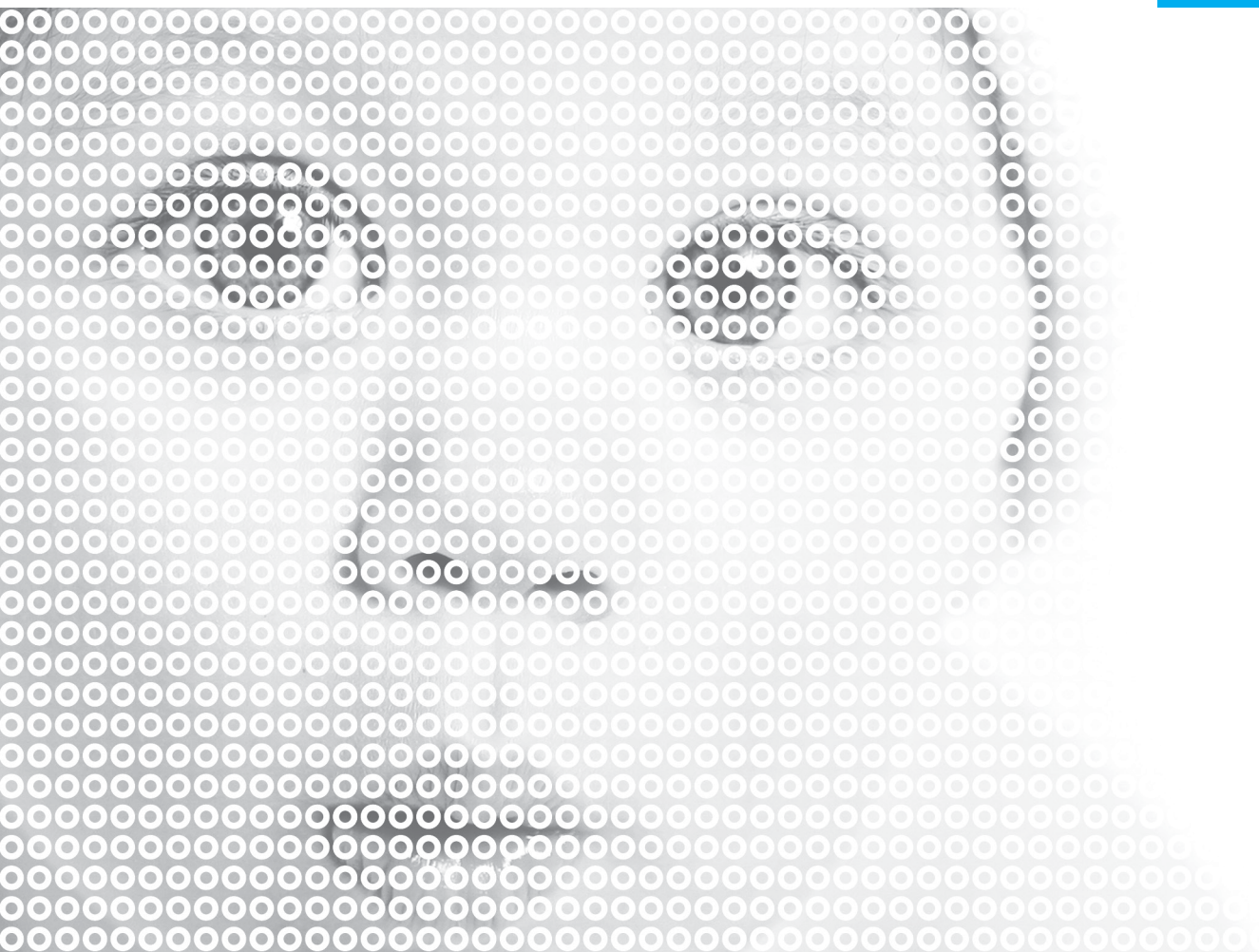


RAPPORT D'ÉVALUATION DU PROJET-PILOTE D'OFFRE DE TESTS DE PORTEUR POUR QUATRE MALADIES HÉRÉDITAIRES RÉCESSIVES AU SAGUENAY–LAC-SAINT-JEAN

JUILLET 2014



Institut national de santé publique du Québec

RAPPORT D'ÉVALUATION DU PROJET-PILOTE D'OFFRE DE TESTS DE PORTEUR POUR QUATRE MALADIES HÉRÉDITAIRES RÉCESSIVES AU SAGUENAY–LAC-SAINT-JEAN

JUILLET 2014

Direction de l'analyse et de l'évaluation des systèmes de soins et services
Unité Analyse des politiques de dépistage et de lutte contre les maladies chroniques

*Institut national
de santé publique*

Québec 

AUTEURE

Sophie Pouliot, M. Sc., chargée de projet
Unité d'analyse des politiques de dépistage et de lutte contre les maladies chroniques
Direction de l'analyse et de l'évaluation des systèmes de soins et services

COAUTEURES

Roxanne Gagnon, B. Sc.
Unité d'analyse des politiques de dépistage et de lutte contre les maladies chroniques
Direction de l'analyse et de l'évaluation des systèmes de soins et services

Pascale Levesque, M. Sc.
Unité d'analyse des politiques de dépistage et de lutte contre les maladies chroniques
Direction de l'analyse et de l'évaluation des systèmes de soins et services

COORDONNATEUR

Jean Rousseau, Ph. D., chef d'unité
Unité d'analyse des politiques de dépistage et de lutte contre les maladies chroniques
Direction de l'analyse et de l'évaluation des systèmes de soins et services

MISE EN PAGES

Sylvie Muller
Unité d'analyse des politiques de dépistage et de lutte contre les maladies chroniques
Direction de l'analyse et de l'évaluation des systèmes de soins et services

REMERCIEMENTS

L'INSPQ tient à remercier les membres du groupe de réflexion constitué dans le cadre de l'évaluation du Projet-pilote Dr Ingeborg Blancquaert, Dr Édith Guilbert, Dr Rachel Laframboise, Dr Ann Andermann et M. Guillaume Sillon. Le comité avait pour mandat d'analyser les différents aspects à considérer quant aux options envisageables au terme du Projet-pilote et de faire des recommandations quant aux suites à donner à cette initiative. L'INSPQ tient aussi à remercier toutes les autres personnes qui ont contribué de près ou de loin au processus d'évaluation par le partage de leurs connaissances et de leur expertise. Nous incluons notamment ici les personnes qui ont participé aux entrevues ayant permis de documenter les différents aspects de fonctionnement du Projet-pilote.

Les auteurs, les collaborateurs concernés ainsi que les réviseurs externes ne mentionnent aucun conflit d'intérêts potentiel.

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

Ce document est disponible intégralement en format électronique (PDF) sur le site Web de l'Institut national de santé publique du Québec au : <http://www.inspq.qc.ca>.

Les reproductions à des fins d'étude privée ou de recherche sont autorisées en vertu de l'article 29 de la Loi sur le droit d'auteur. Toute autre utilisation doit faire l'objet d'une autorisation du gouvernement du Québec qui détient les droits exclusifs de propriété intellectuelle sur ce document. Cette autorisation peut être obtenue en formulant une demande au guichet central du Service de la gestion des droits d'auteur des Publications du Québec à l'aide d'un formulaire en ligne accessible à l'adresse suivante : <http://www.droitauteur.gouv.qc.ca/autorisation.php>, ou en écrivant un courriel à : droit.auteur@cspq.gouv.qc.ca.

Les données contenues dans le document peuvent être citées, à condition d'en mentionner la source.

DÉPÔT LÉGAL – 2^e TRIMESTRE 2014

BIBLIOTHÈQUE ET ARCHIVES NATIONALES DU QUÉBEC

BIBLIOTHÈQUE ET ARCHIVES CANADA

ISBN : 978-2-550-69804-3 (VERSION IMPRIMÉE)

ISBN : 978-2-550-69805-0 (PDF)

©Gouvernement du Québec (2014)

FAITS SAILLANTS

Le modèle de services décentralisé avec porte d'entrée unique s'est avéré viable pour l'ensemble de la période couverte par le Projet-pilote (2 ans) dans la mesure où les six nouveaux sites de services sont demeurés en activité et ont respecté les modalités d'offre de services en vigueur.

D'un point de vue organisationnel, l'offre de tests de porteur semble constituer une initiative réussie d'intégration de services génétique dans l'offre de services de première ligne. L'adhésion au Projet-pilote est élevée tant chez les infirmières que chez les professionnels de la santé concernés. Le mode d'organisation varie quelque peu d'un site à l'autre, mais les différences portent davantage sur la forme que le contenu et ne semblent pas affecter la nature et la qualité des services rendus. La latitude dans l'organisation des services a été identifiée comme un important facteur facilitant.

Le modèle d'offre de services contribue à la création et au maintien d'un contexte favorable à la prise de décision éclairée. Les éléments clés du projet comprennent l'accessibilité aux services, incluant le Service de conseil génétique (SCG), la participation volontaire, la formule de transfert de connaissances et l'approche de communication consistant à informer sans promouvoir. Les modalités de services sont associées à un haut niveau de satisfaction; qu'il s'agisse des heures proposées, de la distance à parcourir ou du contenu de la séance d'information. Toutefois, l'absence de cible concernant les taux de participation ne permet pas de conclure au caractère optimal de l'approche.

Les experts consultés quant aux suites à donner au Projet-pilote prônent la continuité des services. Le processus de pérennisation doit toutefois s'accompagner d'un certain nombre d'actions ayant le potentiel d'optimiser les résultats obtenus dans le cadre du Projet-pilote.

Parmi les actions à envisager, on estime, vu le taux moyen d'utilisation des services (37 % de la population ciblée), qu'il serait profitable de procéder à l'évaluation des mesures d'efficacité qui pourraient être adoptées sans nuire à l'accessibilité. L'acquisition d'une meilleure compréhension des facteurs susceptibles d'influencer la participation à l'offre de tests permettrait de développer des activités de communication ciblées. Cette action contribuerait à rehausser le taux de couverture et, par le fait même, l'équité dans l'accès aux tests de porteur. De plus, l'adoption de pratiques de transfert de connaissances par une équipe multidisciplinaire contribuerait au maintien de standards de qualité, alors que la préservation d'un volet évaluatif favoriserait un suivi continu de l'offre de services et accroîtrait la capacité à corriger le tir en cas de besoin.

Quant au potentiel d'exportation, il devrait reposer sur une analyse de l'utilité d'une offre de tests de porteur selon un processus et des critères reconnus incluant des dimensions individuelles, communautaires et sociétales. Enfin, le développement rapide du secteur génétique place les décideurs devant un enjeu de société majeur qui nécessite de dégager une vision d'ensemble des diverses opportunités et contraintes et de se doter d'outils aptes à guider les décisions quant à l'implantation de nouveaux services de tests ou programmes de dépistage.

SOMMAIRE

Mandat et objectifs du rapport d'évaluation

L'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ) s'est vu confier le mandat d'évaluation du Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ). Le présent rapport (T₂) couvre les deux années de mise en œuvre du Projet-pilote. Il a pour objectif de tracer le bilan relatif à son déroulement et d'identifier les modifications qui auraient le potentiel d'optimiser l'offre de services et les résultats obtenus dans une optique de continuité. Il ouvre aussi la porte sur une analyse exploratoire du potentiel d'exportation du modèle d'organisation de services.

Description du Projet-pilote

Le Projet-pilote se veut un service d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives ayant une prévalence élevée dans la région du SLSJ, auquel se greffe un volet d'acquisition de connaissances permettant de favoriser un consentement et une prise de décision éclairée. Les tests de porteur sont offerts aux personnes qui répondent à l'ensemble des critères d'admissibilité du Projet-pilote et qui désirent savoir si elles sont porteuses d'un gène défectueux pour l'une des maladies désignées (neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux, ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, tyrosinémie héréditaire de type 1 et acidose lactique). La démarche est volontaire et n'est pas intégrée dans le cadre d'un programme de santé publique.

Méthodologie employée

L'évaluation adopte une approche mixte faisant coexister méthodes qualitatives et quantitatives. Les deux approches sont complémentaires et permettent de dégager un portrait global du Projet-pilote au cours des différentes phases de mise en œuvre. Les constats et recommandations sont ancrés dans l'expertise et le vécu des concepteurs, coordonnateurs, intervenants, participants et experts consultés. L'atteinte des objectifs a été évaluée sur la base du modèle logique développé en collaboration avec le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS).

Un groupe de réflexion, constitué d'experts de différents domaines en lien avec la génétique et la prise de décision éclairée, s'est penché sur la viabilité du modèle d'organisation des services, les modifications à apporter, les enjeux soulevés par l'offre de tests, les suites à donner au Projet-pilote et le potentiel d'exportation du modèle. Le but de l'exercice consistait à obtenir un regard externe sur l'expérience du Projet-pilote qui se situe au-delà des modalités et des dimensions régionales.

Résultats obtenus au regard des objectifs poursuivis par le Projet-pilote¹

La réalisation du premier objectif : « Permettre à la population cible d'avoir accès, sur une base volontaire, aux tests de porteur ainsi qu'aux résultats, dans un délai raisonnable » passe par l'atteinte des deux objectifs spécifiques qui lui sont associés, soit : 1) *Implanter*

¹ Les objectifs du Projet-pilote sont rassemblés dans le modèle logique qui se trouve à l'annexe 1 du présent document.

une organisation de services viable qui répond à des normes d'assurance qualité strictes sans réduire l'accès aux services existants et; 2) Informer la population cible de l'accès à l'offre élargie de tests de porteur.

On retient ici que le modèle d'organisation de services multi-sites avec guichet unique intégrant une composante collective et un volet de transmission de connaissances s'est avéré viable pour l'ensemble de la période couverte et s'avère satisfaisant pour les participants interrogés sur leur expérience.

Les données concernant l'utilisation des services sont interprétées de façons divergentes par les différents groupes d'acteurs. L'absence d'objectif de participation limite les conclusions qu'il est possible de tirer de cet indicateur, notamment en termes d'équité d'accès à l'offre de services pour les différents sous-groupes formant la population cible. Le taux de porteurs identifié dans le cadre du Projet-pilote est assez similaire à celui observé au Service de conseil génétique (SCG). Un total de 21 couples admissibles au Projet-pilote et porteurs de la même maladie ont été identifiés au cours des deux années de mise en œuvre. Selon un calcul de probabilité, il faut en moyenne effectuer des tests sur 86 couples pour trouver un couple porteur de la même maladie dans le cadre du Projet-pilote.

En ce qui a trait aux impacts du Projet-pilote, l'offre de services au SLSJ a entraîné une demande accrue dans certains services de génétique à l'extérieur de la région, plus particulièrement à Québec et à Montréal. Les effets observés n'ont toutefois pas fait l'objet d'un suivi systématique. L'impact ressenti au SCG est lié davantage aux caractéristiques de la clientèle rencontrée qu'au volume de personnes vues en consultation. Quant aux services de diagnostic prénatal et d'interruption thérapeutique de grossesse, ils n'ont rapporté aucune incidence associée à la mise en place du Projet-pilote. Même si le ratio bénéfices-inconvénients pour les participants à l'offre de tests apparaît positif, la prudence est de mise car on ne peut assumer que l'ensemble des bénéfices et des inconvénients a été mesuré.

L'élaboration des outils d'information utilisés dans le cadre du Projet-pilote a été soutenue par divers spécialistes qui avaient pour mandat de veiller à l'adéquation des informations scientifiques véhiculées et au respect des enjeux éthiques. Le questionnaire post séance d'information révèle que 99 % des répondants considèrent que la séance d'information a permis d'améliorer leurs connaissances sur les maladies héréditaires récessives. On apprend de plus que 88 % des répondants se sentent suffisamment informés des implications positives et négatives qui pourraient découler d'un résultat positif et que 97 % s'estiment être en mesure de consentir librement aux tests de porteur. La quasi-totalité des répondants au sondage (99 %) estime qu'elle se prévaudrait à nouveau des tests de porteur si c'était à refaire et ce, malgré qu'un certain nombre de répondants ait dû composer avec les implications associées à un statut de porteur.

En ce qui concerne l'atteinte de la finalité du Projet-pilote selon le modèle logique, l'outil de mesure développé dans le cadre de l'évaluation permet d'estimer que près de la moitié des répondants (45 %) démontre une aptitude élevée à la prise de décision éclairée au terme de la séance d'information. La moitié des répondants trouvés porteurs se situe parmi cette catégorie. Chez la majorité des autres répondants, les légers manquements en ce qui a trait aux connaissances peuvent aisément être comblés par le suivi au SCG réalisé auprès des

couples trouvés porteurs de la même maladie. La présence de cette structure en complément de la séance d'information contribue à la capacité du modèle de services d'offrir aux personnes à risque un accès aux tests de porteur dans un contexte favorisant la prise de décision éclairée.

Ainsi, considérant l'ensemble des éléments identifiés, il est possible d'avancer que, d'un point de vue organisationnel, le Projet-pilote semble constituer une initiative réussie d'intégration de services de génétique dans les soins de 1^{re} ligne.

Dans une perspective de continuité

Éléments à conserver

Parmi les éléments qui constituent le modèle d'organisation de services, certains apparaissent comme des incontournables associés à la nature même du projet et aux valeurs qui y sont véhiculées. Ils sont clairement identifiés comme ayant participé à la viabilité de l'offre de services. On retrouve notamment la nécessité de préserver une approche centrée sur le patient et d'assurer la préservation du cadre favorisant une prise de décision libre et éclairée. À cet égard, la majorité des interlocuteurs s'entendent pour préserver l'accessibilité aux services (incluant le SCG) dans les six sites d'expérimentation, la participation volontaire, le volet éducatif dispensé par le biais d'une formule collective et l'approche de communication consistant à informer sans promouvoir. L'intégration à un service de 1^{re} ligne semble être une pratique adéquate pour la mise en place et la préservation de ces approches. Signalons toutefois que les services de 1^{re} ligne sont très sollicités et qu'ils ne peuvent être envisagés comme une solution pour l'ensemble des nouveaux services considérés dans l'avenir.

