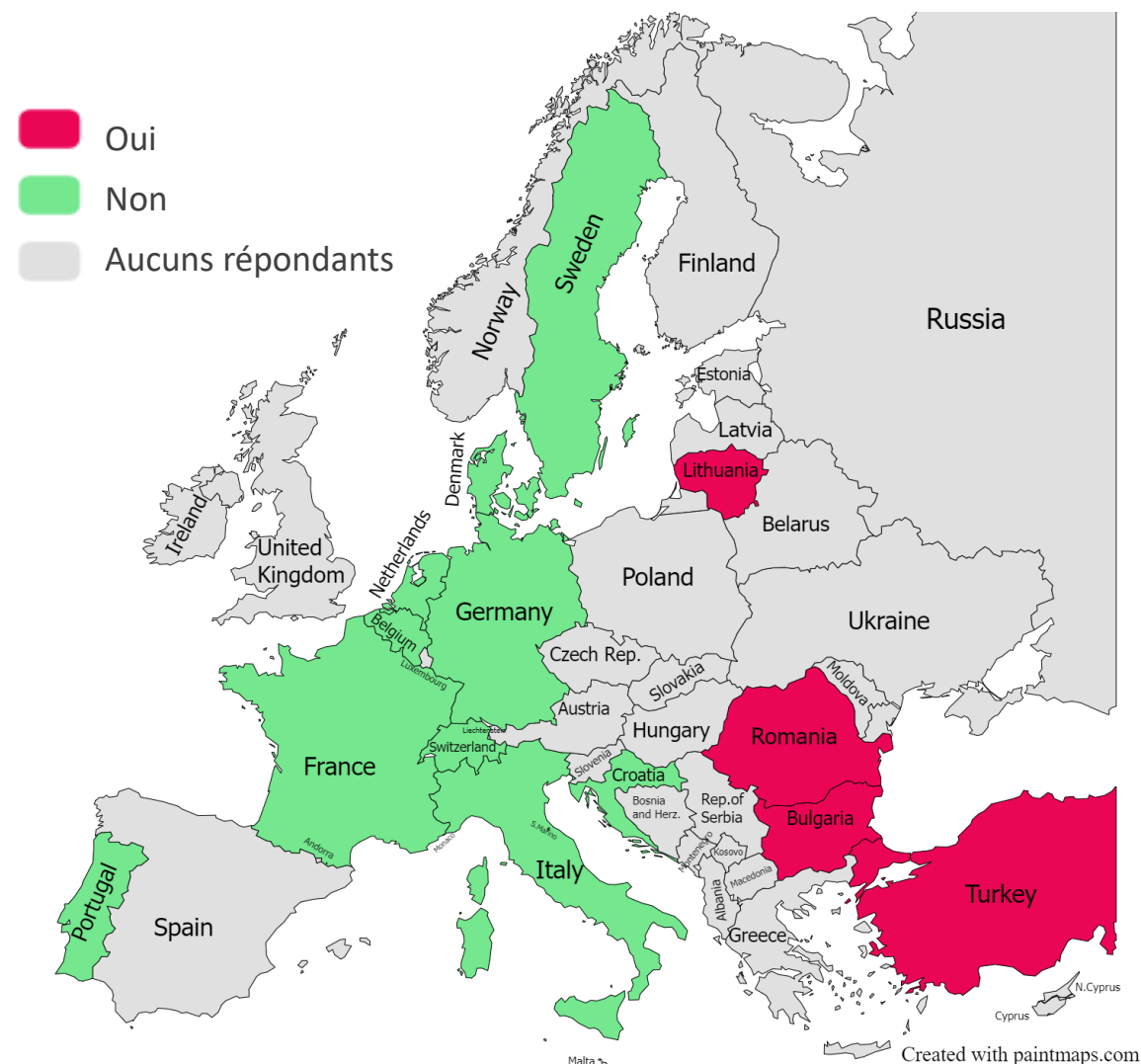


Questionnaire aux professionnels de santé

Dans les pays d'Europe de l'Ouest, il semblerait qu'il y ait à l'heure actuelle, davantage de législations et de recommandations éthiques en vigueur pour encadrer la transmission de l'information génétique à la parentèle.

On constate cependant des discordances entre les réponses de professionnels de santé issus d'un même pays, au sujet de l'existence ou non de telles mesures légales ou recommandations, mais aussi concernant leur contenu.

