



# Que pensent et que savent les 18-44 ans du Saguenay–Lac-Saint-Jean au sujet de la génétique et des maladies héréditaires?

## MISE EN CONTEXTE

La prévalence plus élevée de certaines maladies héréditaires (MH) au Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ) s'explique par un « effet fondateur » qui repose sur des phénomènes historiques et démographiques bien documentés. Depuis novembre 2010, le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) du Québec, en collaboration avec l'Agence de la santé et des services sociaux (ASSS) du SLSJ, a mis en place un projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au SLSJ. Dans le but d'évaluer les retombées sur la population de ce projet-pilote, une enquête populationnelle a été réalisée au printemps 2012. L'enquête a réuni 1 386 répondants âgés de 18 à 44 ans. Le questionnaire portait sur leur niveau de connaissances des modes de transmission des MH, sur leur acceptabilité des tests de porteur, de même que sur leurs valeurs et leur ouverture en ce qui concerne la génétique.

## MÉTHODOLOGIE

### Enquête téléphonique

Tenue à l'hiver et au printemps 2012;  
Population visée : les 18 à 44 ans du SLSJ;  
n = 1 386 (taux de réponse pondéré de 58,9%).

### Variable dépendante

Test de connaissances sur les modes de transmission des MH (quatre items).

### Analyses statistiques

Des tests non paramétriques de Kruskal-Wallis (K-W);  
Des tests post-hoc de Mann-Whitney (au seuil de 1 %);  
La régression logistique séquentielle et cumulative.

## RÉSULTATS

### Une grande acceptabilité sociale

L'acceptabilité sociale des tests de porteur chez les 18-44 ans du SLSJ s'illustre non seulement par la quasi-unanimité de la population à souhaiter qu'il y ait une offre de tests (98,3 %), mais également parce qu'ils sont aussi nombreux à penser que les gens ont le droit de connaître leur statut de porteur (97,4 %). De même, une grande partie des 18-44 ans souhaitent avoir recours aux tests de porteur s'ils désirent avoir des enfants (75,9 %). Enfin, les 18-44 ans demanderaient à leur partenaire de passer les tests s'ils étaient eux-mêmes porteurs (76,3 %).

### Connaissance des modes de transmission des MH

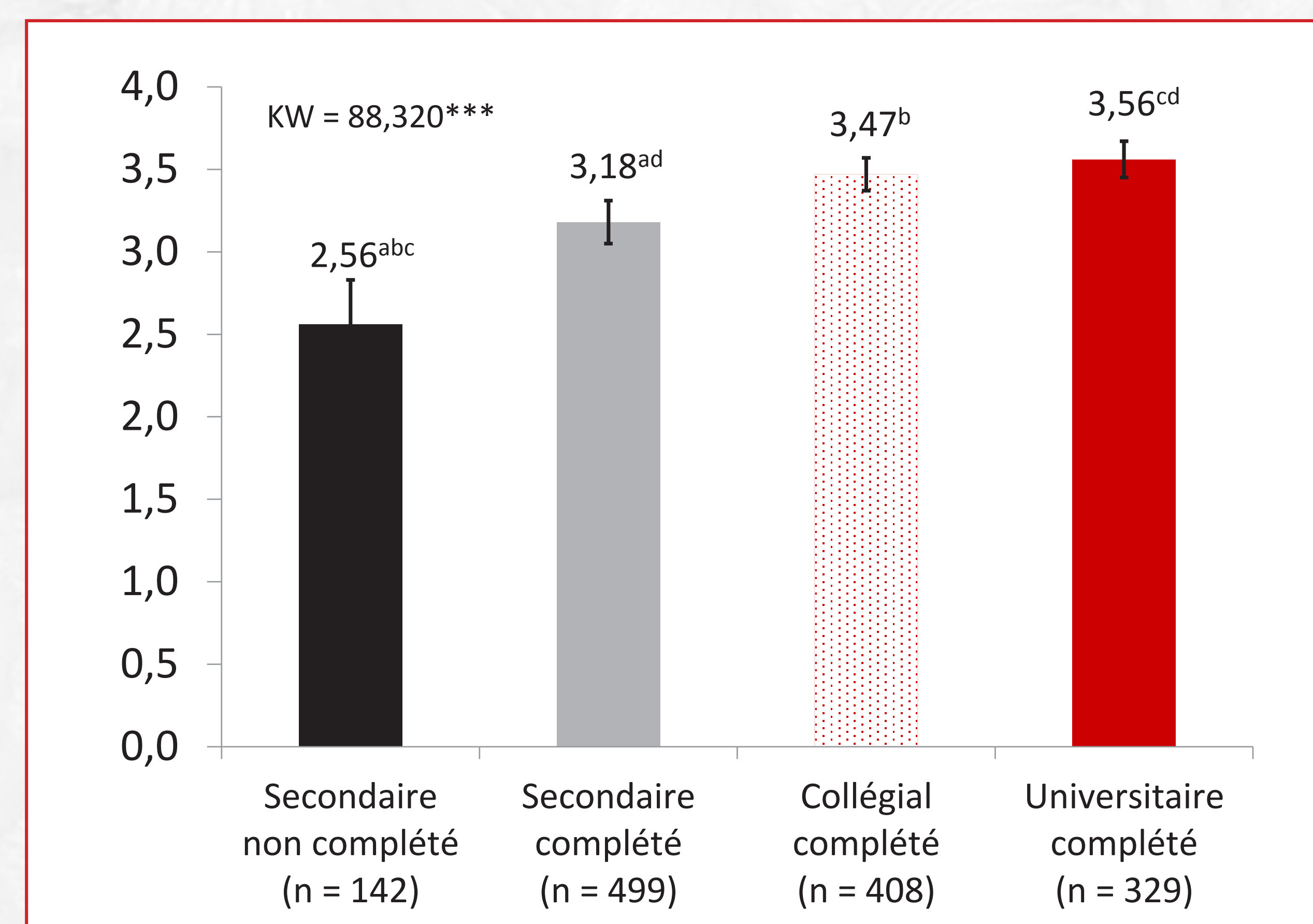
Nous avons posé une série de questions présentées au tableau 1 servant à mesurer le niveau de connaissances des répondants au sujet des modes de transmission des MH.