Actions ayant le potentiel d'optimiser les services d'offre de tests

En ce qui concerne la gestion de l'offre de services, l'évolution de la situation depuis les prémisses du projet jusqu'à la création d'une structure pérenne, permet d'observer un processus normal d'évolution qui implique maintenant de repenser la répartition des responsabilités entre les différents acteurs (MSSS, ASSS, CSSS, partenaires du réseau de la santé et partenaires du milieu communautaire) et la contribution de chacun.

Le taux de couverture des activités de communication qui s'établissait à 73 % en 2012 ramène à la notion d'équité dans l'accès aux tests. Celle-ci passe notamment par le développement d'une meilleure connaissance du profil de la population rejointe par les activités de communication et l'identification des barrières à l'utilisation des services.

Le volet éducatif figure aussi parmi les aspects à conserver. Toutefois, considérant que les connaissances évoluent, tout projet comportant un transfert de connaissances et de responsabilités entre professionnels devrait être envisagé comme un processus itératif d'échanges et de collaboration à long terme. Il apparaît important de soutenir le maintien de standards de qualité en favorisant l'adoption de pratiques de transfert des connaissances multidisciplinaires ponctuelles impliquant notamment les conseillères en génétique.

Enfin, la nécessité de maintenir une forme de monitoring semble une préoccupation assez partagée parmi les experts du groupe de réflexion. Le suivi et l'évaluation continue de l'offre de tests de porteur contribueraient à favoriser le maintien de la qualité à long terme.

Dans une perspective d'exportation

Les pistes de réflexion et d'action préliminaires s'orientent vers la nécessité de faire reposer une éventuelle exportation d'une offre similaire de services sur l'analyse, selon un processus et des critères reconnus, de différents aspects incluant : les données probantes, les besoins des communautés concernées, la capacité des structures en place et l'identification des éléments constitutifs du modèle les plus à même d'établir les modalités optimales pour chaque contexte.

Finalement, nous croyons que le volet éducatif de transfert des connaissances s'adressant à la population cible devrait être reproduit systématiquement dans toute nouvelle offre de service en génétique.

TABLE DES MATIÈRES

LISTE DES TABLEAUX ET DES FIGURES	IX
LISTE DES ABRÉVIATIONS	XI
INTRODUCTION.....	1
1 PROBLÉMATIQUE À L'ORIGINE DU PROJET-PILOTE	3
2 DESCRIPTION DU PROJET-PILOTE	5
2.1 Objectifs et finalité du Projet-pilote	5
2.2 Opérationnalisation du Projet-pilote	8
3 OBJECTIFS DE L'ÉVALUATION ET CRITÈRES D'APPRÉCIATION	11
4 MÉTHODOLOGIE	13
4.1 Instruments de mesure et procédures de collecte de données.....	13
4.2 Échantillonnage et plans d'analyse	16
5 ANALYSE.....	19
5.1 Niveau d'atteinte des objectifs tels qu'inscrits au modèle logique d'évaluation	19
5.2 Forces du Projet-pilote et aspects à améliorer dans l'optique d'une pérennisation de l'offre de tests ou dans une perspective d'exportation	31
5.3 Orientations concernant les suites à donner au Projet-pilote.....	51
5.4 Potentiel d'exportation : réflexions préliminaires.....	56
6 DISCUSSION.....	59
6.1 Comment l'expérience s'est-elle déroulée?	59
6.2 Qu'est-ce qu'on a retiré de l'expérience?	62
6.3 Que peut-on envisager pour la suite et qu'est-ce que ces choix impliquent?.....	66
6.4 Limites de l'étude	78
CONCLUSION	79
ANNEXE 1 MODÈLE LOGIQUE.....	81
ANNEXE 2 TABLEAU SYNTHÈSE DES CRITÈRES D'APPRÉCIATION DES QUESTIONS ASSOCIÉES AU MANDAT D'ÉVALUATION	85
ANNEXE 3 ASPECTS COUVERTS ET NON COUVERTS PAR L'ÉVALUATION.....	93
ANNEXE 4 GRILLE DES INDICATEURS DE SUIVI DE GESTION UTILISÉS DANS LE CADRE DE L'ÉVALUATION	97
ANNEXE 5 SCHÉMAS D'ENTREVUE UTILISÉS DANS LE CADRE DES ENTREVUES SEMI-DIRIGÉES.....	103
ANNEXE 6 QUESTIONNAIRE UTILISÉ DANS LE CADRE DU SONDAGE TÉLÉPHONIQUE	111

ANNEXE 7	QUESTIONS SOUMISES AUX PARTICIPANTS DU GROUPE DE RÉFLEXION.....	119
ANNEXE 8	QUESTIONNAIRES EN LIGNE À L'INTENTION DES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ.....	125
ANNEXE 9	QUESTIONNAIRE AUX PARTICIPANTS DES SÉANCES D'INFORMATION DE GROUPE ET DE COUNSELING INDIVIDUEL	135
ANNEXE 10	MÉTHODE D'ÉVALUATION DE LA PRISE DE DÉCISION ÉCLAIRÉE	145
ANNEXE 11	FRÉQUENCES BRUTES DES RÉPONSES AUX QUESTIONS À PARTIR DESQUELLES LA CAPACITÉ À PRENDRE UNE DÉCISION ÉCLAIRÉE A ÉTÉ ESTIMÉE	149
ANNEXE 12	ANALYSE DÉTAILLÉE DU NIVEAU D'ATTEINTE DES OBJECTIFS POURSUIVIS PAR LE PROJET-PILOTE	157
ANNEXE 13	ANALYSE DES FORCES DU PROJET-PILOTE ET DES ASPECTS À AMÉLIORER.....	193
ANNEXE 14	RÉPONSES AU SONDAGE TÉLÉPHONIQUE	207

LISTE DES TABLEAUX ET DES FIGURES

Tableau 1	Synthèse – suivi de l'atteinte des objectifs du Projet-pilote	21
Tableau 2	Forces du Projet-pilote identifiées par les informateurs.....	32
Tableau 3	Aspects pouvant être améliorés identifiés par les informateurs.....	42
Tableau 4	Organisation des ressources humaines dans les sites d'offre de services ...	163
Tableau 5	Horaire des séances d'information et logistique.....	163
Tableau 6	Distribution des personnes ayant bénéficié des tests de porteur selon le volet du Projet-pilote et le sexe des participants (N = 3969)	176
Tableau 7	Comparaison des taux de porteur observés	177
Tableau 8	Pourcentage de répondants ayant répondu avec succès aux questions de connaissance en lien avec les quatre maladies héréditaires récessives ciblées par le Projet-pilote (N = 2969)	184
Tableau 9	Distribution des répondants selon le niveau de connaissance et leurs caractéristiques sociodémographiques et de situation familiale (N = 2969)	186
Tableau 10	Pourcentage de répondants tout à fait d'accord avec les énoncés relatifs à la préparation à la prise de décision (N = 2969).....	188
Tableau 11	Distribution des répondants selon les niveaux de préparation à la prise de décision et les niveaux de connaissance (N = 2942).....	189
Figure 1	Modélisation de la logique d'intervention du Projet-pilote et des effets potentiels	64
Figure 2	Distribution des répondants selon le niveau de connaissances relatives au statut de porteur et aux maladies ciblées par le Projet-pilote	183
Figure 3	Distribution des répondants selon le niveau de préparation à la prise de décision	188

LISTE DES ABRÉVIATIONS

ASSS	Agence de la santé et des services sociaux
ASSS-SLSJ	Agence de la santé et des services sociaux du Saguenay–Lac-Saint-Jean
CLSC	Centre local de services communautaires
CORAMH	Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires
CSSS	Centre de santé et de services sociaux
INSPQ	Institut national de santé publique du Québec
ITG	Interruption thérapeutique de grossesse
LSJE	Lac-Saint-Jean-Est
MSSS	Ministère de la Santé et des Services sociaux
MSSS-ASSS	Ministère de la Santé et des Services sociaux – Agence de la santé et des services sociaux
PP	Projet-pilote
SCG	Service de conseil génétique
SLSJ	Saguenay–Lac-Saint-Jean

INTRODUCTION

Le présent rapport s'inscrit dans le cadre de l'évaluation du Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ). Il est basé sur le devis d'évaluation approuvé par le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) et l'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ) en date du 20 décembre 2011. Le rapport couvre l'ensemble de la mise en œuvre du Projet-pilote qui s'est déroulé sur une période de deux ans, soit du 29 novembre 2010 au 15 décembre 2012.

L'évaluation de la mise en œuvre des activités du Projet-pilote s'est déroulée en trois phases (pré-démarrage, un an suivant l'ouverture complète des services et au terme du Projet-pilote). Le présent rapport constitue une synthèse des données recueillies au cours de ce processus. La réalisation d'évaluations périodiques a permis de suivre l'évolution de la situation et les solutions mises en place pour répondre aux problématiques rencontrées. Cette formule a aussi permis de préciser certaines positions ou opinions recueillies lors de phases antérieures. Le retour sur différents thèmes au fil du temps a offert l'occasion aux intervenants et partenaires rencontrés d'approfondir certaines réflexions et d'apporter des spécifications quant au déroulement des activités et aux propositions de modifications.

Outre l'évaluation du déroulement des activités du Projet-pilote, la détermination du niveau d'atteinte des objectifs visés et l'identification des barrières et des facilitateurs qui permettent de tracer un bilan de cette initiative d'envergure, ce rapport a aussi pour objectif d'alimenter la réflexion des décideurs quant aux orientations à adopter et aux suites à envisager pour l'offre de tests de porteur. À cet égard, un groupe de réflexion formé d'experts dans divers domaines tels que la génétique, l'évaluation des interventions et l'organisation des services a été invité à se pencher sur le modèle de service mis en place. L'exercice de réflexion a notamment permis de commenter et d'échanger sur les propositions de modifications aux modalités en place, la faisabilité de différents scénarios relatifs aux suites possibles pour l'offre de tests de porteur et le potentiel d'exportation du modèle. Les participants ont aussi soulevés certaines considérations générales relatives au développement des services génétiques au Québec.

Les constats et recommandations de l'évaluation reposent sur la contribution d'un grand nombre d'acteurs associés de près ou de loin au Projet-pilote. Ils sont ancrés dans le vécu et l'expertise des concepteurs, des coordonnateurs, des intervenants et de chercheurs, mais aussi dans l'expérience des participants, documentée par le biais d'un sondage téléphonique.

Contenu du rapport d'évaluation

Les deux premiers chapitres du rapport retracent l'origine du Projet-pilote et en présentent une brève description. Vient ensuite un chapitre consacré au rappel des objectifs visés et des différents aspects couverts par la présente phase d'évaluation. Le chapitre 4 porte sur la méthodologie adoptée, alors que le chapitre 5 expose l'analyse des données recueillies. L'analyse se divise en deux parties distinctes. La première expose les principaux constats découlant de l'évaluation du niveau d'atteinte des objectifs du Projet-pilote tels qu'inscrit au modèle logique (annexe 1). La seconde permet d'identifier les facteurs facilitant et

contraignant rencontrés par les différents intervenants et gestionnaires du Projet-pilote. Ceux-ci sont regroupés en tableaux récapitulatifs afin d'en faciliter la visualisation. Une analyse des principaux facteurs est ensuite proposée.

Par la suite, le rapport met l'emphase sur les réflexions partagées par les interlocuteurs concernant les modifications à apporter dans la mise en œuvre du Projet-pilote pour en optimiser les résultats et favoriser la pérennité de l'offre de services dans la région.

Le chapitre portant sur la discussion clôt l'analyse en proposant un certain nombre de recommandations découlant des réflexions relatives aux suites à donner au Projet-pilote et aux différents enjeux et considérations qui y sont associés.

1 PROBLÉMATIQUE À L'ORIGINE DU PROJET-PILOTE

Une importante partie de la population du Québec est issue d'un bassin restreint d'individus appelés « fondateurs ». Des recherches ont démontré qu'environ 87 % du bassin génétique québécois provient de France, principalement des fondateurs mariés au 17^e siècle. Ces caractéristiques particulières au Québec se traduisent dans certaines régions par une prévalence plus élevée de certaines maladies héréditaires récessives graves. Parmi ces régions, celle du Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ) se distingue par une prévalence élevée de maladies héréditaires récessives dont 1) la neuropathie sensitivomotrice héréditaire avec ou sans agénésie du corps calleux, 2) l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, 3) la tyrosinémie héréditaire de type I et 4) l'acidose lactique congénitale. On estime que dans cette région, une personne sur cinq (20 % de la population) est porteuse d'au moins une mutation associée à l'une ou l'autre de ces maladies². Lorsque deux conjoints sont porteurs d'une mutation pour une même maladie récessive, leur risque de donner naissance à un enfant atteint est alors de 1 sur 4 à chaque grossesse.

Initialement, au SLSJ, les tests de porteur pour des maladies héréditaires récessives étaient uniquement accessibles aux personnes ayant une histoire familiale par le biais du Service de conseil génétique (SCG). Il s'agit d'une pratique de dépistage clinique en cascade. En février 2005, l'Agence de la santé et des services sociaux du SLSJ (ASSS-SLSJ) a donné son appui à un élargissement partiel de l'accès aux tests de porteur. On permet aux personnes originaires de régions identifiées qui ont déjà un motif pour consulter le SCG du Centre de santé et de services sociaux (CSSS) de Chicoutimi d'avoir accès, sur une base volontaire, à l'ensemble des tests de porteur pour les quatre maladies récessives (voir plus haut). Cette pratique crée une iniquité en faisant en sorte que ces personnes se voient favorisées par rapport à celles qui n'ont pas de motif reconnu de consultation, mais qui pourraient néanmoins être porteuses de l'une ou l'autre des maladies héréditaires présentes dans la région. L'élargissement de l'accès aux tests de porteur permet de réduire l'iniquité observée.

Le Projet-pilote découle d'une des priorités d'action inscrite au « Plan d'action 2005-2008 pour l'organisation des services de génétique au Québec », dans lequel on prévoit l'élaboration d'une stratégie d'offre de tests génétiques au Québec. Le contexte propre au SLSJ a fortement influencé le choix de cette région pour l'implantation du Projet-pilote d'offre de tests génétiques. La forte proportion de maladies héréditaires parmi sa population a attiré des chercheurs et a mené au développement d'un axe de recherche en génomique communautaire³. De plus, de nombreux organismes régionaux y font un important travail de promotion et de sensibilisation. Pensons notamment au travail d'information réalisé depuis 30 ans par la Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH) dans les écoles et le milieu communautaire. En réaction à la maladie d'enfants ou de proches, plusieurs initiatives locales ont vu le jour et des associations axées sur le soutien ou la recherche ont été créées. Ces organismes militent depuis plusieurs années pour

² Référence : Services de conseil génétique, avril 2011.

³ La génomique communautaire consiste à utiliser concrètement dans les communautés, la connaissance acquise sur le génome humain. Réf. <http://www.chairs-chaires.gc.ca/chairholders-titulaires/profile-fra.aspx?profileID=371>

l'élargissement de l'accès aux tests de porteur. Enfin, des études réalisées par le Groupe d'étude des conditions de vie et des besoins de la population (ÉCOBES) tendent à montrer que la population de la région est favorable à un élargissement de l'accès aux tests de porteurs⁴.

L'accès à de nouvelles technologies et aux possibilités qu'elles engendrent ont rendu possible la mise sur pied de l'offre de tests de porteur autour de laquelle le Projet-pilote a été élaboré.

⁴ Nous référons notamment ici au rapport d'évaluation du programme d'information génétique de CORAMH en milieu scolaire (2003) et à l'enquête psychosociale du Saguenay–Lac-Saint-Jean (2000).

2 DESCRIPTION DU PROJET-PILOTE

Le Projet-pilote se veut un service d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives ayant une prévalence élevée dans la région du SLSJ, auquel se greffe un volet d'acquisition de connaissances. Les tests de porteur sont offerts aux personnes qui répondent à l'ensemble des critères d'admissibilité du Projet-pilote (voir la section 2.1.5) et qui désirent savoir si elles sont porteuses d'un gène défectueux pour l'une des maladies désignées (neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux, ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, tyrosinémie héréditaire de type 1 et acidose lactique). La démarche est volontaire et n'est pas intégrée dans le cadre d'un programme de santé publique. Les services de tests de porteur sont répartis dans six sites répartis sur l'ensemble du territoire du SLSJ.

Le panel multiplex utilisé pour réaliser les tests est issu d'une initiative régionale. Il a été développé dans les laboratoires du Centre de médecine génique communautaire (CMGC) de l'Université de Montréal situé au CSSS de Chicoutimi. La décision d'élaborer un projet-pilote s'est notamment appuyée sur la disponibilité du panel, lequel pavait la voie au transfert technologique de la recherche à la clinique, à l'identification rapide et simultanée de plusieurs mutations et à la réduction significative du coût des tests. Bien que le panel multiplex permette de tester simultanément les quatre maladies ciblées par le Projet-pilote, les participants ont la liberté de choisir les tests pour lesquels ils désirent obtenir de l'information. L'organisation des services implique les six CSSS de la région, le Service de conseil génétique et le laboratoire du CSSS de Chicoutimi. Le laboratoire du CHUQ a aussi été impliqué au cours des premières étapes de mise en œuvre.

