

**Objet : CORAMH souhaite le maintien de l'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-Saint-Jean**

---

**Saguenay, le 8 octobre 2014** – Issu d'un long processus de réflexion et de discussions depuis 2003, entre la Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH), des experts régionaux et des représentants des associations de personnes atteintes, le projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives (acidose lactique, ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux et tyrosinémie héréditaire de type 1) fut annoncé dans la région en juillet 2007 par le ministre de la Santé et des Services sociaux, le Dr Philippe Couillard. Sous la responsabilité conjointe du Ministère la Santé et des Services sociaux et de la direction de la Santé publique de l'Agence de la santé et des services sociaux au Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ), le Dr Yves Bolduc, ministre de la Santé et des Services sociaux, a donné le coup d'envoi au projet en novembre 2010.

Initialement, au SLSJ, les tests de porteur pour ces quatre maladies héréditaires récessives étaient accessibles au Service de conseil génétique du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi uniquement aux personnes ayant une histoire familiale. L'élargissement de l'accès aux tests de porteur a permis de réduire l'iniquité observée dans la région. En effet, l'objectif principal était de permettre à la population d'avoir accès, sur une base volontaire, aux tests de porteur ainsi qu'aux résultats, dans un délai raisonnable. Les tests de porteur permettent aux couples de faire un choix libre et éclairé concernant leur planification familiale.

En février 2014, ÉCOBES-Recherche et transfert a publié un rapport détaillé d'une enquête sur la génétique communautaire et l'offre de tests de porteur qui a eu lieu au printemps 2012. Celle-ci fut réalisée lors de l'Enquête de santé régionale en partenariat avec l'Agence de la santé et des services sociaux du SLSJ. Au total, 1 386 adultes âgés de 18 à 44 ans ont répondu aux 26 questions. Le fort degré d'intérêt pour les maladies héréditaires, l'acceptabilité sociale très forte, de même que les croyances et les attitudes positives envers l'utilisation des tests de porteur pour les quatre maladies, constituent autant d'arguments qui militent en faveur du maintien du service [1]

De son côté, en juillet 2014, l'Institut national de la santé publique du Québec (INSPQ) a publié un rapport d'évaluation favorable au maintien de l'offre de tests de porteur. Cette évaluation est basée sur les deux premières années de mise en œuvre du projet pilote, soit de 2010 à 2012.

Le rapport d'évaluation réalisé par l'INSPQ avait pour objectifs d'évaluer la viabilité du modèle d'organisation des services, de repérer les modifications à y apporter, de cerner les enjeux qu'aurait pu soulever l'offre de tests, d'identifier les suites à donner au projet de même que le potentiel d'exportation.

Durant cette période, 3 915 personnes se sont prévaluées des tests de porteur, soit 1 652 personnes (42 %) pour le volet préconceptionnel et 2 263 personnes (58 %) pour le volet prénatal dont la grossesse était de moins de 14 semaines [2]. Vingt-et-un (21) couples se sont révélés porteurs de la même maladie durant cette période [2]. Il faut en moyenne effectuer des tests sur seulement 86 couples pour trouver un couple de porteur de la même maladie [2]. La quasi-totalité des répondants (99 %) estime qu'elle se prévaudrait à nouveau des tests, peu importe qu'ils soient trouvés porteurs ou non [2].

Quant aux intervenants impliqués dans l'offre de services lesquels ont été interrogés par l'INSPQ, la majorité mentionne que le maintien de l'offre de services au SLSJ représente le meilleur scénario. Le rapport évoque également la possibilité d'ouvrir officiellement l'offre de services aux personnes originaires du SLSJ, mais habitant à l'extérieur de la région.

Brièvement, ce rapport permet de conclure que du point de vue organisationnel, le projet-pilote de tests de porteur est « une initiative réussie d'intégration de services génétiques dans l'offre de services de première ligne » [2] et qu'il contribue à la mise en place et au maintien d'un contexte favorable à la prise de décision éclairée. Par ailleurs, il propose l'adoption de pratiques de transfert de connaissances par une équipe multidisciplinaire pour assurer un continuum quant au maintien des standards de qualité du service, particulièrement dans le contexte de la génétique, domaine qui évolue rapidement en lien avec les avancées en recherche et développement. Finalement, concernant ce contexte lié à la génétique, le rapport souligne la pertinence de se doter d'outils pour guider les décisions quant à l'implantation de services de tests ou de programmes de dépistage.

Pour terminer, autant dans le rapport d'ÉCOBES-Recherche et transfert que dans celui de l'INSPQ, il est reconnu que le niveau de sensibilisation de la population du SLSJ en regard des maladies héréditaires est relativement élevé grâce, en partie, au travail de CORAMH. Une sensibilisation élevée représente un avantage pour le maintien de cette offre et représente certainement un facteur positif à son implantation permanente.

Rappelons que CORAMH développe et propose des activités de sensibilisation aux maladies héréditaires depuis plus de trente ans. L'organisme a contribué à la mise en place d'un contexte favorable à la réalisation de ce projet d'offre de tests de porteur dans la région et ressent la responsabilité de poursuivre ses efforts de représentation pour le maintien de ce service évalué positivement par l'INSPQ. À la lumière des conclusions du rapport de l'INSPQ, il nous apparaît évident que ce service devra se poursuivre.

Vous pouvez adresser vos questions aux différents spécialistes présents.

**Dre Catherine Laprise**, Université du Québec à Chicoutimi, Titulaire, Chaire de recherche du Canada sur l'étude des déterminants génétiques de l'asthme

**Dr Charles Morin**, Pédiatre

**Dr Michel Perron**, Université du Québec à Chicoutimi, Titulaire, Chaire VISAJ

**Pierre Lavoie**, Fondateur du Grand Défi Pierre Lavoie

-30-



Sophie Girard  
Directrice générale de CORAMH  
418-590-8539

#### Références :

1. Blackburn, M.-È., Veillette, S., Brooks, S., Arbour, N., Auclair, J. et M. Perron. 2014. Que pensent et que savent les 18-44 ans du Saguenay-Lac-Saint-Jean au sujet de la génétique et des maladies héréditaires? Série Enquête populationnelle sur la génétique communautaire et l'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Rapport final. Cégep de Jonquière, ÉCOBES – Recherche et transfert, 87 pages.

Le rapport est disponible au :

[http://www.cegepjonquiere.ca/media/ecobes/4MH\\_QueSaventLes18-44AnsDuSLSJ.pdf](http://www.cegepjonquiere.ca/media/ecobes/4MH_QueSaventLes18-44AnsDuSLSJ.pdf)

2. Pouliot S., Rousseau J. Rapport d'évaluation du projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean. 2013. Rapport de l'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ). N° de publication : 1764. 230 pages.

Le rapport de l'INSPQ est disponible au :

[http://www.inspq.qc.ca/pdf/publications/1764\\_Maladies\\_Hereditaires\\_Saguenay.pdf](http://www.inspq.qc.ca/pdf/publications/1764_Maladies_Hereditaires_Saguenay.pdf)