Existence de lois ou de recommandations éthiques spécifiques concernant l'information génétique de la parentèle



Qui informe la parentèle ?

Concernant la personne chargée de transmettre l'information génétique à la parentèle, il existe des discordances entre ce qui est indiqué dans la loi ou les recommandations décrites par les professionnels de santé, et l'expérience des patients en vie réelle, rapportée par les représentants d'associations (*Fig. D*).



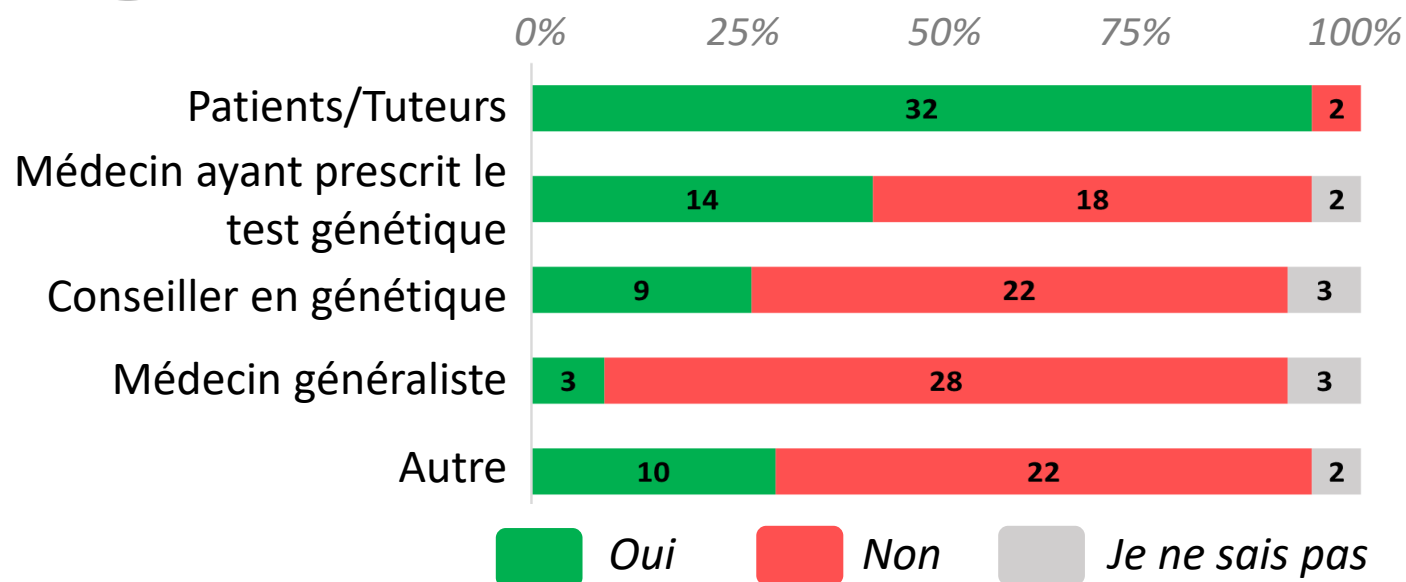
Questionnaire aux représentants d'associations



Questionnaire aux professionnels de santé

D

Qui est responsable d'informer la parentèle ?



- Différences en fonction du cadre légal et des recommandations en vigueur dans le pays.
- Existence de certaines discordances entre les réponses de professionnels de santé issus d'un même pays.