2.1 OBJECTIFS ET FINALITÉ DU PROJET-PILOTE

2.1.1 Objectifs généraux du Projet-pilote

Les objectifs présentés ici proviennent du modèle logique développé pour le Projet-pilote (voir annexe 1)

1. Le Projet-pilote permettra à l'ensemble des personnes à risque de la région du SLSJ (population cible) en âge de procréer d'avoir accès, sur une base volontaire, aux tests de porteur ainsi qu'aux résultats, dans un délai permettant aux partenaires des couples trouvés porteurs de prendre une décision concernant la grossesse en cours ou celle(s) à venir.
2. Le Projet-pilote permettra à la population cible d'acquérir de nouvelles connaissances en lien avec les maladies ciblées par le Projet-pilote, telles que la notion de statut de porteur, les tests utilisés et les choix qui s'offrent à eux en matière de planification familiale.

Il est important de distinguer les objectifs poursuivis par l'offre de services elle-même, des objectifs associés à la mise en œuvre du Projet-pilote. Les premiers font référence au déroulement du Projet-pilote et à la capacité de celui-ci de livrer les services proposés de façon adéquate et satisfaisante pour les participants et les intervenants. Les objectifs associés à la mise en œuvre du Projet-pilote se rapportent au contexte et aux motifs à

l'origine du Projet-pilote. Ils représentent la perspective des décideurs qui se situent davantage dans le champ d'action de la santé publique et de ses enjeux.

2.1.2 Objectifs associés à la mise en œuvre du Projet-pilote

1. Mesurer l'impact d'une offre élargie d'accès aux tests de porteur pour la population du SLSJ sur l'organisation des services.
2. Développer un modèle d'organisation de services qui puisse être exportable.

2.1.3 Finalité

Les participants seront en mesure d'utiliser l'information concernant leur statut de porteur de même que les connaissances acquises de manière à favoriser une prise de décision libre et éclairée en matière de planification familiale.

2.1.4 Le modèle logique du Projet-pilote

Le modèle logique, en établissant clairement l'articulation entre les objectifs, les moyens mis en œuvre et la finalité du Projet-pilote, s'avère un élément essentiel à l'élaboration d'un processus d'évaluation valide. Le modèle logique du Projet-pilote est présenté à l'annexe 1.

L'obtention d'un consensus entre les principales parties prenantes concernant le modèle logique permet d'assurer que tous partagent un même raisonnement quant aux relations présumées entre les différentes composantes du Projet-pilote.

Hypothèses sous-jacentes au Projet-pilote

Tel qu'il est présenté, le modèle logique illustre que les principales parties prenantes partagent un certain nombre d'hypothèses quant à l'atteinte des deux objectifs généraux visés par le Projet-pilote :

Objectif général 1 : On postule que, pour permettre à l'ensemble des personnes à risque de la région du SLSJ en âge de procréer d'avoir accès à une offre élargie de tests de porteur, on doit intervenir en implantant une organisation de services viable, en s'assurant de la collaboration de tous les acteurs en position d'informer la population de l'accès aux tests (associations régionales, pharmaciens, etc.) et de ceux qui sont en position de référer des participants au Projet-pilote (ex. médecins qui effectuent des suivis de grossesse). Pour que cela puisse se produire, il est nécessaire que chacun soit informé de son rôle dans le cadre du Projet-pilote. On postule aussi qu'une organisation viable repose sur un ensemble intégré d'activités pris en charge par du personnel formé à cet effet.

Les moyens qui sont jugés nécessaires pour atteindre cet objectif sont détaillés dans la colonne « Activités » du modèle logique.

Objectif général 2 : On postule que, pour permettre à la population cible d'acquérir de nouvelles connaissances en lien avec les maladies ciblées par le Projet-pilote telles que la notion de statut de porteur, les tests utilisés et les choix qui s'offrent aux couples de porteurs, on doit agir de façon à donner accès à une information juste, complète, intelligible et non

directive concernant ces aspects. On estime aussi que la capacité à assurer l'accès à cette information passe par l'élargissement de la pratique infirmières à certains aspects du conseil génétique généralement réservés au champ d'action des conseillères en génétique.

On postule, compte tenu du sujet traité et du contexte local, que les séances d'information de groupe et les rencontres individuelles avec une conseillère en génétique (SCG) constituent les méthodes les plus adéquates afin de permettre à la population cible d'acquérir de nouvelles connaissances en lien avec les maladies ciblées par le Projet-pilote.

On postule que les connaissances acquises via les activités d'information permettront aux usagers de prendre une décision éclairée quant au choix de se prévaloir de l'offre de tests de porteur.

On postule enfin que ces connaissances, couplées à la connaissance du statut de porteur, favoriseront une prise de décision éclairée en matière de planification familiale.

D'autres impacts, prévisibles et non prévisibles, peuvent aussi être observables suite aux actions posées.

2.1.5 Population cible et critères d'admissibilité

Le Projet-pilote s'adresse à deux grandes catégories de clientèle soit, 1) les femmes enceintes et leur conjoint (volet prénatal; grossesse de moins de 14 semaines), et 2) la population adulte en âge de procréer, avant la conception d'un enfant (volet préconceptionnel; désir d'avoir des enfants).

S'ajoute à cela, des critères d'admissibilité communs aux deux volets soit, résider au SLSJ et avoir au moins un de ses grands-parents biologiques né au SLSJ, dans Charlevoix ou sur la Haute-Côte-Nord. Ce dernier critère permet d'identifier la population soumise à l'effet fondateur.

Les personnes qui ne rencontrent pas ces critères pouvaient avoir accès aux tests de porteur via le Service de conseil génétique du CSSS de Chicoutimi.

Il est difficile d'estimer le nombre de personnes formant la population cible. Nous savons que la population du SLSJ en âge de procréer, c'est-à-dire les hommes et les femmes âgés de 18 à 49 ans, était estimée à 106 364 pour l'année 2011⁵. Un sondage réalisé par l'ASSS-SLSJ en 2007 concluait qu'environ 85 % de la population des 18-49 ans, soit 90 622 personnes, était soumise à l'effet fondateur⁶. Notons toutefois que cette population n'est pas tout à fait celle visée par le Projet-pilote puisque les personnes âgées de plus de 49 ans qui désirent connaître leur statut de porteur sont admissibles au Projet-pilote si elles répondent aux critères permettant d'identifier les populations affectées par l'effet fondateur.

⁵ Source: Projections de la population du Québec selon le territoire de réseau local de services (RLS), le sexe, l'âge et le groupe d'âge, 2006 à 2031 (Avril 2011)
<http://www.informa.msss.gouv.qc.ca/Detaills.aspx?Id=vcuCWZHK870=>

⁶ Atlas électronique du Saguenay-Lac-Saint-Jean.

2.2 OPÉRATIONNALISATION DU PROJET-PILOTE

L'offre de services associée au Projet-pilote s'opérationnalise selon plusieurs étapes que nous résumons ici.

2.2.1 Étapes de mise en œuvre du Projet-pilote

La mise en œuvre du Projet-pilote s'est déroulée en deux temps. Dans un premier temps, les services offerts se sont limités au volet prénatal dans deux CSSS (Chicoutimi et Lac-Saint-Jean Est (LSJ-Est)). Cette ouverture progressive a permis de tester la structure élaborée et d'ajuster les multiples composantes du Projet-pilote, de manière à ce que l'offre de tests se déroule conformément aux prévisions. Cette première étape a aussi permis aux intervenants de prendre la mesure des tâches à accomplir et d'intégrer les connaissances nécessaires à l'opérationnalisation de l'ensemble du processus d'offre de tests. Dans un deuxième temps, on a procédé à l'ouverture complète des services. Les services des deux volets, prénatal et préconceptionnel, ont été déployés dans les quatre autres CSSS de la région du SLSJ, pour un total de six sites de service. La durée totale du Projet-pilote était de deux ans. Celui-ci a été conçu de manière à pouvoir réaliser 5 000 tests par année. Ce nombre ne correspondait pas à un objectif de participation, mais plutôt à une capacité de service.

Le SCG offrant une expertise d'offre de tests de porteur à l'intérieur d'une structure déjà en place, il a été désigné par le MSSS pour offrir les services associés aux volets prénatal et préconceptionnel en période de rodage. Les deux volets du Projet-pilote y ont été déployés dès le démarrage du Projet-pilote en novembre 2010.

2.2.2 Porte d'entrée au Projet-pilote et cheminement de la clientèle

Un numéro de téléphone unique permet aux personnes intéressées par l'offre de tests d'avoir accès à une réception centralisée des appels⁷. La réceptionniste dispose d'un algorithme qui lui permet de diriger les participants vers les services appropriés à leur situation.

Deux cheminements principaux s'offrent aux participants :

1. Les personnes répondant aux critères d'admissibilité et ne présentant pas d'autres raisons de consulter se voient diriger vers leur CSSS local. Ces personnes participent à une séance d'information de groupe offerte par une infirmière, à la suite de laquelle elles peuvent choisir de se prévaloir ou non des tests de porteur. Les personnes désireuses de passer les tests peuvent y avoir accès sur place. L'infirmière rencontre individuellement chaque personne ou couple afin de leur faire compléter le formulaire de consentement et procéder au prélèvement sanguin. Dans le cas d'une grossesse en cours le prélèvement et les analyses sont faites pour chacun des deux partenaires. En contexte préconceptionnel, le prélèvement est préférablement effectué chez un seul

⁷ Bien que le Projet-pilote soit terminé, le présent est utilisé ici en raison du fait que l'offre de tests de porteur a été reconduite et que les services demeurent en place jusqu'en mars 2014, date à laquelle une décision devrait être annoncée concernant l'avenir de l'offre de tests.

partenaire. L'autre conjoint est convié à se prévaloir des tests seulement dans le cas où le résultat des analyses du premier partenaire testé s'avère positif⁸.

2. Les personnes qui ne répondent pas à l'ensemble des critères d'admissibilité du Projet-pilote et qui présentent certaines caractéristiques spécifiques⁹ sont dirigées vers le SCG du CSSS de Chicoutimi. Ils rencontrent alors une conseillère en génétique dans le cadre d'une séance individuelle. Celle-ci transmet les informations pertinentes relativement à la situation particulière de chaque participant référé au SCG. Au terme de cette rencontre, les participants qui désirent se prévaloir de l'offre de tests, complètent le formulaire de consentement avec la conseillère et se rendent au centre de prélèvement du CSSS de Chicoutimi.

Dans le cadre du processus d'évaluation, l'ensemble des participants (séance d'information et séance individuelle au SCG) était convié, sur une base volontaire, à remplir un questionnaire portant notamment sur leur situation familiale, les connaissances relatives aux maladies ciblées par le Projet-pilote et aux tests de porteur, les motivations quant à la décision de se prévaloir ou non de l'offre de tests et le niveau de préparation à la prise de décision concernant la participation aux tests.

2.2.3 Cheminement de l'information relative aux tests de porteur

Les prélèvements sont acheminés vers le laboratoire de biologie moléculaire du CSSS de Chicoutimi. Les rapports de laboratoire, les formulaires de consentement et les questionnaires sont intégrés dans une base de données centralisée appartenant au ministre de la Santé et des Services sociaux. Cette base de données est toutefois hébergée et gérée par l'ASSS-SLSJ. Les données concernant les différentes activités du Projet-pilote sont aussi compilées dans la base de données centrale. Une copie du rapport de laboratoire est transmise à l'infirmière qui a procédé au prélèvement sanguin et est mise au dossier médical de l'usager au CSSS où il s'est présenté.

Une lettre faisant état des résultats de chaque participant est générée par la base de données centralisée et transmise par fichier électronique à l'infirmière. Celle-ci a la responsabilité de valider la concordance de l'information contenue dans cette lettre avec celle du rapport de laboratoire. La signature au bas de la lettre fait foi de cette validation.

Les résultats des tests qui s'avèrent négatifs sont transmis aux participants par lettre. Lorsque les résultats indiquent qu'une personne est porteuse d'une ou de plusieurs mutations, l'infirmière est responsable de contacter la personne par téléphone afin de lui communiquer les résultats et de lui expliquer la signification de cette information. Si le partenaire n'a pas été testé, l'infirmière lui propose alors les tests. Suivant cet appel,

⁸ Dans la pratique il arrive que, pour des raisons de logistique, les deux partenaires soient testés en même temps.

⁹ Les causes de référence vers le Service de conseil génétique sont nombreuses et nous ne pouvons toutes les nommer ici, mais parmi celles-ci nous retrouvons : être âgé de moins de 18 ans, être atteint d'une maladie génétique héréditaire ou avoir un enfant atteint d'une maladie génétique héréditaire, avoir une histoire familiale d'une maladie héréditaire autre que les maladies ciblées par le Projet-pilote, être enceinte de plus de 14 semaines.

l'infirmière poste les résultats. Les résultats pour l'ensemble des tests sont portés au dossier de l'utilisateur.

Pour les couples dont les deux partenaires sont trouvés porteurs de la même maladie, l'infirmière demande à l'un des partenaires du couple une autorisation pour que le SCG puisse communiquer avec eux et leur offrir un conseil génétique complet. Le recours à ce service s'effectue sur une base volontaire. Des services d'intervention psychosociale peuvent aussi être mis à contribution au besoin.

3 OBJECTIFS DE L'ÉVALUATION ET CRITÈRES D'APPRÉCIATION

Le présent rapport d'évaluation a pour objectifs de tracer le bilan relatif au déroulement du Projet-pilote et d'identifier les modifications qui auraient le potentiel d'optimiser l'offre de services et les résultats obtenus à différents niveaux (participation, logistique, utilisation des ressources humaines et matérielles, impact sur les autres services, etc.). Ces objectifs se rapportent aux questions 7 et 8¹⁰ du devis d'évaluation visant à réaliser un bilan de la mise en œuvre du Projet-pilote et d'identifier les modifications à apporter pour en optimiser les résultats dans une optique de pérennisation des services dans la région¹¹. Ces constats et hypothèses émergent de l'analyse des informations recueillies auprès de différentes sources de données¹² au cours des trois étapes d'évaluation réalisées dans le cadre du mandat global d'évaluation. Ils constituent une synthèse des réponses obtenus aux questions 1 à 6 du devis d'évaluation¹³ auxquelles s'ajoutent les réflexions d'un groupe d'experts et les enseignements tirés de l'expérience des participants. Le rapport permet notamment d'exposer les réflexions des différents groupes d'interlocuteurs concernant les éléments forts et les aspects pouvant être améliorés, les modifications à envisager et les pistes à explorer concernant les suites à donner à l'offre de tests de porteur, de même que les enjeux et les opportunités se rapportant aux différentes alternatives.

Le rapport se veut aussi une introduction aux phases ultérieures potentielles de l'offre de services et se penche de manière exploratoire sur le potentiel d'exportation du modèle en soulevant notamment certains enjeux à considérer et préalables nécessaires advenant que l'option de transposer le modèle dans d'autres régions soit envisagée.

Un tableau synthèse disponible à l'annexe 2 permet de visualiser les principaux critères d'appréciation utilisés pour chacune des questions associées au mandat d'évaluation.

¹⁰ Question 7 : Quel est le bilan général qui se dégage de la réalisation du Projet-pilote? Question 8 : Quelles seraient les modifications à apporter dans la mise en œuvre pour optimiser les résultats du Projet-pilote, dans l'optique de maintenir et d'intégrer l'offre de tests de porteur au réseau de la santé et des services sociaux au SLSJ?

¹¹ Institut national de santé publique. Devis d'évaluation du Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay-Lac-Saint-Jean, décembre 2011.

¹² Voir le chapitre 4 Méthodologie pour des informations détaillées sur les différentes sources d'information.

¹³ Question 1 : Les conditions favorisant la bonne marche Projet-pilote sont-elles regroupées? Question 2 : Quels sont les facteurs facilitant ou contraignant la mise en œuvre du Projet-pilote? Question 3 : La formation destinée aux infirmières du Projet-pilote leur permet-elle d'acquérir les compétences nécessaires pour assumer les fonctions qui leur ont été attribuées? Question 4 : Est-ce que le Projet-pilote permet d'accroître les connaissances des participants aux séances d'information sur : les maladies héréditaires, le mode de transmission de ces maladies, l'offre de tests de porteur, les répercussions possibles liées à l'identification de porteurs pour ces maladies? Question 5 : Est-ce que les objectifs formulés lors de la planification du Projet-pilote, tels qu'inscrits au modèle logique d'évaluation, ont été atteints ou sont en voie de l'être? Question 6 : Quels sont les effets du Projet-pilote sur l'offre de services cliniques actuelle relative aux maladies héréditaires (incluant les services connexes)?

4 MÉTHODOLOGIE

L'évaluation adopte une approche mixte faisant coexister méthodes qualitatives et quantitatives. Les deux approches sont ici vues comme complémentaires et en mesure de dégager un portrait global du Projet-pilote au cours de ses différentes phases de mise en œuvre. Le processus d'évaluation a donc impliqué la collecte de données qualitatives et quantitatives dans le but de comprendre et d'interpréter les différents éléments associés au déroulement du Projet-pilote.

4.1 INSTRUMENTS DE MESURE ET PROCÉDURES DE COLLECTE DE DONNÉES

4.1.1 Entrevues semi-dirigées

Les entrevues semi-dirigées ont constitué la méthode privilégiée pour recueillir les positions et commentaires des principaux intervenants du Projet-pilote et partenaires du milieu communautaire. 22 informateurs ont été rencontrés dans le cadre d'entrevues téléphoniques et d'une visioconférence¹⁴ (dans le cas des infirmières et des coordonnateurs de périnatalité). Celles-ci se sont déroulées du 26 juin au 31 juillet 2013. Les entrevues réalisées dans le cadre de l'évaluation finale ayant permis de confirmer la constance de certains des éléments recueillis lors de la phase précédente d'évaluation, ceux-ci sont repris dans le présent rapport.

