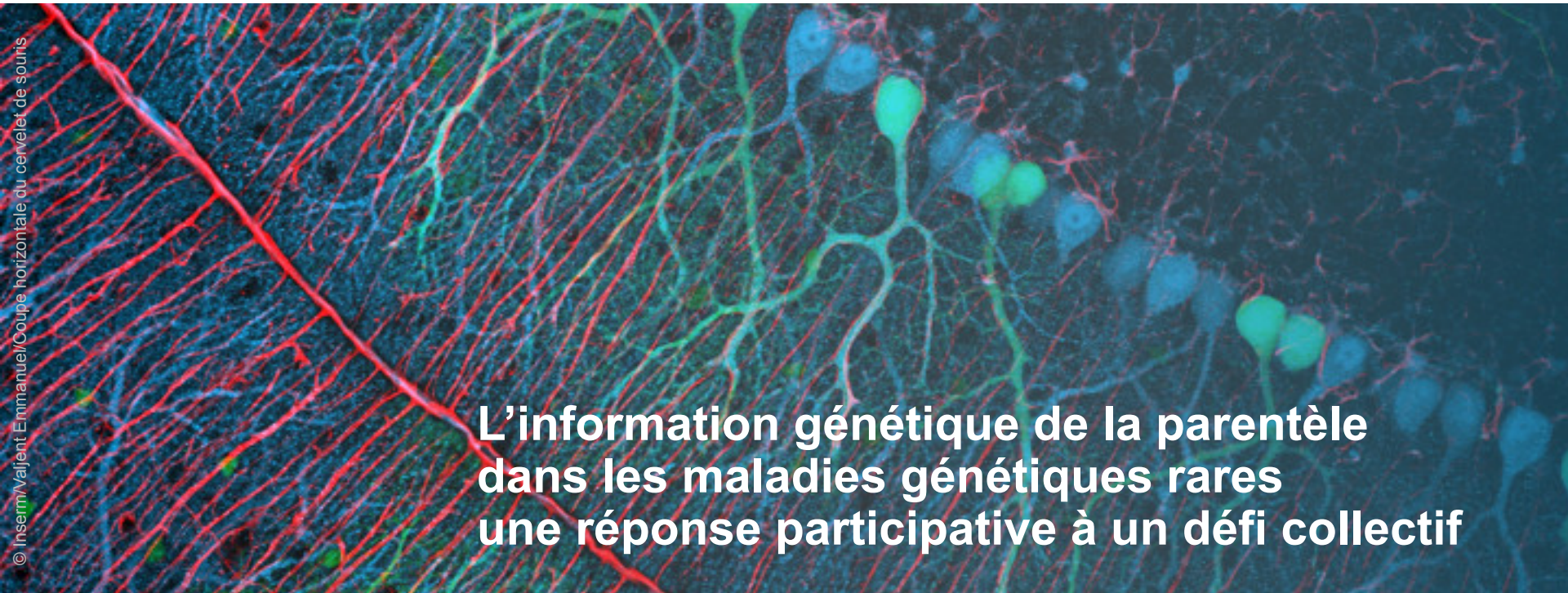
IGP rare



© Inserm/Valjent Emmanuel/Coupe horizontale du cervelet de souris

L'information génétique de la parentèle (IGP), une démarche singulière

- Délégation à un malade d'une fonction « professionnelle »
  - Difficulté de l'annonce d'une telle information +++
- Caractère obligatoire, légalement (depuis loi Bioéthique 2011)
  - Droits des usagers → Devoir du malade vis-à-vis de tiers
- Dans un contexte difficile
  - Le malade vient d'accéder à son diagnostic, souvent à la suite d'une longue errance
- Pensée comme profitable pour le parent informé (traitement, prévention, conseil génétique)
  - Mais pas toujours perçue comme telle
- Dans le cadre d'une solidarité familiale
  - Mais potentiellement délétère pour les liens familiaux

LOI n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique

TITRE Ier : EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES À DES FINS MÉDICALES (Articles 2 à 6)

Loi de bioéthique de 2011 :

« Préalablement à la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne, le médecin prescripteur informe celle-ci des risques qu'un silence ferait courir aux membres de sa famille potentiellement concernés si une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins était diagnostiquée. […] »

« La personne est tenue d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés dont elle […] possède ou peut obtenir les coordonnées, dès lors que des mesures de prévention ou de soins peuvent leur être proposées. »

https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/article_jo/JORFARTI000024323115

LOI n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique

TITRE Ier : EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES À DES FINS MÉDICALES

« Si la personne ne souhaite pas informer elle-même les membres de sa famille potentiellement concernés, elle peut demander par un document écrit au médecin prescripteur, qui atteste de cette demande, de procéder à cette information. Elle lui communique à cette fin les coordonnées des intéressés dont elle dispose. Le médecin porte alors à leur connaissance l'existence d'une information médicale à caractère familial susceptible de les concerner et les invite à se rendre à une consultation de génétique, sans dévoiler ni le nom de la personne ayant fait l'objet de l'examen, ni l'anomalie génétique, ni les risques qui lui sont associés. »

L’issue de l’IGP

Idéalement….

- Informative et bien vécue

L'issue de l'IGP

Idéalement….