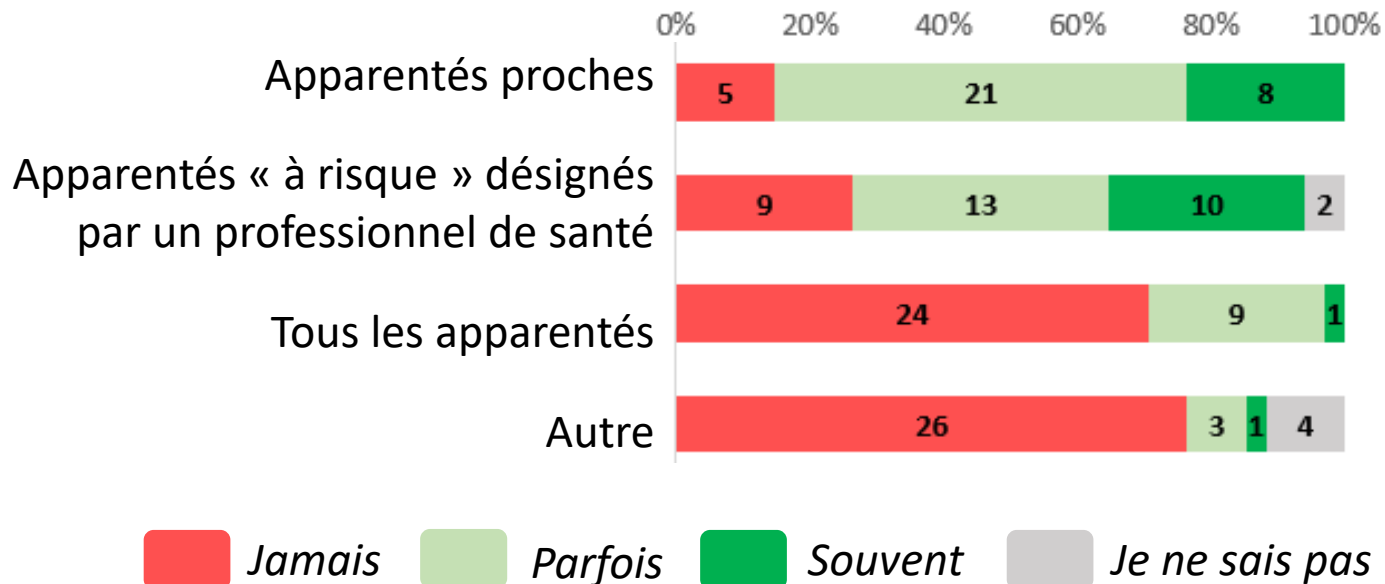
Qui sont les apparentés informés ?

L'information génétique semble être transmise en priorité aux membres de la famille étant proches du patient (*Fig. E*), plutôt qu'aux membres considérés comme « à risque » de présenter la mutation, comme indiqué dans la plupart des recommandations et lois (*Fig. F*).



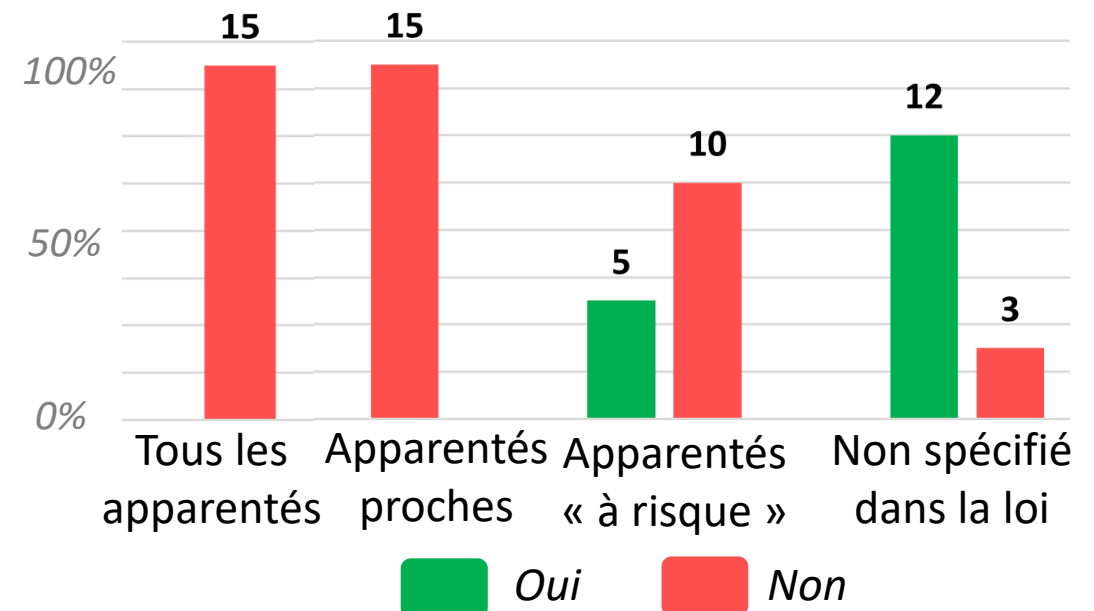
Questionnaire aux représentants d'associations

E Qui est informé en général ?



Questionnaire aux professionnels de santé

F Qui doit être informé selon la loi ?



Quelles situations justifient de transmettre l'information génétique à la parentèle ?