Des schémas d'entrevues ont été développés pour chaque groupe d'interlocuteurs de manière à réunir les informations pertinentes permettant de répondre aux questions d'évaluation. Les schémas d'entrevue sont disponibles à l'annexe 5. Les informateurs ayant pris part à la présente phase d'évaluation regroupent les principaux acteurs impliqués dans le Projet-pilote dans les différents sites de services incluant le SCG, des professionnels de la santé pratiquant dans la région du SLSJ, des coordonnateurs, des partenaires du milieu communautaire et des participants à l'offre de tests.

Les entrevues ont été enregistrées sur un support numérique. Les enregistrements ont été complétés par la prise de notes de la part de l'interviewer. Les enregistrements servent uniquement de support à la rédaction du rapport d'évaluation. Ils sont conservés pour une période d'un an, au terme de laquelle ils seront détruits.

La participation aux entrevues s'est effectuée sur une base volontaire. Les personnes qui ont accepté de participer aux entrevues, ont lu et signé un formulaire de consentement¹⁵. La sélection des informateurs clés s'est basée sur une méthode d'échantillonnage de type intentionnel non probabiliste, c'est-à-dire que les personnes approchées ont été sélectionnées en fonction de leur expertise en lien avec l'objet d'étude et de leur capacité à la verbaliser.

¹⁴ Les infirmières et les coordonnateurs de périnatalité ont été rencontrés dans le cadre d'une visioconférence regroupant 5 des 6 coordonnateurs et 8 des 13 infirmières impliqués dans le Projet-pilote. Seul le site de Chicoutimi n'était pas représenté, les personnes concernées n'étant pas disponibles.

¹⁵ Voir l'annexe 4 du devis d'évaluation.

4.1.2 Sondage téléphonique

Un sondage téléphonique a été mené auprès d'un échantillon de participants au Projet-pilote dans le but de mesurer leur satisfaction envers les services reçus et de documenter l'expérience vécue. Comme l'expérience des porteurs représentait un intérêt particulier pour l'évaluation, l'échantillon a été constitué de telle sorte que les personnes porteuses soient surreprésentées. Des mesures ont été prises afin de s'assurer que les deux catégories de répondants (porteurs et non porteurs) soient en nombre suffisant pour que les résultats soient significatifs. L'échantillon de participants remis à la firme de sondage intégrait donc 20 % des non porteurs (594/2970) et 73 % des porteurs (506/696). Le sondage a été réalisé par la firme Segma Recherche à partir de la centrale téléphonique de Montréal. Les entrevues de prétest (n = 11) ont été réalisées le 15 mai 2013. Le sondage lui-même s'est déroulé du 21 au 29 mai 2013. 646 personnes ont accepté de répondre au questionnaire sur 874 participants rejoint, ce qui correspond à un taux de réponse de 83,2 %. Le temps moyen d'entrevue a été de 5 minutes. Le questionnaire utilisé est disponible à l'annexe 6. Les identifiants personnels ont été conservés de manière à permettre le jumelage des données du sondage avec les réponses au questionnaire s'adressant aux participants des séances d'information. Notons qu'en aucun temps, les responsables de l'évaluation à l'INSPQ n'ont eu accès aux données nominales et aux coordonnées des participants.

4.1.3 Groupe de réflexion

Des experts représentant divers champs d'intérêt tels que l'évaluation des interventions et des technologies génétiques, le développement des services de génétique, la génétique des populations, le conseil génétique, l'organisation des services de première ligne, ainsi que la prise de décision éclairée, ont été sollicités afin de participer à un exercice de réflexion sur des aspects tels que la viabilité du modèle mis en place (modalités du Projet-pilote), les modifications à apporter, le potentiel d'exportation du modèle, les enjeux soulevés par l'offre de tests et les suites à donner au Projet-pilote.

La méthode adoptée s'inspire de celle du Delphi qui consiste à regrouper des experts qui doivent se prononcer sur un certain nombre de questions. Celles-ci se répartissent sur deux tours ou plus. Après chaque tour, un facilitateur fournit aux participants un sommaire des réponses anonymisées. Ceux-ci sont invités à commenter les réponses et, au besoin, à réviser leurs réponses à la lumière des autres réponses soumises. L'objectif consiste à ce que le groupe converge vers une réponse qui convient à l'ensemble des participants.

Les experts ayant accepté de participer au groupe de réflexion (n = 6) ont reçu un mandat stipulant qu'ils devaient notamment s'engager à respecter les règles usuelles d'éthique et de confidentialité et à participer activement aux différentes phases de l'exercice. La signature d'un formulaire de confidentialité leur a permis d'avoir accès à un document décrivant les principaux aspects du Projet-pilote, ainsi qu'au rapport d'évaluation relatif à la mise en œuvre du Projet-pilote. Le contenu de ces documents a permis d'établir une base commune de connaissance et d'alimenter la réflexion des participants.

Le temps imparti pour réaliser l'évaluation et la disponibilité des experts sollicités étant limités, nous avons restreint le nombre de tours à deux. Cela a permis d'établir un

consensus sur un certain nombre d'aspects, mais surtout de faire ressortir la diversité et la richesse des positions existantes. Les questions soumises aux participants sont disponibles à l'annexe 7.

4.1.4 Indicateurs de suivi de gestion (méthode quantitative)

À la demande du MSSS, l'évaluation prend en considération un certain nombre d'indicateurs de qualité et de suivi de gestion relatifs aux différents champs d'activité du Projet-pilote, de manière à suivre le déroulement de sa mise en œuvre et la progression des différentes interventions. La grille des indicateurs qui ont fait l'objet d'un suivi se trouve à l'annexe 4. Cette forme de monitoring de projet sert à suivre la progression des objectifs spécifiques présentés dans le modèle logique (voir annexe 1) et à établir le bilan général qui se dégage de la réalisation du Projet-pilote. Précisons que cet exercice est complémentaire aux suivis réguliers des indicateurs que réalisent les coordonnateurs du Projet-pilote et n'est pas conçu pour les remplacer.

4.1.5 Questionnaires en ligne

Les pharmaciens, les omnipraticiens qui effectuent des suivis de grossesse et les gynécologues-obstétriciens ont été sollicités par le biais de questionnaires en ligne (Survey Monkey) (voir annexe 8). Ces derniers ont été adaptés à chaque catégorie de professionnels. Les questionnaires ont notamment permis de mesurer la connaissance du Projet-pilote parmi ces professionnels, d'identifier la documentation la plus appropriée à leur pratique et de connaître leur position par rapport au Projet-pilote. Dans le but de rejoindre et d'obtenir le point de vue des médecins omnipraticiens qui effectuent des suivis de grossesses, nous avons communiqué avec le chef du Département régional de médecine générale; les démarches auprès du président de la Fédération des médecins omnipraticiens du SLSJ ayant été infructueuses. Nos efforts pour obtenir les courriels des gynécologues-obstétriciens ont été limités par des considérations techniques. Nous avons pu uniquement accéder aux adresses des gynécologues-obstétriciens exerçant à Chicoutimi. Les pharmaciens ont été contactés par le biais de l'Association des pharmaciens du Saguenay–Lac-Saint-Jean (APSL). L'ensemble des professionnels contactés avaient deux semaines pour compléter le questionnaire en ligne. Il est à noter que ces questionnaires ont été utilisés un an suivant le démarrage du Projet-pilote (juin-juillet 2012), à mi-chemin de la période totale prévue. Il s'agit donc de la position des professionnels de la santé à ce moment précis dans le temps. Il est difficile de déterminer si elle a évolué depuis. Le temps et les ressources disponibles n'ont pas permis de réitérer ce volet de l'évaluation au terme du Projet-pilote. Les données doivent donc être interprétées avec prudence.

4.1.6 Questionnaire aux participants des séances d'information de groupe

Le questionnaire remis aux personnes présentes aux séances d'information de groupe mesure notamment le niveau de connaissance des participants suite aux séances d'information ainsi que leur niveau de préparation à la prise de décision. Ces informations font déjà l'objet d'un suivi sous forme de sommaires remis ponctuellement au MSSS. Les analyses des résultats des questionnaires sont reprises ici de façon synthétisée afin de répondre aux questions du mandat relatives à la capacité du Projet-pilote de favoriser la

prise de décision libre et éclairée en ce qui a trait à la décision de se prévaloir des tests de porteur (questions 4 et 5). Le questionnaire est disponible à l'annexe 9.

4.2 ÉCHANTILLONNAGE ET PLANS D'ANALYSE

Dans le cadre de la cueillette de données qualitatives, la sélection des personnes approchées s'est déroulée de manière à ce que chaque groupe d'intervenants soit représenté dans l'évaluation.

L'ensemble des instruments de mesure présentés ici a été associé à un plan d'analyse permettant d'explicitier le type d'information recherché et la méthode envisagée pour réaliser l'analyse des données recueillies. Les différents plans d'analyse sont décrits dans les sections suivantes.

4.2.1 Plan d'analyse des entrevues semi-dirigées et des groupes de discussion

Lors des deux premières phases d'évaluation, les entrevues constituant la source de données principale, les enregistrements ont été transcrits intégralement et analysés selon la technique de l'analyse de contenu thématique. La troisième phase se démarque des deux phases précédentes en ce qu'elle adopte une approche sommative plutôt que formative. Elle s'appuie sur une plus grande diversité de sources d'information (sondage, groupe d'experts, etc.), ce qui a orienté le choix de travailler à partir des faits saillants des entrevues réalisés avec les informateurs.

4.2.2 Plan d'analyse du questionnaire aux participants

Le questionnaire adressé aux personnes qui assistent aux séances d'information et aux rencontres individuelles (annexe 9) permet 1) d'établir le profil des répondants; 2) d'apporter des éléments de réponse quantitatifs quant à la capacité du Projet-pilote à favoriser la prise de décision libre et éclairée¹⁶; 3) d'évaluer l'intention des participants à se soumettre aux tests de porteur et d'identifier les facteurs qui motivent cette intention; 4) d'évaluer l'intention des répondants d'informer leurs proches de leur statut de porteur et de les encourager à passer les tests; et 5) d'identifier les modes de communication les plus efficaces pour rejoindre la population cible. Le plan d'analyse détaillé du questionnaire aux participants est disponible à l'annexe 10.

4.2.3 Plan d'analyse des indicateurs

Les objectifs énoncés dans le modèle logique (annexe 1) ont guidé l'analyse des indicateurs quantitatifs. La grille des indicateurs de suivi utilisés est disponible à l'annexe 4. À titre d'exemple, sur le plan quantitatif, l'atteinte de l'objectif visant à implanter une organisation de services viable est mesurée par le biais des indicateurs suivants : proportion de rendez-vous donnés dans les délais prescrits, nombre d'appels avec conversation avec l'utilisateur, nombre de séances d'information de groupe par CSSS, taux de présence en séance d'information de groupe, nombre moyen d'utilisateurs par séance d'information de groupe, nombre de séances

¹⁶ L'approche utilisée pour estimer la capacité à prendre une décision éclairée est détaillée à l'annexe 9.

d'information personnalisées par CSSS, proportion de lettres postées dans les délais prescrits, nombre d'usagers vus au Service de conseil génétique (SCG), nombre de personnes ayant reçu l'offre de tests pour les quatre maladies, nombre d'usagers orientés par la réceptionniste ou les infirmières vers le SCG et admissibles au Projet-pilote, nombre de couples de porteurs référés au SCG par les CSSS.

5 ANALYSE

5.1 NIVEAU D'ATTEINTE DES OBJECTIFS TELS QU'INSCRITS AU MODÈLE LOGIQUE D'ÉVALUATION

Le Projet-pilote poursuit deux objectifs généraux auxquels se greffent cinq objectifs spécifiques (voir modèle logique à l'annexe 1). La présente section détaille les informations présentées dans le tableau synthèse (tableau 1) et expose les principaux constats découlant de l'évaluation du niveau d'atteinte des objectifs adoptés.

Le premier objectif général du Projet-pilote est de donner accès aux tests de porteur, sur une base volontaire, à l'ensemble des personnes à risque en âge de procréer, résidant dans la région du SLSJ. Les tests doivent être accessibles à l'intérieur de délais permettant aux couples trouvés porteurs de prendre une décision concernant la grossesse en cours ou celle(s) à venir. L'un des objectifs spécifiques associés consiste à « implanter une organisation de services viable qui répond à des normes d'assurance qualité strictes sans nuire aux services existants. Cet objectif comporte deux aspects distincts. D'une part, la mise en place d'une organisation de services opérationnelle et efficace et, d'autre part, la préoccupation de ne pas nuire aux services déjà en place au moment de l'implantation du Projet-pilote. Le traitement des données d'enquête respecte cette distinction.

Les trois autres objectifs spécifiques associés au premier objectif général se rapportent au plan de communication déployé pour rejoindre la population cible et favoriser la collaboration des acteurs du milieu de la santé susceptibles d'informer ou de référer des participants vers le Projet-pilote. Nous nous sommes intéressés aux méthodes utilisées pour y parvenir, mais surtout à la réponse et au niveau d'adhésion de ces acteurs envers le Projet-pilote.

Le deuxième objectif général consiste à permettre à la population cible d'acquérir de nouvelles connaissances en lien avec les maladies ciblées par le Projet-pilote touchant notamment, le statut de porteur, les tests utilisés et les choix qui s'offrent aux porteurs en matière de planification familiale. L'objectif spécifique associé à cet objectif consiste à donner accès à une information juste, complète, intelligible et non directive. En lien avec cet objectif, l'évaluation vise à procéder à un suivi concernant les différents outils d'information utilisés dans le cadre du Projet-pilote.

L'ensemble des objectifs principaux et spécifiques vise une seule et même finalité : permettre aux participants de connaître leur statut de porteur et leur risque d'avoir un enfant atteint de l'une des quatre maladies ciblées par le Projet-pilote. Cette connaissance jumelée aux informations transmises par le biais des différents outils d'information doit permettre de favoriser une prise de décision libre et éclairée quant au choix de se prévaloir de l'offre de tests.

Pour les besoins de l'évaluation, nous considérons que le choix et la configuration des éléments qui composent l'organisation de services dans le cadre du Projet-pilote constituent en quelque sorte des hypothèses. Selon cette perspective, les responsables du Projet-pilote ont postulés au départ que les éléments formant aujourd'hui la structure de l'offre de services et leur assemblage spécifique étaient les plus à même de permettre l'atteinte des

objectifs poursuivis par le Projet-pilote. La majorité de ces les éléments constitutants se retrouvent dans le modèle logique dans la colonne « Activités ». Chacun d'eux est ici évalué individuellement puis considéré dans son ensemble afin de déterminer sa capacité à atteindre l'objectif visé.

L'analyse des objectifs est présentée sous deux formes soit, un tableau synthèse permettant d'avoir une vue d'ensemble rapide (tableau 1), suivi d'une analyse plus détaillée disponible à l'annexe 12.

Tableau 1 Synthèse – suivi de l'atteinte des objectifs du Projet-pilote

Objectif général 1

Le Projet-pilote permettra à l'ensemble des personnes à risque de la région du SLSJ (population cible) en âge de procréer d'avoir accès, sur une base volontaire, aux tests de porteur ainsi qu'aux résultats, dans un délai permettant aux partenaires des couples trouvés porteurs de prendre une décision concernant la grossesse en cours ou celle(s) à venir.

Objectif spécifique 1.1 : Implanter une organisation de services viable qui répond à des normes d'assurance qualité strictes sans réduire l'accès aux services existants

Critères d'appréciation	Résultats synthèse
A. Structure de gestion du Projet-pilote B. Ressources i. Ressources humaines ii. Ressources matérielles C. Organisation des services i. Gestion de la réception centralisée des appels ii. Offre de services aux groupes – accès général iii. Capacité des infirmières à assumer les fonctions attribuées 1. Formation 2. Transfert des connaissances 3. Communication des résultats iv. Offre de services aux particuliers - counseling individuel au SCG v. Référence et suivi au SCG vi. Suivi des indicateurs	A. Structure de gestion du Projet-pilote Une structure allégée de fonctionnement associée à des fréquences de rencontre limitées a été établie avec la pratique. Si elle a facilité l'opérationnalisation des services, elle a aussi entraîné la mise en veilleuse des activités de plusieurs comités et a été associée à une certaine forme centralisation du pouvoir décisionnel. B. Ressources i. Ressources humaines Coordination du Projet-pilote : Stabilité du personnel Réception centralisée : Stabilité du personnel, mais une seule personne formée pour le poste Personnel infirmier : Stabilité au cours de la 2^e année de mise en œuvre du Projet-pilote. Ressources considérées suffisantes pour répondre aux besoins Soutien clérical disponible dans certains CSSS SCG : Le fonctionnement en effectif réduit pendant une majeure partie de la mise en œuvre n'a pas permis de dégager une ressource pour le Projet-pilote tel que planifié initialement. Centre de prélèvement : Ressources considérées suffisantes pour répondre aux besoins ii. Ressources matérielles Une majorité des conditions matérielles nécessaires à la bonne marche de l'offre de services semblent maintenant réunies dans l'ensemble des sites.