- Informative et bien vécue

mais parfois

- Informative et ~~bien vécue~~

ou

- ~~Informative~~ et bien vécue

voire

- ~~Informative~~ ni ~~bien vécue~~

Contexte et approche du travail

- Rareté des travaux existants
  - Essentiellement en oncogénétique et cardiomyopathies
- Intérêt d'une approche « multi-maladies », l'IGP entité de l'étude
  - Approche commune à des difficultés communes
  - Pas d'*a priori* sur les déterminants de l'issue
    - La maladie, ou un de ces critères n'est pas nécessairement déterminant
  - Faisabilité/efficacité d'une démarche « multi-maladie »
    - Erradiag, Eurordis, Feder, Plans Maladies Rares
    - L'IGP évènement inter-maladies, dépendant des circonstances
- Intérêt d'une démarche participative/collaborative
  - Expertises complémentaires (prof. de santé / associations patients / chercheurs en SHS)
  - Mise en œuvre coordonnée des solutions

Objectifs d'IGP rare

- Identifier les difficultés
  - Effectivité/Acceptabilité de l'IGP
- Compréhension des mécanismes responsables
  - Facteurs actionnables ou non
- Recherche de typologies de difficultés
  - Déterminisme par maladie ou plus transversal
- Solutions
  - Propositions
  - Accompagnement de leur mise en œuvre (professionnels et associations)

Démarche participative/collaborative

- 3 collèges d'une dizaine de membres
  - Collège des associations
  - Collège des professionnels de santé
  - Collège SHS
- Le copil
  - Suivi du projet
- Eurordis
  - Enquête sur les différentes solutions mises en œuvre en Europe
- Associations et malades
  - Associations partenaires et …
  - Leurs membres mobilisés pour répondre à l'enquête

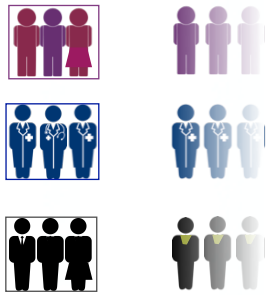







Une démarche en 3 phases pour intégrer expériences et expertises

- 1 Phase exploratoire → construire un questionnaire
  - Définir une IGP: effectivité informative/ acceptabilité familiale
  - Inventorier les potentiels déterminants de l'issue de l'IGP
    - Contenu
    - Acteurs
    - Conditions de l'IGP (Chronologie, lieu, matériel explicatif…)
  - Etablir et tester le questionnaire



- 2 Enquête auprès des malades → Recueil d'expériences
  - Recenser un ensemble de pathologies/associations représentatives de la diversité des situations
  - Acquisition d'un grand volume d'informations
  - (1 IGP = 1 évènement)



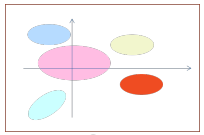


- 3 Analyse, mécanismes et propositions

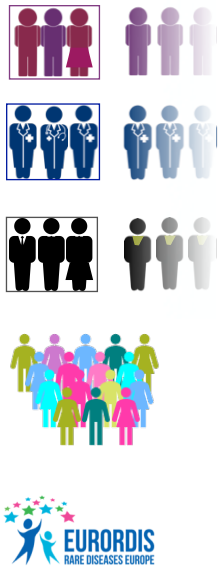
L'analyse, mécanismes, propositions

- Analyse statistique
  - Analyse descriptive (profil des répondants, états des lieux des difficultés
  - Analyse multidimensionnelle (IGP types)
  - Facteurs associés aux difficultés, pistes de réflexion et de proposition





- Discussion des résultats
- Compréhension des mécanismes
- Proposition de solutions
- Publications, mise en œuvre



Logistique

- Contexte Covid :
  - privilégier les solutions électroniques, notamment pour les réunions, ateliers …
- Des outils partagés par les différents acteurs *(en cours de mise en place)*
  - Un site internet
  - Un espace partagé/restreint
  - Une vidéo de présentation → nouveaux participants, partenaires
  - Mail de contact …..

Le Copil

	Expertise/expérience	Rôle spécifique dans IGPrare
Annagrazia ALTAVILLA	Droit européen de la santé et de la bioéthique	Aspects légaux et réglementaires
Paola DE CARLI	Liens Science/société	Relation avec les associations
Sandrine de MONTGOLFIER	Bioéthique	Coordination collège SHS
François FAURISSON	Enquêtes co-construites avec des associations,	Relations enquête / SHS
Pierre LE COZ	Philosophie, bioéthique	Responsable Scientifique
Martine LIBANY	Engagement de recherche associatif	Relation avec les associations
Perrine MALZAC	Génétique clinique, éthique, collab.associatives	Relations génétique/éthique
Marion MATHIEU	Collaborations avec des associations, éthique	Coordination du projet IGPrare
Bérengère SALIBA-SERRE	Statistiques, approches socio-biologiques	Questionnaire analyse de l'enquête.

Le Collège des associations

	Association (maladie concernée)
BALEYDIER Claudie	AFAF (ataxie de Friedreich)
DE CARLI Paola	VLM (mucoviscidose)
DELBERGUE Christelle	ASTB (sclérose tubéreuse de bourneville)
DUJARDIN Véronique / MARCHETTI Isabelle	Valentin APAC (anomalies chromosomiques)
GEILLE Alain / BONNAIRE Michel	Groupe d'intérêt Steinert de l'AFM-Téléthon (maladie de Steinert)
KLEIN Julien	ASG (syndrome de Gilbert)
LIBANY Martine	CMT-France (Charcot-Marie-Tooth)
PICARD Roger	Huntington France (maladie de Huntington)
PINEAU Brigitte	FFAMH (hémochromatose)
SOUQUI Raymond	CSC (syndromes cérébelleux)
TASSAIN Jean-Marc	AFM (hémophilie)
TRONEL Vincent	Amis-FSH (Facio-Scapulo-Huméral)
MATHIEU Marion	
FAURISSON François	