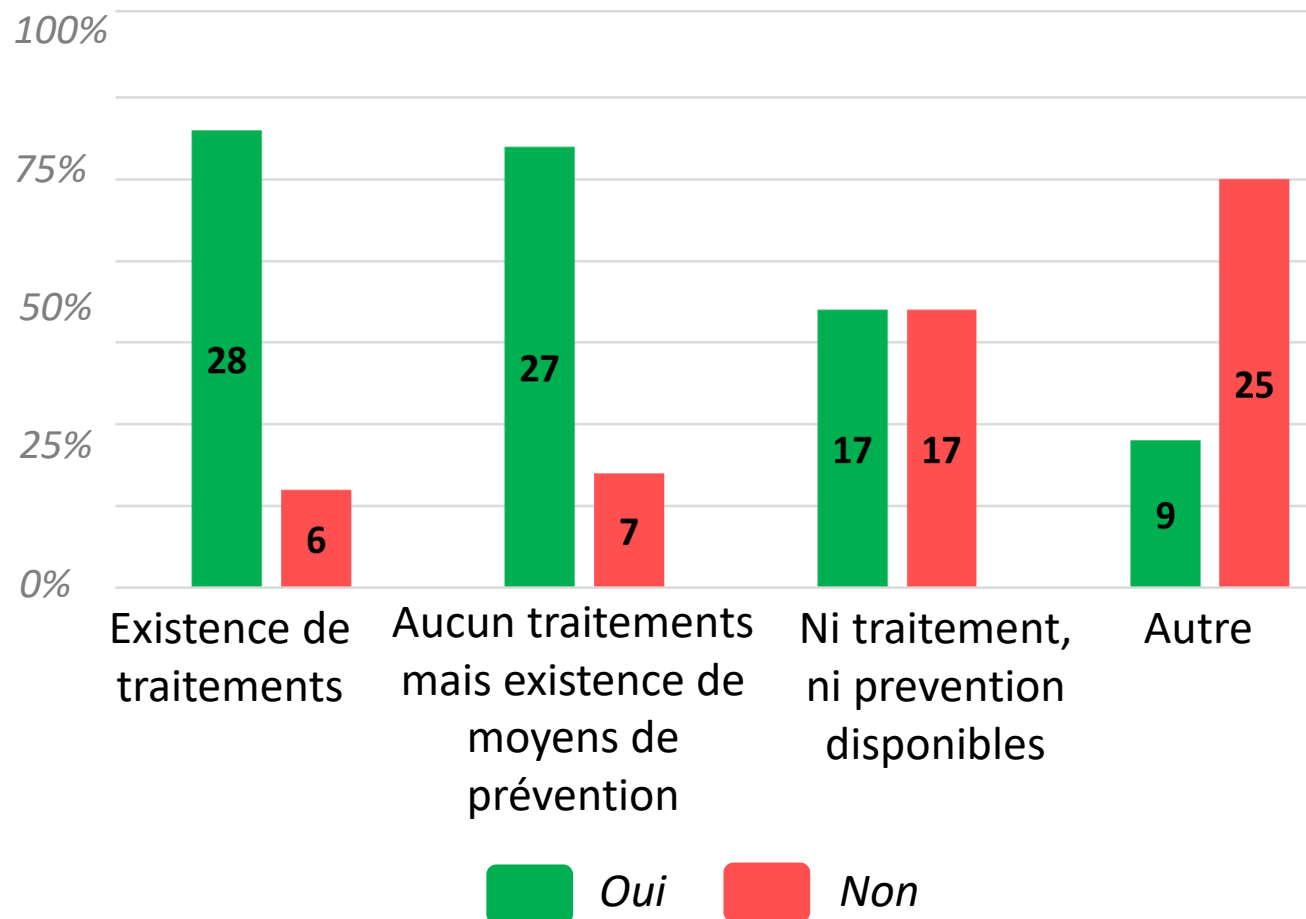


Questionnaire aux représentants d'associations

- Lorsqu'un traitement ou des mesures de préventions sont disponibles, l'information génétique est transmise dans la plupart des cas.
- Lorsque ce n'est pas le cas, les apparentés sont informés la moitié du temps.

G

Quelles situations justifient de transmettre l'information génétique à la parentèle ?