Tableau 1 Synthèse – suivi de l'atteinte des objectifs du Projet-pilote (suite)

Critères d'appréciation	Résultats synthèse
D. Niveau de satisfaction des participants quant aux modalités de l'offre de tests i. Choix des heures de rencontre ii. Distance à parcourir iii. Contenu de la séance d'information iv. Déroulement de la rencontre avec l'infirmière ou la conseillère en génétique v. Méthode utilisée pour communiquer les résultats vi. Soutien offert suite à l'annonce des résultats de porteur E. Niveau d'intégration de l'offre de services dans les départements de périnatalité F. Impacts de la mise en œuvre du Projet-pilote sur les services existants	C. Organisation des services i. Gestion de la réception centralisée des appels L'algorithme développé pour les besoins du Projet-pilote représente une réalisation importante. Il est jugé adéquat pour répondre aux besoins. Une majorité d'utilisateurs accède aux services à l'intérieur des délais fixés. ii. Offre de services aux groupes – accès général Les six sites désignés ont été en mesure d'offrir les services d'offre de tests de porteur pendant toute la durée du Projet-pilote selon des modalités de services variables. Le taux moyen de présence en séance de groupe est de 86 % avec une moyenne de 5 personnes par séance. Au terme du Projet-pilote, le taux moyen d'utilisation des services se situe à 37 %. Ce chiffre indique que le nombre de séance n'est pas associé à un effet entonnoir. Ce résultat permettra, dans le cadre de la réflexion qui s'amorce sur le suivi du Projet-pilote, d'ajuster le nombre de séance offerte par la suite de manière à maximiser l'efficacité de l'offre de services. L'indicateur de suivi du taux moyen d'utilisation des services a été développé afin de déterminer si le taux de participation jugé relativement faible par certains acteurs était en lien avec la disponibilité des séances offertes dans les différents sites de services. On cherchait à savoir si le nombre de séances contribuait à créer un effet entonnoir (goulot d'étranglement). Le calcul du taux moyen d'utilisation des services s'effectue en comparant le nombre de participants par période avec le nombre maximum d'accueil de chaque site par période. Les prélèvements sont effectués sur place suite à la séance d'information pour les personnes souhaitant se prévaloir de l'offre de tests de porteur. Le délai moyen de transmission des échantillons au laboratoire varie d'une demi-journée à deux jours selon le CSSS. Le système de livraison d'échantillons de certains CSSS entraîne un délai de transmission de 48 heures. Selon le coordonnateur régional, cela n'a pas d'impact sur la transmission des résultats qui respecte les délais impartis.

Tableau 1 Synthèse – suivi de l'atteinte des objectifs du Projet-pilote (suite)

Critères d'appréciation	Résultats synthèse
	iii. Capacité des infirmières à assumer les fonctions attribuées Le guide à l'intention des infirmières, développé dans le cadre du Projet-pilote, a tenu lieu de base à la formation et de document de référence par la suite. La première vague de formation offerte sur 7 jours a ensuite été condensée sur 4 jours pour les infirmières qui se sont jointes au projet en cours de route. Divers intervenants ont été sollicités pour prendre part à la 1^{re} vague de formation alors que les suivantes ont été prises en charge par le coordonnateur régional. Une part importante des responsabilités confiées aux infirmières est liée à la transmission des informations aux participants des séances d'information de groupe afin de favoriser leur capacité à faire un choix éclairé. Elles disposent pour cela d'un outil standardisé (présentation PowerPoint) utilisé systématiquement lors des séances d'information. De manière générale, les résultats des tests sont postés à l'intérieur des délais prescrits. La communication des résultats repose essentiellement sur les infirmières attitrées au Projet-pilote. Celles-ci se considèrent en mesure de transmettre les informations nécessaires et de référer les participants vers les documents et ressources appropriés. Selon elles, l'annonce d'un statut de porteur est généralement bien reçue. iv. Counseling individuel au SCG Les usagers du volet prénatal référés au SCG via la réception centralisée sont rencontrés à l'intérieur d'un délai d'une semaine. La liste d'attente pour les couples du volet préconceptionnel était d'environ deux mois au moment de l'évaluation (été 2013). Les informations transmises au SCG concernant les tests offerts dans le cadre du Projet-pilote sont fonction du temps disponible, de la situation des usagers et de leur niveau de connaissance préalable. Les séances sont personnalisées contrairement à celles conçues pour les groupes dont le contenu est standardisé. Par la suite, les usagers qui désirent se prévaloir des tests sont référés au centre de prélèvement. v. Référence et suivi au SCG Le suivi s'adresse aux couples porteurs de la même maladie et aux personnes trouvées porteuses qui désirent rencontrer une conseillère en génétique. Le délai prescrit pour rencontrer les usagers du volet prénatal semble être respecté pour une grande majorité des cas.

Tableau 1 Synthèse – suivi de l'atteinte des objectifs du Projet-pilote (suite)

Critères d'appréciation	Résultats synthèse
	vi. Suivi des indicateurs Les données générées par le Projet-pilote et permettant d'assurer un suivi de gestion et d'assurance qualité proviennent de plusieurs sources. La multiplicité des sources de données relatives au suivi du Projet-pilote fait de la centralisation des données un véritable défi logistique. La collaboration des différents services impliqués est généralement bonne. La situation particulière du SCG nécessiterait quelques ajustements pour permettre un suivi plus précis des activités concernant le Projet-pilote (voir tableau 3 portant sur les aspects pouvant être améliorés). D. Niveau de satisfaction des participants quant aux modalités de l'offre de tests Le sondage téléphonique réalisé auprès d'un échantillon de participants montre un haut niveau de satisfaction quant aux différentes modalités de l'offre de tests (choix des heures proposées, distance à parcourir, déroulement de la rencontre, contenu de la séance d'information, méthode utilisée pour la transmission des résultats). E. Niveau d'intégration de l'offre de services dans les départements de périnatalité Dans l'ensemble des CSSS, les intervenants des six sites de services considèrent que les services associés à l'offre de tests de porteur sont bien intégrés et font partie de l'offre de services au même titre que les autres services offerts. La trajectoire de services est respectée dans l'ensemble des sites depuis deux ans, ce qui présage une bonne viabilité. L'analyse de l'organisation des services nous amène à considérer que les différences observées entre les sites reposent essentiellement sur des aspects logistiques et n'affectent pas le contenu de l'information transmise aux participants ni les étapes de la trajectoire de service, qui constituent l'essentiel de l'offre de services du Projet-pilote. Les différences se rapportent donc davantage à la forme qu'au contenu. F. Impacts de la mise en œuvre du Projet-pilote sur les services existants La mise en œuvre du Projet-pilote et ses impacts sur les services d'amniocentèse, de biopsie du chorion et d'ITG sont très faibles, voire inexistants puisque les services sont à même d'intégrer les demandes à l'intérieur de l'offre régulière. L'impact ressenti au SCG est considéré comme étant davantage lié aux caractéristiques de la clientèle rencontrée qu'au volume de personnes vues en consultation.

Tableau 1 Synthèse – suivi de l'atteinte des objectifs du Projet-pilote (suite)

Critères d'appréciation	Résultats synthèse
	Les centres de dépistage ailleurs au Québec font état d'un impact relatif sur leurs services. Comme celui-ci n'a pas fait l'objet d'un suivi systématique, les impacts relevés sont estimés et donc approximatifs. Les impacts les plus importants semblent s'être fait ressentir au centre de Québec (CHUQ) et de Montréal (CHU Ste-Justine).
<i>Objectif spécifique 1.2 : Informer la population cible de l'accès à l'offre élargie de tests de porteur</i>	
Critères d'appréciation	Résultats synthèse
A. Objectif et impacts des activités de communication réalisées B. Suivi de la population qui se prévaut de l'offre de tests : i. Taux de couverture ii. Taux de participation iii. Profil des participants iv. Résultats des tests de porteur C. Résultats des tests de porteur	A. Objectif et impacts des activités de communication L'objectif du plan de communication est d'informer sans promouvoir. Les deux principaux diffuseurs d'information concernant l'offre de tests de porteur sont l'ASSS-SLSJ et CORAMH. Comme les initiatives de communication se sont déroulées simultanément, il est difficile de déterminer lesquelles ont eu le plus d'impact. Toutefois, il est possible que les activités de CORAMH comprenant des publicités télévisuelles aient atteint un plus grand nombre de personnes. B. Suivi de la population qui se prévaut de l'offre de tests i. Taux de couverture Un volet de l'Enquête de santé du Saguenay–Lac-Saint-Jean réalisée en 2012 par l'ASSS-SLSJ en collaboration avec ECOBES a révélé que près des trois-quarts des personnes interrogées (73 %) connaissaient l'existence du Projet-pilote d'offre de tests de porteur*. Le sexe, l'âge, la scolarité, l'occupation et le revenu du ménage ont une influence sur la connaissance de l'offre de tests de porteur.

* Les résultats présentés ici sont issus d'un volet portant sur la génétique communautaire et, plus spécifiquement, sur la perception de la population à l'égard du Projet-pilote d'offre de tests de porteur, ainsi que sur la connaissance de cette problématique. La population visée par ce volet est composée des résidents du SLSJ âgées de 18 à 44 ans couverts par le Régime d'assurance maladie du Québec (RAMQ) et vivant dans un ménage non institutionnel au Québec (ex. sont exclus : prison, centre jeunesse, centre de réadaptation). 1386 répondants ont répondu aux questions spécifiques à ce volet.

Tableau 1 Synthèse – suivi de l'atteinte des objectifs du Projet-pilote (suite)

Critères d'appréciation	Résultats synthèse
	ii. Taux de participation Divers aspects affectant la définition et le nombre d'individus constituant la population cible (connaissance du statut de porteur avant la mise en œuvre du Projet-pilote, décision de ne pas médicaliser la grossesse, famille complétée, etc.), il est difficile de déterminer le taux de participation réel pour le volet préconceptionnel. Par contre, pour le volet prénatal, si on considère que 1 217 femmes enceintes de moins de 14 semaines ont passé les tests de porteur entre le 29 novembre 2010 et 15 décembre 2012 (résultats non montrés) et que le nombre de naissances projeté pour 2011 et 2012 au SLSJ était respectivement de 2 765 et 2 725[§], on peut estimer qu'environ 22 % des femmes enceintes de la région se seraient prévaluées de l'offre de tests de porteur durant cette période. Comme le taux de participation n'était associé à aucun objectif, la lecture de ces chiffres donne lieu à des interprétations divergentes selon la position des informateurs. Pour les uns, c'est un succès incontestable, alors que, pour les autres, il y aurait lieu de questionner les raisons derrière le choix de ne pas se prévaloir de l'offre de tests. Selon nous, les deux positions ne sont pas forcément incompatibles. iii. Profil des participants Au total, 3 915 personnes se sont prévaluées des tests de porteur dans le cadre du Projet-pilote, soit 1 652 personnes (42 %) pour le volet préconceptionnel, 1 741 personnes (45 %) pour le volet prénatal avec moins de 13 semaines de gestation et 522 (13 %) pour le volet prénatal avec 13 et 14 semaines de gestation. Une proportion supérieure de femmes s'est prévaluée des tests de porteur, et ce, pour les trois volets (voir tableau 6 à l'annexe 12). iv. Résultats des tests de porteur Les taux de porteur varient de 65,5/1 000 à 47,6/ 1 000[£] selon la maladie testée. De manière générale, les taux de porteur identifiés dans le cadre du Projet-pilote sont assez similaires à ce qui était observé au SCG[¥]. 21 couples admissibles au Projet-pilote et porteurs de la même maladie ont été identifiés au cours des deux années de mise en œuvre. Selon un calcul de probabilité, il faut en moyenne effectuer des tests sur 86 couples pour trouver un couple de porteur de la même maladie dans le cadre du Projet-pilote.

[§] Source : Les naissances au Québec en 2011 : situation durable. ISQ. http://www.stat.gouv.qc.ca/publications/demograp/pdf2013/coupdoeil_sociodemo_no25.pdf

[£] Correspond à des taux respectifs de 1/16 à 1/21.

[¥] Données de 2006. Les données à jour n'étaient pas disponibles au moment de l'évaluation.

Tableau 1 Synthèse – suivi de l'atteinte des objectifs du Projet-pilote (suite)

Critères d'appréciation	Résultats synthèse
<i>Objectifs spécifiques 1.3 et 1.4: Favoriser la collaboration des acteurs du milieu de la santé susceptibles d'informer et/ou de référer des participants au Projet-pilote</i>	
A. Suivi concernant le plan de communication B. Source d'information principale des professionnels de la santé ciblés concernant le Projet-pilote C. Connaissance du Projet-pilote parmi les professionnels de la santé ciblés D. Compréhension du rôle attendu par les professionnels de la santé ciblés dans le cadre du Projet-pilote E. Niveau d'appréciation du Projet-pilote chez les professionnels de la santé ciblés	Les professionnels de la santé desquels nous avons pu obtenir l'opinion à mi-parcours du Projet-pilote connaissaient l'existence du projet et y étaient favorables. Les outils de communication et les rencontres d'information ont constitué les stratégies les plus efficaces pour rejoindre les professionnels de la santé. Une proportion importante variant de 57 % à 75 % avait déjà reçu des demandes concernant le Projet-pilote. Parmi les outils de communication à transmettre aux patients concernant l'offre de tests, l'outil format carte postal a semblé être particulièrement approprié au contexte de pratique des professionnels de la santé.
Objectif général 2 Le Projet-pilote permettra à la population cible d'acquérir de nouvelles connaissances en lien avec les maladies ciblées par le Projet-pilote, telles que la notion de statut de porteur, les tests utilisés et les choix qui s'offrent à eux en matière de planification familiale.	
<i>Objectif spécifique 2.1 : Assurer l'accès de la population cible à une information juste, complète, intelligible et non directive concernant le statut de porteur pour l'une ou l'autre des maladies ciblées par le Projet-pilote, les aspects techniques des tests, la signification des résultats, les inconvénients de la participation au Projet-pilote et la gestion des renseignements personnels</i>	
Critères d'appréciation	Résultats synthèse
A. Respect des critères concernant l'information transmise aux participants (séance d'information de groupe et séances individuelles avec les conseillères en génétique)	L'élaboration des outils d'information utilisés dans le cadre du Projet-pilote a été soutenue par de nombreux intervenants spécialisés en communication, en conseil génétique, en santé publique et en éducation populaire qui avaient pour mandat de veiller à l'adéquation des informations scientifiques véhiculées et au respect des enjeux éthiques (participation volontaire, information juste, complète, intelligible et non directive)[‡].

[‡] Les enjeux éthiques associés à la communication des informations dans le cadre du Projet-pilote ont été définis par le Comité d'éthique en santé publique dans son Avis sur le Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires au Saguenay–Lac-Saint-Jean. Juillet 2007.

Tableau 1 Synthèse – suivi de l'atteinte des objectifs du Projet-pilote (suite)

Critères d'appréciation	Résultats synthèse
	De manière générale, les conseillères en génétique et les infirmières chargées de l'animation des séances d'information jugent que le contenu de la présentation PowerPoint est très satisfaisant. Quelques éléments ont été identifiés par les infirmières comme étant répétitifs, mais cela pourrait être le fait d'une maîtrise progressive du contenu de la présentation acquise au fil des séances. Le niveau de satisfaction des répondants au sondage quant au contenu de la séance d'information s'avère très élevé, 85 % d'entre eux le jugeant très satisfaisant.
Finalité du Projet-pilote : <i>Les participants au Projet-pilote connaîtront leur statut de porteur et leur risque d'avoir un enfant atteint de l'une des quatre maladies ciblées. Ils seront en mesure d'utiliser cette information de même que les connaissances acquises de manière à favoriser une prise de décision libre et éclairée en matière de planification familiale.</i>	
Critères d'appréciation	Résultats synthèse
A. Niveau de connaissance des participants concernant le statut de porteur et les maladies ciblées par le Projet-pilote i. Pré (perçue) et post intervention B. Niveau de préparation à la prise de décision quant à la participation à l'offre de tests^ψ. C. Capacité à prendre une décision libre et éclairée i. Impacts sur la planification familiale D. Pour les porteurs, connaissance de la ou des maladies identifiées	A. Niveau de connaissance pré et post intervention (connaissance réelle) Un peu moins de la moitié des répondants au sondage (44 %) considérait leur niveau de connaissance faible avant la séance d'information (de groupe ou individuelle). Seuls 9 % des répondants estimaient posséder un niveau de connaissance élevé. Suite à la séance d'information de groupe, la proportion de répondants en mesure de répondre adéquatement aux questions relatives à l'effet fondateur, à l'identification des maladies ciblées, au statut de porteur et à la transmission des maladies récessives était de 83 % et plus. Seule la question concernant les caractéristiques des maladies ciblées a représenté un défi, les scores variant de 22 % à 69 % pour trois des quatre sous-questions. Toutefois, si un couple est trouvé porteur de la même maladie, ces informations lui seront retransmises par une conseillère en génétique. Le niveau de connaissance diffère significativement selon le degré de scolarité.

^ψ Dans le cadre de l'évaluation du Projet-pilote, on postule qu'un bon niveau de connaissance couplé à un bon niveau de préparation à la décision et à un faible niveau d'anxiété face aux tests favorisera une prise de décision éclairée quant à la décision de se prévaloir de l'offre de tests de porteur.