**Tableau 1** : Proportion de bonnes réponses aux quatre questions du test de connaissances sur les modes de transmission des MH

Questions posées <sup>1</sup>	% de bonnes réponses (n=1383)
Seules les mères transmettent des gènes à leurs enfants? (Faux)	90,2
Des parents en santé peuvent avoir un enfant atteint d'une maladie héréditaire? (Vrai)	90,0
Le porteur d'un gène défectueux peut être en bonne santé? (Vrai)	89,2
Lorsqu'un couple a déjà un enfant en bonne santé, son risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie héréditaire est beaucoup plus faible? (Faux)	59,5

<sup>1</sup> En additionnant les bonnes réponses obtenues aux quatre questions, les scores obtenus oscillent entre 0 et 4. La moyenne est de 3,29 avec un écart-type de 0,91.

**Figure 1** : Résultats moyens au test de connaissances sur les modes de transmission des MH selon le niveau de scolarité



### Caractéristiques favorisant une meilleure connaissance

La scolarité se révèle, de façon évidente, l'indicateur le plus important de réussite au test de connaissances. En effet, le score moyen augmente de façon continue selon le niveau de scolarité (figure 1). Plusieurs autres variables se sont avérées associées au test de connaissances. Les plus jeunes réussissent mieux le test, de même que ceux qui ont déjà passé les tests de porteur. Enfin, avoir au moins un de ses grands-parents originaire de la région permet aussi d'anticiper une meilleure performance au test.

### Les avantages d'une meilleure connaissance sur les modes de transmission des MH

- Avoir davantage entendu parler de l'offre de tests, être favorable à l'offre de ce genre de tests;
- Avoir une perception réaliste du risque d'être porteur;
- Être davantage disposé à passer les tests de porteur s'ils désiraient avoir des enfants et à demander à leur partenaire de passer les tests s'ils étaient eux-mêmes porteurs;
- Ne pas croire qu'ils auraient la perception d'être en moins bonne santé s'ils étaient porteurs;
- Informer davantage leurs proches de leur statut de porteurs, si c'était le cas;
- Croire que les gens ont le droit de connaître leur statut de porteur;
- Être moins souvent en accord avec l'obligation pour tous de passer les tests;
- Avoir une crainte moins élevée que les tests conduisent à des jugements négatifs à l'égard des parents qui donneraient naissance à un enfant atteint.

## CONCLUSION

Les données de l'Enquête sur la génétique communautaire et l'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-Saint-Jean illustrent de façon remarquable combien la population du SLSJ est éduquée sur la génétique. En effet, les résultats au test de connaissances révèlent, entre autres, un taux de réussite fort élevé pour trois des quatre questions (environ 90 %). De même, ces données illustrent l'impact d'une meilleure connaissance sur les comportements et les perceptions en ce qui concerne la génétique. De là découle toute l'importance de trouver les meilleurs moyens de donner de l'information et de sensibiliser la population en général sur la génétique et les tests de porteur.

Marie-Ève Blackburn 1-2, Suzanne Veillette 1-3, Nadine Arbour 1, Julie Auclair 1 et Michel Perron 3

1 ÉCOBES – Recherche et transfert, Cégep de Jonquière, Jonquière  
2 Département des sciences de la santé, Université du Québec à Chicoutimi, Chicoutimi  
3 Département des sciences humaines, Université du Québec à Chicoutimi, Chicoutimi

Le rapport est disponible à l'adresse suivante :  
[http://www.cegepjonquiere.ca/media/ecobes/4MH\\_QueSaventLes18-44AnsDuSLSJ.pdf](http://www.cegepjonquiere.ca/media/ecobes/4MH_QueSaventLes18-44AnsDuSLSJ.pdf)