Accompagnement par les professionnels, attendu par les patients

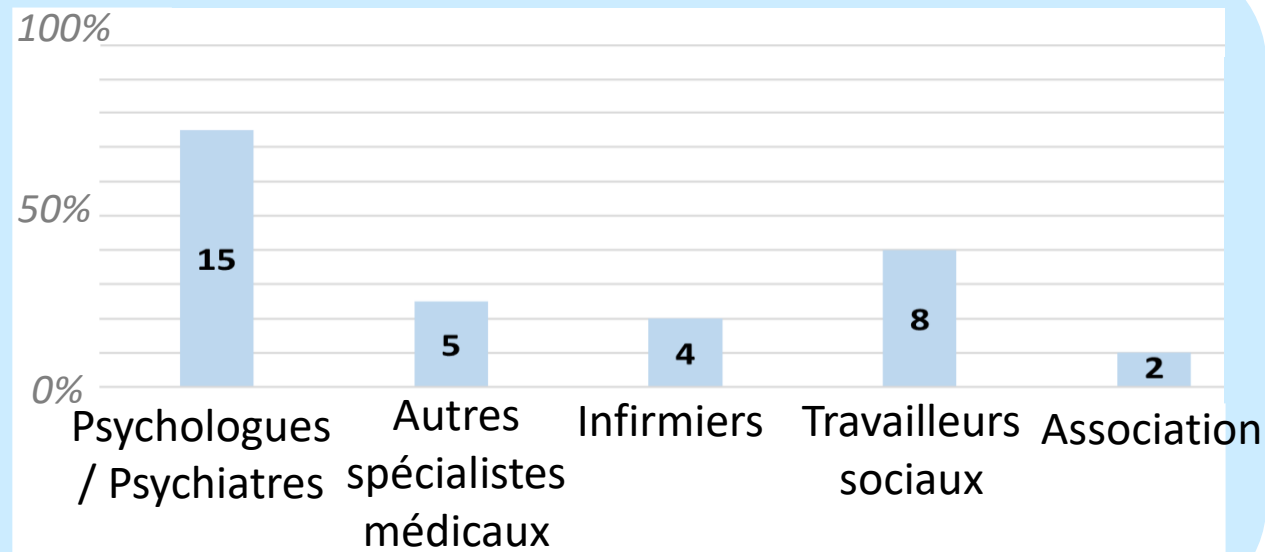
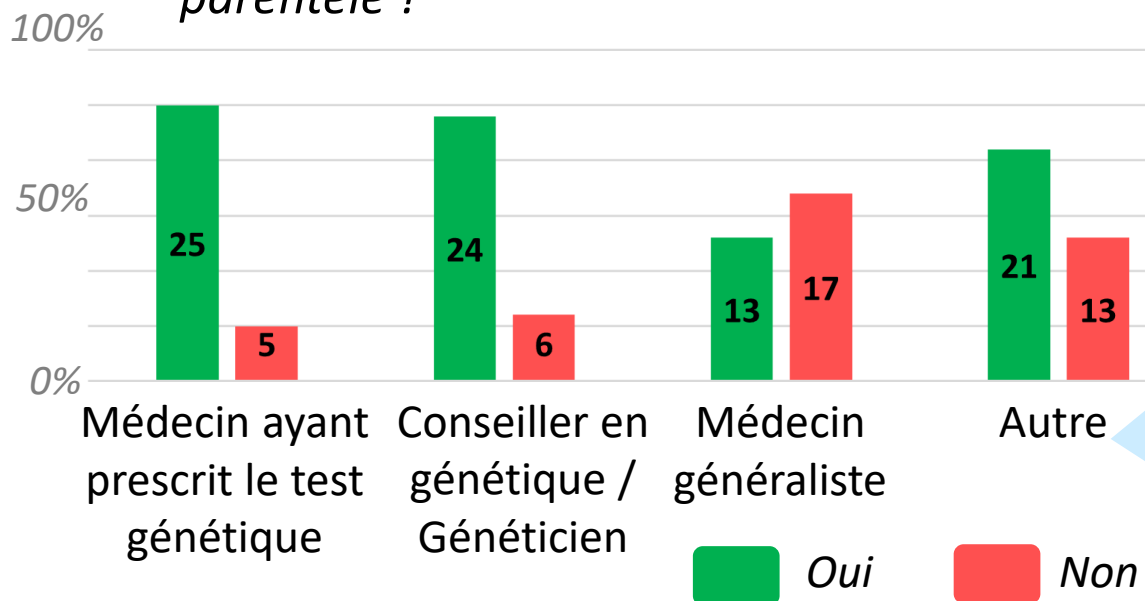
Presque tous les représentants d'associations ont souligné l'importance du soutien des professionnels de santé en vue d'accompagner les personnes à transmettre l'information génétique à leurs apparentés, en particulier le soutien psychologique.