Tableau 1 Synthèse – suivi de l'atteinte des objectifs du Projet-pilote (suite)

Critères d'appréciation	Résultats synthèse
E. Effets des tests de porteur i. Niveau d'anxiété dans l'attente des résultats ii. Réactions à l'annonce d'un résultat positif F. Si c'était à refaire?	B. Niveau de préparation à la prise de décision (connaissance perçue) L'évaluation du niveau de préparation à la décision s'est inspirée du cadre théorique du confort décisionnel[©]. Selon l'échelle développée pour les besoins du Projet-pilote, une forte majorité de répondants présente un bon niveau de préparation à la prise de décision. En effet, 85,4 % des répondants se sentent suffisamment informés en ce qui concerne les maladies héréditaires visées par le projet, leurs conséquences et leurs implications lors de la réalisation d'un test de porteur. C. Capacité à prendre une décision libre et éclairée et impact de cette connaissance sur la planification familiale Le croisement des niveaux de connaissance réelle et perçue ont permis d'établir différents niveaux d'aptitude quant à la capacité à prendre une décision éclairée^Σ. Selon cette échelle, 45 % des répondants présentent une aptitude élevée à la prise de décision éclairée, 41 % possèdent une aptitude moyenne et 14 % une aptitude plus faible. Au moment de la participation à l'offre de tests, 60 % des répondants étaient en situation prénatale. La très grande majorité de ceux-ci (93 %), considère que la connaissance du statut de porteur a eu très peu ou pas du tout d'impact sur la grossesse en cours. La connaissance du statut de porteur a eu un impact faible ou nul sur le désir d'avoir des (d'autres) enfants pour 85 % des répondants du volet préconceptionnel. La moitié des répondants trouvés porteurs se situent parmi les plus aptes à prendre une décision éclairée, c'est-à-dire qu'ils présentent un niveau de connaissance élevé et un niveau de préparation très élevé. Par ailleurs, 39 % sont considérés moyennement aptes et 11 % se retrouvent parmi les moins aptes.

[©] La théorie du confort décisionnel ou « decisional conflict » en anglais a fait l'objet de plusieurs publications. Nous nous sommes particulièrement inspirés des travaux réalisés par le Ottawa Hospital Research Institute (OHRI) qui a développé des outils d'aide à la décision pour plusieurs contextes cliniques. Voir le site : <http://decisionaid.ohri.ca/francais/index.html> pour plus d'informations.

^Σ Voir le détail de la méthode de calcul développée à l'annexe 10.

Tableau 1 Synthèse – suivi de l'atteinte des objectifs du Projet-pilote (suite)

Critères d'appréciation	Résultats synthèse
	D. Connaissance de la ou des maladies identifiées Au cours du Projet-pilote, un total de 846 porteurs admissibles a été identifié. La rétention de l'information concernant la maladie identifiée varie significativement selon le sexe, 20 % des hommes n'étant pas en mesure de nommer la ou les maladies dont ils étaient porteurs contre moins de 5 % des femmes. La scolarité et l'âge semblent aussi avoir une influence sur le niveau de connaissance. E. Niveau d'anxiété dans l'attente des résultats Le sondage montre que 22 % des répondants ont vécu un niveau de stress peu élevé ou nul dans l'attente des résultats. Dans ce cas aussi, le niveau de stress chez les femmes s'est révélé significativement plus élevé; 27 % des femmes ayant ressenti un niveau de stress assez ou très élevé contre 14 % des hommes. Le sondage nous permet aussi d'observer que le niveau de stress est plus élevé chez les répondants du volet préconceptionnel. F. Si c'était à refaire? La quasi-totalité des répondants (99 %) estime qu'elle se prévaudrait à nouveau des tests de porteur advenant que la décision de se prévaloir de l'offre de tests de porteur doive être reprise, et ce, malgré qu'un certain nombre de répondants ait dû négocier avec les implications associées à un statut de porteur (ex. couples porteurs de la même maladie).

Section synthèse : les activités du Projet-pilote permettent-elles d'atteindre les objectifs fixés et la finalité poursuivie? Rappel des hypothèses de départ

Comme nous l'avons mentionné en début de chapitre, le choix et la configuration des éléments qui composent l'organisation de services dans le cadre du Projet-pilote constituent en quelque sorte des hypothèses. Selon cette perspective, les responsables du Projet-pilote ont postulé au départ que l'accès au statut de porteur, via des modalités d'intervention standardisées s'appuyant sur une offre de services décentralisée, supposait un élargissement de la pratique du conseil génétique aux infirmières, jumelé à un volet éducatif favorisant l'acquisition de connaissances soutenant la prise de décision éclairée chez la population cible et à un plan de communication permettant à la population d'être informée de la disponibilité des tests.

L'évaluation de l'organisation des services dans les différents sites, de la capacité des participants à prendre une décision éclairée et de l'acceptabilité du projet chez les professionnels de la santé ont montré que les modalités d'intervention relatives aux hypothèses de départ se sont avérées satisfaisantes pour une part importante de la population qui s'est prévaluée de l'offre de tests de porteur. Pour ces personnes, les modalités mises en place semblaient satisfaisantes. Toutefois, l'absence de cible concernant les taux de participation de la population en âge de profiter du service ne permet pas de conclure au caractère optimal de l'approche. Dans un contexte de pérennisation, cette question des taux de participation d'une population cible devrait être abordée.

5.2 FORCES DU PROJET-PILOTE ET ASPECTS À AMÉLIORER DANS L'OPTIQUE D'UNE PÉRENNISATION DE L'OFFRE DE TESTS OU DANS UNE PERSPECTIVE D'EXPORTATION

Par le biais d'entrevues avec les principaux responsables et intervenants du Projet-pilote et d'un exercice de réflexion regroupant des experts de divers domaines en lien avec l'offre de services et les enjeux soulevés, nous avons identifié les forces du Projet-pilote ainsi que les aspects pour lesquels des suggestions d'amélioration ont été émises. Les différents éléments identifiés ont été regroupés par thèmes. Les aspects identifiés comme des forces sont accompagnés d'éléments explicatifs, de suggestions pour l'optimisation de l'offre de services, ainsi que de propositions de suites à donner. En ce qui concerne les aspects à améliorer, ils sont accompagnés d'effets observés et de pistes de solution ou d'enseignements à tirer de l'expérience. Comme pour la section portant sur le niveau d'atteinte des objectifs, les résultats sont d'abord présentés sous forme de tableaux synthèses (tableaux 2 et 3) permettant d'avoir une vue d'ensemble rapide. Une analyse plus détaillée est disponible à l'annexe 13.

Tableau 2 Forces du Projet-pilote identifiées par les informateurs

Thème	Éléments identifiés comme des forces du Projet-pilote	Effets observés/Éléments explicatifs/Facilitant pour la bonne marche du Projet-pilote	Suggestions des informateurs pour l'optimisation de l'offre de services dans une perspective d'exportation et/ou d'utilisation rationnelle des ressources	Propositions de suites à donner
Caractéristiques du projet – mode de fonctionnement	Accessibilité Financière (Gratuité) Géographique (6 sites couvrant l'ensemble du territoire) Flexibilité	- Facilite la participation - Le nombre de sites et, par le fait même, le nombre de séances d'information, permet un accès rapide aux tests et aux résultats. L'horaire des séances offrant la possibilité d'assister à une séance de jour ou de soir permet d'accommoder les travailleurs.	- L'ensemble des informateurs considèrent que le service doit demeurer accessible sur l'ensemble du territoire. - Une majorité d'informateurs est d'avis que l'accès à l'offre de tests doit être conservé dans les six sites actuels. - Quelques-uns entendent la possibilité de diminuer le nombre de sites tout en conservant des sites au Saguenay et au Lac-Saint-Jean. - Par ailleurs, des informateurs proposent d'élargir l'admissibilité aux tests pour les régions de Chibougamau /Chapais et de la Haute-Côte-Nord qui font partie de la zone desservie par le CSSS de Chicoutimi. Les usagers de ces régions n'ayant aucune histoire familiale de maladie héréditaire ou histoire familiale de l'une des maladies ciblées par l'offre de tests de porteur et répondant aux autres critères d'admissibilité pourraient avoir accès aux tests. Au cours du Projet-pilote, un total de 80 personnes dans cette situation s'est prévalu des tests via le SCG.	Notion d'accessibilité à conserver Étudier l'impact des suggestions : 1) visant à réduire le nombre de sites de services 2) visant à élargir l'accessibilité à la population des régions adjacentes desservies par le CSSS de Chicoutimi

Tableau 2 Forces du Projet-pilote identifiées par les informateurs (suite)

Thème	Éléments identifiés comme des forces du Projet-pilote	Effets observés/Éléments explicatifs/Facilitant pour la bonne marche du Projet-pilote	Suggestions des informateurs pour l'optimisation de l'offre de services dans une perspective d'exportation et/ou d'utilisation rationnelle des ressources	Propositions de suites à donner
	Guichet unique	- L'accès direct à l'offre de tests et l'orientation vers les services requis par l'usager (CSSS ou SCG) facilitent les démarches qui seraient normalement requises. - L'algorithme permettant de diriger les usagers vers les services appropriés est jugé satisfaisant. Il représente une réalisation majeure du Projet-pilote. Il ne peut cependant pas pallier à une erreur humaine toujours possible ou à une méconnaissance des usagers eux-mêmes envers leur histoire familiale ou celle de leur conjoint.	- Un groupe d'informateurs estime que les tâches attribuées au poste de réceptionniste dans le cadre du Projet-pilote ne requièrent pas une ressource à temps plein. - Il suggère de réévaluer la nécessité d'affecter une ressource à temps plein pour assurer le service de réception centralisée et de considérer d'autres options (ex. transférer la gestion centralisée des appels à une réceptionniste déjà en poste dans un CLSC). - Tout en reconnaissant le bien-fondé d'une gestion centralisée des appels, certains informateurs proposent parallèlement d'évaluer la possibilité d'ajouter des points d'entrée tels que la possibilité pour les médecins de prescrire les tests de porteur. Pour favoriser une prise de décision éclairée, cette option pourrait être combinée à un site internet éducationnel qui inclurait les éléments d'information présentés dans le cadre des séances d'information. Ces composantes s'ajouteraient à l'offre de services existante.	Évaluer les impacts et la faisabilité de ces suggestions Un site internet éducationnel pour la population juive ashkénaze de la région de Montréal est présentement en développement. En prendre connaissance et évaluer la pertinence de s'en inspirer (évaluer la fonctionnalité et l'applicabilité aux modalités de l'offre de tests au SLSJ)

Tableau 2 Forces du Projet-pilote identifiées par les informateurs (suite)

Thème	Éléments identifiés comme des forces du Projet-pilote	Effets observés/Éléments explicatifs/Facilitant pour la bonne marche du Projet-pilote	Suggestions des informateurs pour l'optimisation de l'offre de services dans une perspective d'exportation et/ou d'utilisation rationnelle des ressources	Propositions de suites à donner
	Participation volontaire (libre choix) Éducation du public : Séances d'information préalables aux tests Contenu de la présentation Lecture du formulaire de consentement	- Favorise une prise de décision libre quant au choix de se prévaloir de l'offre de tests. - Formule qui diffère du counseling en génétique, mais qui permet de transmettre l'information favorisant une prise de décision éclairée. - L'intégralité du contenu de la séance d'information a été conservée à quelques détails près. - Le contenu informatif est approuvé par le SCG comme permettant de respecter les critères fixés par le Projet-pilote, soit : assurer l'accès à une information juste, complète, intelligible et non-directive. - La collaboration de spécialistes en génétique et en vulgarisation scientifique y a vraisemblablement contribué. - Les séances d'information et la présentation du formulaire de consentement favorisent un consentement éclairé et la capacité à prendre une décision informée en matière de planification familiale (voir résultats sondage post Projet-pilote).	- Un questionnaire a été soulevé concernant l'exportation d'une séance d'information de 45 minutes telle que proposé dans le cadre du Projet-pilote. - L'exportation posera le défi de l'uniformisation des pratiques.	À conserver Conserver dans le cadre de l'offre de tests de porteur au SLSJ. Soutenir le maintien de standards de qualité et la mise à jour de l'information transmise aux participants en instaurant des pratiques de collaboration interdisciplinaire entre les infirmières et le conseil génétique. Dans une perspective d'exportation, évaluer la faisabilité (ex. selon le nombre attendu d'utilisateurs) et la recevabilité de la formule adoptée au SLSJ.

Tableau 2 Forces du Projet-pilote identifiées par les informateurs (suite)

Thème	Éléments identifiés comme des forces du Projet-pilote	Effets observés/Éléments explicatifs/Facilitant pour la bonne marche du Projet-pilote	Suggestions des informateurs pour l'optimisation de l'offre de services dans une perspective d'exportation et/ou d'utilisation rationnelle des ressources	Propositions de suites à donner
	Laboratoire d'analyse dans la région	- Proximité avec les conseillères en génétique - Accès rapide aux résultats - Limite l'inquiétude pouvant être associée à l'attente des résultats		Considérer l'opportunité de procéder à une évaluation couvrant les différents aspects des services de laboratoire.
Ressources humaines	Sélection et formation des intervenants	- La formation offerte aux infirmières apparaît comme une force dans le cadre de l'évaluation. Le guide à l'intention des infirmières est jugé complet et utile par les infirmières. Il constitue un outil de référence apprécié. - Le Projet-pilote dispose d'un personnel infirmier qualifié. Le suivi des indicateurs permet d'établir que celui-ci fait preuve de rigueur et de professionnalisme. - Plusieurs infirmières estiment que leur expérience en périnatalité est un atout. - Leur discours témoigne d'une bonne connaissance des ressources, d'une volonté d'accommoder les usagers (d'où la flexibilité des horaires de séances d'information de	- L'utilisation du questionnaire d'évaluation lors des formations des nouvelles infirmières permettrait de favoriser un suivi uniforme des activités de formation. - Les conseillères en génétique et les représentants de CORAMH souhaiteraient être sollicités dans le cadre des prochaines formations.	Considérer la mise en place des suggestions émises. Conserver les critères de sélection et de formation en place.

Tableau 2 Forces du Projet-pilote identifiées par les informateurs (suite)

Thème	Éléments identifiés comme des forces du Projet-pilote	Effets observés/Éléments explicatifs/Facilitant pour la bonne marche du Projet-pilote	Suggestions des informateurs pour l'optimisation de l'offre de services dans une perspective d'exportation et/ou d'utilisation rationnelle des ressources	Propositions de suites à donner
		groupe), en plus d'une aptitude marquée au travail d'équipe. - Les infirmières attirées au Projet-pilote se sont appropriées les différentes composantes de l'offre de tests et montrent un haut niveau de responsabilisation (sentiment d'être responsables du bon fonctionnement du Projet-pilote). - Enfin, plusieurs font part d'un intérêt marqué envers le domaine de la génétique.		
	Comité intervention clinique et comité des responsables locaux	- Les comités permettant aux intervenants d'échanger semblent répondre à un besoin plus présent au moment du démarrage et du rodage du projet, périodes au cours desquelles les questionnements sont plus nombreux et où on souhaite davantage pouvoir échanger ou se référer à l'expérience de collègues. À plus long terme, les équipes intègrent le fonctionnement, adaptent certaines composantes aux spécificités de leur milieu et sont plus autonomes.	- Conserver la structure des comités, mais réduire la fréquence des rencontres. - Favoriser les rencontres en personne lorsque les sujets abordés nécessitent une réflexion partagée (limite des visioconférences).	Prévoir la formation de ces comités dans la planification de projets similaires. Impliquer les participants dans la détermination de la fréquence des rencontres afin de favoriser une adéquation aux besoins.

Tableau 2 Forces du Projet-pilote identifiées par les informateurs (suite)

Thème	Éléments identifiés comme des forces du Projet-pilote	Effets observés/Éléments explicatifs/Facilitant pour la bonne marche du Projet-pilote	Suggestions des informateurs pour l'optimisation de l'offre de services dans une perspective d'exportation et/ou d'utilisation rationnelle des ressources	Propositions de suites à donner
	Présence d'un coordonnateur régional	- La disponibilité et le support apportés aux différents intervenants sont très appréciés. - La proximité avec les sites de services accroît la capacité à intervenir et facilite les liens avec les intervenants. - Le coordonnateur permet de faire le relais entre le MSSS et les intervenants sur le terrain.		À conserver
Gestion du Projet-pilote	Collaboration entre les coordonnateurs (au MSSS et à l'ASSS)	- Mode de communication satisfaisant - Transparence, écoute - Apprentissage nécessaire au départ pour déterminer le champ d'action et les responsabilités respectives		À conserver
	Entente entre les trois paliers de gestion (CSSS, Agence de la santé et des services sociaux (ASSS), MSSS)	- Rôle de l'ASSS comme relais terrain (source d'information pour les intervenants du Projet-pilote) - Rôles respectifs se clarifient avec le temps et l'expérience		À conserver
	Comité MSSS-ASSS	- La structure favorise la collaboration entre les principaux acteurs décisionnels concernant le suivi de la mise en œuvre, l'évaluation et l'encadrement administratif du Projet-pilote.	Le fonctionnement optimal de ce comité nécessite que : les responsabilités respectives des participants soient définies dès le départ, que les attentes des participants et leur compréhension des	À conserver en adoptant les suggestions pour un fonctionnement optimal

Tableau 2 Forces du Projet-pilote identifiées par les informateurs (suite)

Thème	Éléments identifiés comme des forces du Projet-pilote	Effets observés/Éléments explicatifs/Facilitant pour la bonne marche du Projet-pilote	Suggestions des informateurs pour l'optimisation de l'offre de services dans une perspective d'exportation et/ou d'utilisation rationnelle des ressources	Propositions de suites à donner
			enjeux soient définies à chacune des étapes (questions, livrables, niveau d'engagement et d'imputabilité) et qu'un suivi rigoureux de ces aspects soit effectué.	
	Transition avec le nouveau coordonnateur à l'ASSS	- Disponibilité du coordonnateur sortant pour la passation des dossiers et par la suite comme personne référence. - Participation de la nouvelle coordonnatrice à une tâche touchant l'ensemble des aspects du Projet-pilote. Lui a permis de s'approprier le projet, d'en comprendre les rouages		À conserver à titre de bonnes pratiques de gestion
Organisation des services	Latitude dans l'organisation du travail et des services	- Chaque site dispose d'une certaine latitude pour établir une organisation de services qui est adaptée à sa réalité et ses ressources. Par exemple, la majorité des infirmières dispose d'un horaire flexible leur permettant de répartir les heures allouées au Projet-pilote en fonction des besoins et de limiter les impacts sur les autres services. - Cette latitude fait en sorte qu'on observe une certaine variation dans l'organisation logistique et matérielle du Projet-pilote d'un	- Favoriser une certaine équité entre les sites en conservant la possibilité d'offrir des séances d'information individuelles et des séances d'information de groupe en soirée, au besoin, dans l'ensemble des sites. - L'offre doit permettre d'assurer qu'il n'y a pas de retard de diagnostic pour les participants du volet prénatal. Cette logistique est gérée par la réceptionniste dans une perspective de rationalisation des coûts.	À conserver

Tableau 2 Forces du Projet-pilote identifiées par les informateurs (suite)

Thème	Éléments identifiés comme des forces du Projet-pilote	Effets observés/Éléments explicatifs/Facilitant pour la bonne marche du Projet-pilote	Suggestions des informateurs pour l'optimisation de l'offre de services dans une perspective d'exportation et/ou d'utilisation rationnelle des ressources	Propositions de suites à donner
		CSSS à un autre, mais la prestation de services semble s'effectuer de manière uniforme. - Ce fonctionnement semble favoriser l'appropriation locale et, ultimement, la viabilité de l'offre de services. - Les infirmières apprécient l'autonomie dont elles disposent dans la gestion de leurs tâches. Cela semble favoriser l'engagement envers le projet et la stabilité du personnel. - La flexibilité de l'offre facilite l'accessibilité aux services pour une portion de la population admissible qui ne peut se présenter durant les heures ouvrables.		
	Intégration de l'offre de tests de porteur aux autres services de périnatalité	- Les infirmières ont acquis une bonne compréhension du rôle et des tâches qui leur sont alloués dans le cadre de l'offre de tests. - Les tâches relatives à l'offre de tests de porteur sont considérées bien intégrées aux tâches régulières des infirmières en périnatalité.	- Certains informateurs parmi les associations suggèrent que l'offre de tests soit intégrée aux services usuels de suivi médical lors des suivis de grossesse ou auprès des patients qui manifestent le désir d'avoir un enfant.	À conserver jusqu'à ce qu'une décision concernant les suites à donner au Projet-pilote soit prise. Des réflexions concernant les suites possibles pour le Projet-pilote se trouvent à la section 5.3.

Tableau 2 Forces du Projet-pilote identifiées par les informateurs (suite)

Thème	Éléments identifiés comme des forces du Projet-pilote	Effets observés/Éléments explicatifs/Facilitant pour la bonne marche du Projet-pilote	Suggestions des informateurs pour l'optimisation de l'offre de services dans une perspective d'exportation et/ou d'utilisation rationnelle des ressources	Propositions de suites à donner
	Présence d'un support clérical dans certains CSSS	- Les CSSS de taille plus importante ont la possibilité d'offrir ce support aux infirmières du Projet-pilote, ce qui s'avère plus difficile pour les CSSS de petite taille. - Là où il est disponible, le support offre la possibilité aux infirmières de se consacrer aux tâches spécifiques au nursing.	- Évaluer si cela constitue une utilisation des ressources plus optimale. - Afin d'éviter l'iniquité entre les CSSS, évaluer la possibilité d'octroyer un budget aux CSSS de petite taille pour que les infirmières puissent bénéficier d'un support clérical. - Évaluer la possibilité pour les CSSS de petite taille de partager cette ressource.	Procéder à une évaluation de pertinence et de faisabilité des suggestions émises.
	Système d'information jugé fiable et satisfaisant	- Depuis sa mise à niveau, le système d'information permet de réaliser les tâches pour lesquelles il a été conçu (ex. jumeler les informations et générer les lettres de résultats).		À conserver et évaluer les opportunités d'en optimiser l'usage dans le cadre d'autres services et projets.
Expertise locale	Présence du Service de conseil génétique (SCG)	- La présence locale de conseillères en génétique permet une prise en charge rapide lorsque cela s'avère nécessaire (ex. couples de porteur, enfant atteint).	- Assurer qu'une ressource (répondant) en génétique soit dégagée pour les besoins de l'offre de tests de porteur (scénario prévu originalement mais rendu impossible par le fonctionnement en effectif réduit du SCG pendant une période prolongée). - Maintenir les services de prise en charge pour tous les couples de porteur. Ces services permettent notamment la prise en charge de l'enfant dès la naissance et le déploiement du protocole de suivi.	À conserver et évaluer les besoins de consolidation des services.

Tableau 2 Forces du Projet-pilote identifiées par les informateurs (suite)

Thème	Éléments identifiés comme des forces du Projet-pilote	Effets observés/Éléments explicatifs/Facilitant pour la bonne marche du Projet-pilote	Suggestions des informateurs pour l'optimisation de l'offre de services dans une perspective d'exportation et/ou d'utilisation rationnelle des ressources	Propositions de suites à donner
	Actions de CORAMH en matière de sensibilisation, d'information et d'éducation	- Depuis plus de 30 ans, cet organisme régional développe et propose des activités de sensibilisation aux maladies héréditaires présentes dans la région. - L'organisme a contribué à la mise en place d'un contexte favorable à un projet d'offre de tests de porteur dans la région.		Évaluer l'opportunité d'approfondir les liens de collaboration
	Présence d'une structure de prise en charge pour les personnes atteintes	- La région compte sur la présence de cliniques spécialisées telles que la clinique des maladies neuromusculaires, la clinique des maladies métaboliques et la clinique de la tyrosinémie.		Évaluer l'opportunité de contribuer à la consolidation des services
Partenaires et agents de changement	Adhésion des partenaires et des agents de changement au Projet-pilote	- Étant en quelque sorte, les instigateurs du Projet-pilote, les partenaires (associations régionales) démontrent un fort sentiment d'appartenance au projet. - Les agents de changement rejoints dans le cadre de l'évaluation montrent aussi un haut niveau d'adhésion. - Conviction qu'il s'agit d'un besoin pour la population du SLSJ et souhait que l'offre de services se perpétue.		À conserver et consolider.

Tableau 3 Aspects pouvant être améliorés identifiés par les informateurs

Thèmes	Aspects pouvant être améliorés	Effets observés	Pistes de solution / Enseignements
Gestion du Projet-pilote	Développement et planification du Projet-pilote	- Le fort sentiment d'appropriation des acteurs locaux envers l'offre de services suscite de fortes attentes. - La volonté d'autonomie dans l'action génère une certaine ambivalence/résistance envers l'implication d'acteurs dits extérieurs.	Préciser les rôles et responsabilités des différents acteurs. Revoir la structure de gouverne et les responsabilités attribuées aux différents niveaux pour tenir compte de l'évolution du projet et favoriser sa pérennisation.
	Mise en place du Projet-pilote et évolution de la structure de gestion	- L'arrivée d'un bailleur de fonds a modifié le rôle et l'influence des acteurs ayant initié le projet. - Le départ de personnes clés dans l'organisation et la volonté de livrer les services à l'intérieur de délais relativement courts a découlé sur l'adoption d'une structure de gestion allégée limitant la capacité d'intervention des partenaires.	Optimiser l'utilisation des connaissances et l'expertise des acteurs régionaux en instaurant une pratique de consultation auprès des principaux intervenants et partenaires sur les aspects relatifs à l'avenir de l'offre de tests de porteur.
	Suivi de la mise en œuvre	- Le comité de suivi n'a répondu que partiellement aux attentes des dirigeants et participants. - Les rencontres du comité de suivi permettent de répondre à certains questionnements, mais il apparaît difficile aux partenaires d'obtenir de l'information dans l'intervalle. Perception de devoir justifier les demandes d'information.	La formalisation du projet des porteurs entraîne une redéfinition de la contribution des groupes communautaires et autres intervenants. Leur contribution initiale mérite d'être reconnue et leur participation future devrait être rendue explicite.

Tableau 3 Aspects pouvant être améliorés identifiés par les informateurs (suite)

Thèmes	Aspects pouvant être améliorés	Effets observés	Pistes de solution / Enseignements
		- Intervenants (conseillères en génétique, infirmières) et partenaires (associations régionales) expriment leur volonté de participer plus activement à la réflexion et aux décisions entourant les différents aspects de l'offre de services (ex. stratégie de communication, orientations, structure à privilégier pour la suite, etc.). Ils estiment que cela permettrait notamment de mettre à profit et de favoriser la prise en compte de leur expertise, de leur connaissance du terrain et de leur capacité. - Le terme « partenaires » attribué notamment aux associations régionales semble être associé à des conceptions différentes.	Dans une perspective de pérennisation de l'offre de tests de porteur dans la région, identifier (préciser) les attentes en termes de pouvoir et de capacité décisionnels et étudier la possibilité de déléguer davantage de pouvoir aux organisations régionales (ex. coordonnatrice de l'offre de tests à l'ASSS-SLSJ, comité formé d'intervenants, de partenaires et de professionnels de la santé qui aurait un certain droit de regard sur les orientations). But : Élaborer une structure décisionnelle qui permette la prise de décision en collaboration et qui, à cet égard, favorise l'adhésion. Identifier les besoins des participants en termes d'information et de fréquence de rencontres du comité de suivi (ou de la structure qui le remplacera). Définir plus précisément (convenir) de ce qu'englobe la notion de « partenaire ». Envisager la possibilité que les partenaires soient présents lors des annonces associées à l'offre de tests de porteur dans la région du SLSJ.
	Suivi des indicateurs	- La multiplicité des sources de données relatives au suivi du Projet-pilote fait de la centralisation des données un véritable défi logistique.	Entamer une réflexion quant à une approche alternative qui permettrait de simplifier la procédure en permettant, par exemple, de documenter les

Tableau 3 Aspects pouvant être améliorés identifiés par les informateurs (suite)

Thèmes	Aspects pouvant être améliorés	Effets observés	Pistes de solution / Enseignements
		- La source de données et/ou la méthode de calcul de certains indicateurs diffère entre l'ASSS et le SCG. Il arrive que les deux organisations n'arrivent pas aux mêmes résultats concernant un même indicateur. - Confusion quant aux informations disponibles dans la base de données du Projet-pilote menant à l'arrêt de la transmission des informations relatives au suivi des activités du SCG dans le cadre du Projet-pilote. - On note l'absence d'indicateurs de suivi de l'assurance qualité des services offerts par le SCG dans le cadre du Projet-pilote (ex. suivi des délais), ce qui affecte la précision de l'évaluation.	mêmes aspects à partir d'un nombre moindre de sources de données. Vu le nombre importants d'indicateurs suivi dans le cadre du Projet-pilote, il est suggéré de procéder à une évaluation systématique de la pertinence de chacun d'eux en fonction des objectifs poursuivis et des informations nécessaires à leur documentation. Les méthodes de saisie et de calculs utilisées par l'ASSS et le SCG auraient avantage à être partagées et à ce qu'il y ait entente sur une procédure commune à utiliser en ce qui concerne le suivi des activités en lien avec le Projet-pilote. Dans une perspective d'exportation, favoriser le développement d'un guide des indicateurs (objectif de chaque indicateur et méthode de calcul), simultanément à l'identification des indicateurs de suivi (phase pré-démarrage). Mettre à profit le guide des indicateurs développé dans le cadre du Projet-pilote. Dans la mesure où la mise en œuvre a eu des impacts sur des centres de dépistage génétique en dehors de la région du SLSJ, amorcer une réflexion quant à l'opportunité de documenter ces impacts.

Tableau 3 Aspects pouvant être améliorés identifiés par les informateurs (suite)

Thèmes	Aspects pouvant être améliorés	Effets observés	Pistes de solution / Enseignements
Organisation des services	Répartition des responsabilités	- L'attribution de nouveaux rôles et l'acquisition de nouvelles compétences se sont accompagnés d'une volonté d'indépendance sur le plan de la réalisation des actes professionnels. - Ces nouveaux rôles viennent avec de nouvelles responsabilités, auparavant assumées par d'autres types de professionnels (ex. délégation de la transmission de connaissance en génétique aux infirmières. Responsabilité auparavant assumée uniquement par les conseillères en génétique). - Les lignes d'imputabilité sur le plan de la pratique renvoient aux responsables de la même profession (ex. infirmières se tournent davantage vers les coordonnatrices de périnatalité que vers les conseillères en génétique). - La première vague de formation pratique des infirmières a impliqué les conseillères alors que les formations subséquentes ont été entièrement prises en charge par le coordonnateur régional. Cette pratique a contribué à fragiliser le lien entre les infirmières et les conseillères. - Cela génère une certaine insécurité et des questionnements du côté du	Dans une perspective d'exportation, ou de pérennisation favoriser la disponibilité et la diffusion d'une définition claire des rôles et des responsabilités. Encourager la collaboration entre les infirmières et les conseillères en génétique en favorisant les échanges sur les besoins et les attentes respectives. Explorer la pertinence et la faisabilité d'instaurer une pratique de collaboration interdisciplinaire plus régulière entre les infirmières et les conseillères en génétique.

Tableau 3 Aspects pouvant être améliorés identifiés par les informateurs (suite)

Thèmes	Aspects pouvant être améliorés	Effets observés	Pistes de solution / Enseignements
		SCG qui souhaiterait bénéficier d'une structure de communication plus formelle avec les infirmières afin de pouvoir procéder à des mises à jour de connaissances et des ajustements de façon périodique.	
	Le défi de combiner pratique clinique et santé publique	- Le modèle de services adopté dans le cadre du Projet-pilote intègre les modes de fonctionnement propres à la perspective de santé publique et à la pratique clinique en offrant deux possibilités de cheminement selon les besoins et les caractéristiques des usagers. - La cohérence de ce type de services et, par le fait même, son évaluabilité, sont favorisées par l'adoption d'une finalité et d'objectifs partagés. - La compréhension limitée des intentions et des obligations du MSSS et de l'ASSS en termes d'atteinte d'objectifs et de suivi des activités a contribué à affecter l'adhésion du SCG aux activités d'évaluation qui semblent, sous certains aspects, avoir été perçues comme une ingérence dans sa pratique. - La participation limitée du SCG à l'évaluation restreint quelque peu les enseignements qu'il est possible de tirer de l'expérience (ex. impact des	Dans une perspective d'exportation ou d'adoption d'une forme permanente de monitoring de l'offre de services : - Diffuser le modèle logique associé à l'offre de service de manière de manière plus large et prévoir des lieux d'échange pour favoriser sa compréhension. - Revoir la logistique d'administration du questionnaire d'évaluation pour les usagers du SCG (ou de l'outil qui sera utilisé) ou adopter un outil d'évaluation mieux adapté à ce service.

Tableau 3 Aspects pouvant être améliorés identifiés par les informateurs (suite)

Thèmes	Aspects pouvant être améliorés	Effets observés	Pistes de solution / Enseignements
		modèles distincts de transmission de l'information sur la capacité à prendre une décision éclairée).	
	Système d'information pour la communication des résultats aux participants s'étant prévalu des tests via le SCG	- Le système d'information n'est pas adapté à la pratique du SCG dont les usagers sont testés pour d'autres maladies que celles ciblées par le Projet-pilote. - Les conseillères doivent préparer les lettres pour chacun des usagers du SCG.	Évaluer la possibilité d'adapter le système d'information afin qu'il soit en mesure de générer les lettres de résultats des usagers du SCG.
	Atteinte de la capacité maximale pour les services de périnatalité dans certains CSSS	- Les tâches du Projet-pilote s'ajoutent aux tâches régulières des infirmières. - Pression ressentie dans les petits CSSS.	Demeurer attentif aux besoins des CSSS de petites tailles et, au besoin, convenir avec eux de solutions adaptées.
	Gestion des cas d'histoire familiale de fibrose kystique dans les séances d'information de groupe (limite de l'algorithme de la réception centralisée)	- Ajout d'une démarche pour les usagers ou couples qui doivent se rendre au SCG après être passés par les étapes du Projet-pilote (séance d'information et prélèvement). - Risque que des personnes ou couples porteurs ne soient pas dépistés et que le suivi de grossesse ne soit pas adapté à cette situation.	L'algorithme est satisfaisant, mais il ne peut pas pallier à une erreur d'inattention ou à une méconnaissance de l'histoire familiale de la part de l'utilisateur lui-même. L'avenue à favoriser pour limiter les cas de ce genre est de faire preuve de vigilance lors de la prise de rendez-vous (réceptionniste) et des séances d'information (infirmières). L'adoption d'une procédure de gestion de cas uniformisée pourrait aussi être envisagée.
	Temps d'attente pour passer les tests suite à la séance d'information de groupe	- Lorsqu'il y a plus de 8 participants à une séance d'information de groupe, le temps d'attente pour rencontrer l'infirmière et procéder au	Privilégier un nombre maximal de 8 participants par séance d'information de groupe lorsque cela s'avère

Tableau 3 Aspects pouvant être améliorés identifiés par les informateurs (suite)