Questionnaire aux représentants d'associations

H

Quels professionnels devraient être impliqués dans l'accompagnement à l'information génétique de la parentèle ?



Accompagnement par les professionnels en pratique

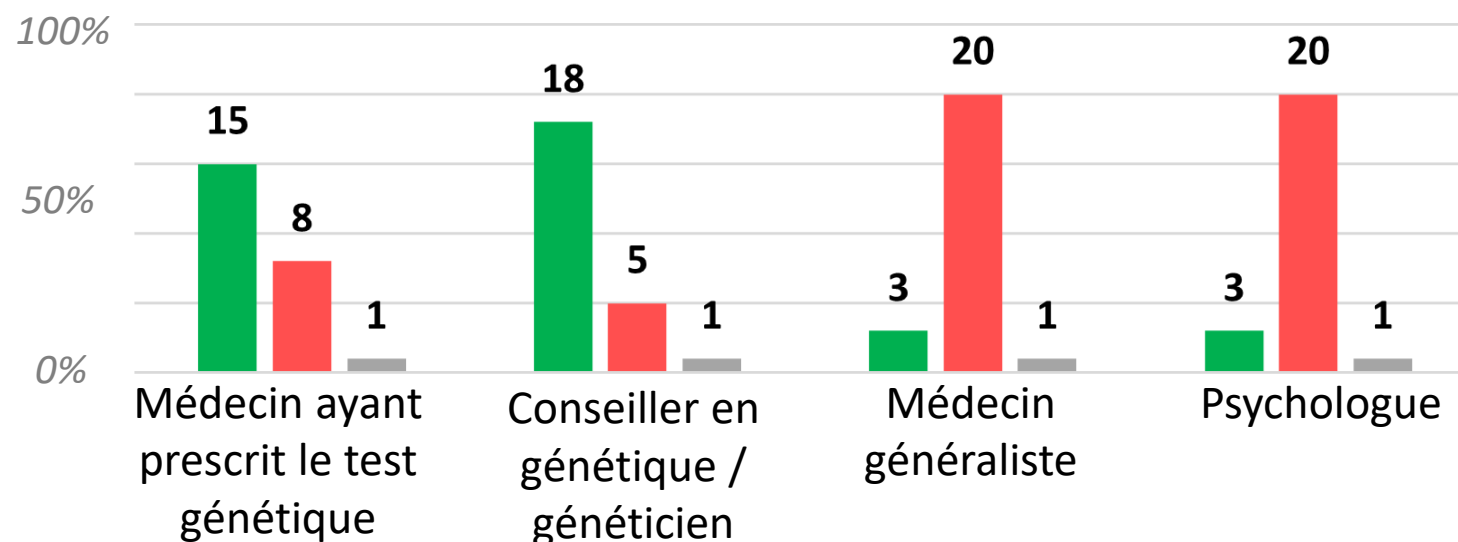
Pourtant, il semblerait que les psychologues soient assez rarement impliqués en pratique, selon les professionnels de santé interrogés (*Fig. I*).



Questionnaire aux professionnels de santé

I

Quels types de professionnels sont impliqués dans l'accompagnement à l'information de la parentèle ?



Conclusion

- Cette étude met en évidence la **diversité du vécu des patients atteints de maladies rares génétiques**, ayant été confrontés à la tâche d'informer leurs apparentés. Ces patients, issus de différents pays semblent faire face à la fois à des **difficultés similaires**, ainsi qu'à des **difficultés spécifiques**, en fonction du contexte national et culturel dans lequel ils évoluent.
- Il semblerait également qu'il y ait des **discordances entre ce que promulguent les lois et les recommandations** encadrant l'information génétique de la parentèle dans certains pays, **et leur application sur le terrain**.

Ces résultats seront comparés à ceux du volet national d'*IGPrare*, mené en France et impliquant davantage de participants. L'objectif final est d'**identifier et de partager les solutions les plus efficaces et les plus acceptables**, en vue d'améliorer les pratiques en Europe pour faciliter l'information génétique de la parentèle à l'avenir.

Contact : mariongott@gmail.com