Thèmes	Aspects pouvant être améliorés	Effets observés	Pistes de solution / Enseignements
		prélèvement est considéré comme assez élevé (plus d'une heure).	possible.
	Effectif réduit au SCG	- Des impacts se sont notamment fait ressentir sur la capacité du SCG à documenter ses activités et à transmettre des données à l'ASSS-SLSJ pour le suivi périodique du Projet-pilote.	Entamer une réflexion sur les modalités qui pourraient permettre de documenter certains aspects de la pratique du SCG propres au modèle d'offre de services testé dans le cadre du Projet-pilote, de manière à favoriser la comparabilité avec les données relatives au fonctionnement des autres sites de service. Les modalités envisagées doivent respecter les ressources limitées dont dispose le SCG. Évaluer l'opportunité de participer à la consolidation du SCG.
	Absence de d'une ressource formée pour remplacer la réceptionniste en cas d'absence	- Une seule personne a reçu la formation complète associée au poste de réceptionniste dans le cadre du Projet-pilote. - Des impacts pourraient être ressentis dans le cas d'une absence prolongée de la réceptionniste en poste.	Évaluer l'opportunité d'offrir la formation à une deuxième personne de façon à favoriser la consolidation du service. Élaborer un cahier de charge pour les remplaçantes.
Visibilité du Projet-pilote	Capacité de l'actuel plan de communication à rejoindre l'ensemble de la population cible	- L'enquête populationnelle de 2012 a montré que 73 % des répondants de 18 à 44 ans connaissaient l'existence du Projet-pilote d'offre de tests de porteur. - Parmi tous les groupes d'informateurs, on considère qu'il reste des efforts à fournir pour faire connaître la disponibilité de l'offre de	Envisager la possibilité pour l'ASSS et CORAMH de travailler en collaboration afin de favoriser la complémentarité des actions de communication dans le respect du cadre éthique proposé par le CESP. Considérant que les résultats de l'enquête menée par ECOBES montrent que la population des 18-24

Tableau 3 Aspects pouvant être améliorés identifiés par les informateurs (suite)

Thèmes	Aspects pouvant être améliorés	Effets observés	Pistes de solution / Enseignements
		tests de porteur chez certains sous-groupes. Par exemple, ceux qui n'ont pas d'histoire familiale, la population du volet préconceptionnel, de même que les professionnels de la santé. - Les deux principaux diffuseurs d'information concernant l'offre de tests de porteur dans la région (ASSS et CORAMH) sont en accord avec la politique consistant à « informer sans promouvoir » telle que prônée par le Comité d'éthique en santé publique (CESP). - Les associations adoptent une stratégie à plus large échelle visant notamment les établissements d'enseignement supérieurs (CEGEPs, université) et envisagent le développement d'une stratégie de diffusion de l'information dans les réseaux sociaux.	ans est la moins informée de la disponibilité de l'offre de tests de porteur, concentrer les efforts de communication à venir vers ce groupe d'âge. Évaluer, auprès des sous-groupes moins rejoint par les activités de communication, le ou les modes de transmission de l'information les plus adaptés. Évaluer la possibilité de procéder à des interventions plus directes auprès des professionnels de la santé (gynécologues-obstétriciens, omnipraticiens, pharmaciens, intervenants en planification des naissances) notamment via leurs associations professionnelles ou encore lors de réunions de département.

5.3 ORIENTATIONS CONCERNANT LES SUITES À DONNER AU PROJET-PILOTE

Des experts représentant divers champs d'intérêt tels que l'évaluation des interventions et des technologies génétiques, le développement des services de génétique, la génétique des populations, le conseil génétique, la biologie médicale, l'organisation des services de première ligne, ainsi que la prise de décision éclairée, ont été sollicités afin de participer à un exercice de réflexion. Le but de l'exercice consistait à obtenir un regard extérieur sur l'expérience du Projet-pilote qui se situe au-delà des modalités pratiques régionales. Le travail du groupe de réflexion a permis de compléter la recension des perceptions et opinions exprimées par les acteurs concernés sur le terrain par une appréciation des considérations organisationnelles et éthiques plus globales à prendre en compte advenant une extension ou une exportation du modèle de services développé dans le cadre du Projet-pilote.

L'apport du groupe de réflexion se concentre essentiellement sur les modifications à apporter au modèle de services mis en place dans le cadre du Projet-pilote, les options à privilégier pour favoriser un arrimage harmonieux aux services de santé existants, les orientations envisageables quant aux suites à donner au Projet-pilote et le potentiel d'exportation du modèle adopté. Les questions soumises au groupe de réflexion sont disponibles à l'annexe 7. Les options permettant de faciliter l'arrimage avec les services de santé ont été intégrées à la section 5.2 traitant des forces et des aspects du Projet-pilote pouvant être améliorés, sur lesquels d'autres informateurs consultés dans le cadre de l'évaluation ont été amenés à se prononcer.

La méthode utilisée dans le cadre de l'exercice s'est inspirée de celle du Delphi qui consiste à regrouper des experts qui doivent se prononcer sur un certain nombre de questions¹⁷. En raison du temps imparti pour réaliser l'évaluation et de la disponibilité des experts sollicités, le nombre de tours a été établi à deux. Les questions soumises lors du premier tour permettaient aux participants de s'exprimer librement et de façon assez générale sur les aspects mentionnés précédemment. Par la suite, les participants se sont vus remettre un sommaire des réponses anonymisées. Au second tour, les experts étaient conviés a) à réagir aux propos des autres participants, b) à se prononcer de manière plus spécifique sur des suggestions de modifications ainsi que sur des scénarios concernant les suites possibles et c) à identifier des enjeux éthiques qui devraient être adressés préalablement à la pérennisation de l'offre de tests de porteur. Ce deuxième tour avait notamment pour objectif de faire ressortir les éléments consensuels et les leçons à tirer de l'expérience du Projet-pilote. La synthèse des résultats de cet exercice est présentée ici.

Les membres du groupe de réflexion ont eu à se prononcer sur différents scénarios se rapportant à des suites possibles à donner au Projet-pilote. Les scénarios suivants étaient proposés¹⁸ : 1. Interruption de l'offre de tests; 2. Maintien de l'offre de services au Saguenay–Lac-Saint-Jean (avec modifications éventuelles) sous forme de projet-pilote jusqu'à l'obtention d'information supplémentaire (ex. évaluation économique); 3. Maintien et

¹⁷ Voir la section Méthodologie pour plus de détails concernant la méthode Delphi.

¹⁸ Les scénarios proposés au second tour sont issus de la mise en commun des idées émises lors du premier tour.

intégration de l'offre de services aux services cliniques en première ligne sur une base permanente (avec modifications éventuelles); 4. Passage à un programme régulier de santé publique au Saguenay–Lac-Saint-Jean (avec modifications éventuelles); 5. Extension du modèle de services à certaines autres régions ciblées; 6. Extension de l'offre de services à l'ensemble du Québec pour les quatre maladies visées.

Dans un premier temps, les participants devaient ordonnancer les scénarios de 1 à 6, 1 représentant la meilleure option et 6, la moins bonne option. Ils devaient ensuite justifier leur choix en présentant des arguments.

Résultats :

Le scénario prévoyant le maintien de l'offre de services au Saguenay–Lac-Saint-Jean sous forme de projet-pilote (avec modifications éventuelles) jusqu'à l'obtention d'information supplémentaire (ex. évaluation économique) a été sélectionné par une majorité de participants comme la meilleure option au vue des informations disponibles jusqu'à maintenant. Les arguments mis de l'avant se rejoignent sur le fait qu'il serait difficilement envisageable de retirer l'offre de services, mais que des informations supplémentaires doivent être colligées pour permettre une décision éclairée quant à l'option de donner à l'offre de services un caractère permanent doté d'un budget récurrent. On souligne notamment l'utilité d'obtenir une évaluation économique portant notamment sur les services produits et les retombées (bénéfices) découlant des ressources investies dans le Projet-pilote. La détermination du nombre de couples qui doivent participer aux tests pour qu'un couple de porteur de la même maladie soit dépisté peut constituer une base d'information dans le cadre d'une évaluation des bénéfices. Ces informations permettraient par la suite de mener des discussions concernant les coûts d'opportunité associés à l'offre de services.

L'option prévoyant l'intégration des tests de porteur à l'offre de services cliniques en première ligne sur une base permanente, moyennant certaines modifications, se classe en deuxième position. Cette option apparaît envisageable à moyen terme, en fonction des résultats des évaluations complémentaires. On souligne notamment la nécessité a) de comprendre ce qui influence le taux de participation, jugé relativement faible, b) de tester des mesures communicationnelles de masse et c) de connaître le coût associés à ces services.

À l'autre extrémité du spectre, les options relatives à l'interruption des services et à l'extension du projet à l'ensemble du Québec ont été considérées par une majorité de participants comme les options les moins envisageables à court terme. On exclut la première pour des questions d'équité et d'acceptabilité sociale et la deuxième pour des considérations inhérentes au manque d'information et à la relative fragilité de la structure de services qui doit encore être consolidée. On soulève aussi le fait que les autres régions ne présentent pas un niveau aussi élevé de sensibilisation de leur population locale quant aux maladies héréditaires, élément qui constitue l'un des facteurs favorables à la bonne marche d'un tel service au SLSJ. Des arguments similaires sont évoqués pour exclure, du moins à court terme, l'option consistant à étendre le modèle de services à d'autres régions ciblées. La possibilité d'ouvrir officiellement l'offre aux personnes originaires du SLSJ mais n'y résidant plus est évoquée, mais devrait, elle aussi, faire l'objet d'une analyse plus approfondie.

Quant à l'option de passer à un programme régulier de santé publique au Saguenay–Lac-Saint-Jean, on considère qu'elle devrait reposer sur davantage de données probantes et que la pertinence du maintien d'une structure de gestion aussi lourde n'a pas été démontrée.

Certains participants ont proposé d'autres scénarios que ceux suggérés lors du 2^e tour. Parmi ceux-ci, on compte l'option consistant à jumeler des services de même nature ou de nature comparable de façon à favoriser une meilleure intégration de l'offre de services dans les services existants. À cet égard, on juge que les modalités de déploiement de l'offre de tests de porteur pourraient s'inspirer des modalités adoptées pour le dépistage de la trisomie 21 et du risque d'anomalie du tube neural mises en œuvre dans le cadre de services de suivi prénatal avec la participation de divers professionnels qui effectuent du suivi prénatal en 1^{re} et 2^e ligne (omnipraticiens et obstétriciens).

Ceci rejoint notamment la position des représentants des associations qui considèrent que les médecins omnipraticiens devraient être amenés à jouer un rôle plus actif dans l'offre de tests de porteur. D'autres professionnels tels que les intervenants en planification des naissances pourraient aussi être mis à contribution considérant leur proximité de la clientèle-cible et leur éventuelle participation au suivi de cette clientèle. L'intégration de l'offre de tests en prénatal suppose toutefois qu'on y adjoigne une seconde stratégie pour rendre accessible les tests en préconceptionnel.

Certains informateurs ont entamé une réflexion concernant l'importance d'acquérir une vision globale de l'offre de service de génétique au Québec et d'élaborer un tableau global d'organisation de services cliniques de génétique. On estime que cette approche favoriserait l'arrimage des différents services. À l'intérieur du tableau global, l'offre de services du Projet-pilote serait catégorisée à titre de services cliniques ciblés sur le dépistage d'une population régionale.

5.3.1 Modifications suggérées à l'offre de services

Les deux scénarios privilégiés font allusion à des modifications à l'offre de services actuelle. Lors du premier tour, les participants du groupe de réflexion ont émis un certain nombre de propositions concernant de possibles modifications pouvant être apportées à l'offre de services. Nous avons sélectionné celles qui nous apparaissaient les plus porteuses et les plus susceptibles d'être mise en œuvre dans le contexte régional de l'offre de tests de porteur. Nous les avons ensuite soumises aux participants de manière à identifier le niveau d'accord associé à chacune des modifications suggérées.

Les suggestions ont été regroupées par thème : critères d'admissibilité, nature de l'offre de services, organisation des services, plan de communication et évaluation. Pour chaque suggestion, les participants étaient invités à indiquer leur niveau d'accord de 1 à 5, 1 correspondant à un haut niveau d'accord (tout à fait d'accord) et 5 à un désaccord (tout à fait en désaccord). Des commentaires pouvaient accompagner les réponses pour chacun des thèmes abordés. Nous avons tenté ici de sélectionner les commentaires de manière à offrir un portrait représentatif de l'éventail des positions recueillies.

Critères d'admissibilité :

La modification suggérée en lien avec ce thème consiste à appliquer des critères d'admissibilité de manière plus stricte chez les participants en préconceptionnel (c'est-à-dire, tester uniquement les personnes ayant au moins un grand-parent originaire du SLSJ, tester le/la conjoint(e) uniquement si le patient testé est porteur).

On note un niveau d'accord assez élevé pour l'adoption de cette modification. Toutefois, certains participants soulèvent la pertinence pour les individus de connaître leur statut de porteur dans la perspective où les couples actuels peuvent se séparer et de nouveaux couples se former.

Nature de l'offre de services et organisation des services :

En accord avec les commentaires recueillis lors des entrevues avec les principaux intervenants et partenaires, les notions de gratuité et de participation volontaire font ici aussi consensus. Quant à l'accessibilité géographique, on reconnaît que le nombre et la répartition des sites de services la favorise, mais que cette forme d'organisation des services pourrait être réévaluée dans une perspective d'efficience.

L'adhésion à la formule du guichet unique est nuancée par une autre position relative à l'ajout de portes d'entrées (obstétriciens, médecins de famille, intervenants en planification des naissances). Il est suggéré que celles-ci soient associées à un volet éducatif permettant de favoriser la prise de décision éclairée.

À ce titre, la suggestion de développement d'un site internet éducatif sur lequel se retrouverait le contenu de la séance d'information est relativement bien accueillie. Par contre, les participants paraissent réticents à ce que le site ouvre directement la porte aux tests de porteur. « L'auto-prescription » suivant une séance d'information par Internet s'éloigne substantiellement des guides de bonne pratique. La prudence est de mise en ce qui concerne les pratiques qui pourraient mener à la banalisation du recours aux tests de porteur. La prescription de tests demeurant un acte médical à la base, on recommande de se référer aux guides de bonnes pratiques en matière de counseling pré et post-test. On ajoute que l'accès aux tests via un site éducatif pourrait générer une demande importante qu'il est nécessaire d'évaluer, tant en termes de ressources consacrées qu'en termes de coûts.

Afin de favoriser la continuité des services, on fait valoir l'importance de bien définir les corridors de services et de consolider les divers niveaux d'intervention afin d'être en mesure de faire face à la demande de consultations ultérieures. De plus, il apparaît important de clarifier ce qui constitue un service de 1^{re}, de 2^e et de 3^e ligne, et de déterminer les rôles respectifs de chaque niveau de soins et services. Cet exercice devrait prendre en considération les définitions établies en génétique médicale.

L'option de diversifier les points d'entrée de façon à ce que d'autres professionnels de la santé puissent prescrire les tests divise les participants. Dans l'éventualité où elle serait retenue, on recommande de conserver la pratique de transfert de connaissances (séance d'information) en cours dans l'offre de services. Considérant le temps imparti pour chaque

visite médicale, la faisabilité de cette procédure est questionnée par certains participants. Cependant, on pourrait envisager que les services de planification des naissances s'associent aux services de périnatalité pour offrir le service de 1^{re} ligne.

Enfin, dans une optique d'accessibilité à l'information, on suggère de regrouper toutes les pages Internet concernant les divers services de dépistage offerts par le MSSS afin de favoriser une approche intégrée. La présentation pourrait, par exemple, suivre une approche « cycle de vie ». Cette approche fait écho à une recommandation du Commissaire à la santé et au bien-être favorisant le regroupement de toutes les informations relatives au domaine de la périnatalité et de la petite enfance¹⁹.

Plan de communication :

Les suggestions relatives à la diversification des activités de communication recueillent un fort appui. Les participants sont toutefois préoccupés par la nécessité de comprendre les raisons associées à ce qu'ils considèrent unanimement comme un faible taux de participation. Le taux de participation est-il influencé par la pratique « d'informer sans promouvoir »? Est-il influencé par le fait que les jeunes ne se sentent pas interpellés par l'offre de tests ou qu'on utilise peu les canaux de communication les plus susceptibles de les rejoindre? On doit aussi considérer qu'une part indéterminée de la population ne souhaite pas avoir d'enfant, a déjà des enfants et n'en souhaite plus, ou encore choisit de ne pas médicaliser la grossesse. Une meilleure connaissance des caractéristiques de la population cible et de ses besoins d'information pourrait favoriser l'adoption d'une approche d'information plus ciblée.

L'élaboration d'un plan de communication à plus grande échelle qui viserait notamment à rejoindre les personnes originaires du SLSJ, mais n'y résidant plus ne fait pas non plus l'unanimité. La priorité semble être davantage orientée vers l'évaluation des impacts sur l'organisation des services de santé régionaux et de la capacité du système à offrir les services de 2^e et 3^e ligne requis, avant que ne soit envisagé l'élargissement de la clientèle et, par le fait même, du plan de communication.

Enfin, la suggestion prônant une présence plus importante d'information sur l'offre de tests de porteur dans les écoles récolte un appui mitigé. Advenant que la présence en milieu scolaire soit tout de même envisagée, on recommande de viser les écoles fréquentées par les jeunes adultes (écoles professionnelles, CEGEPs, universités).

Évaluation :

La nécessité de maintenir une forme de monitoring semble une préoccupation assez partagée. On établit un lien avec les procédures d'évaluation qui accompagnent généralement les programmes de dépistage dans un souci d'imputabilité, mais aussi de capacité d'adaptation à la demande et aux standards de soins et de services.

¹⁹ Rapport d'appréciation de la performance du système de santé et de services sociaux 2011. Une vision à long terme en périnatalité et en petite enfance : enjeux et Recommandations. Le Commissaire à la santé et au bien-être (CSBE). Québec : CSBE, 2012, 308 pages.

La nature même d'un projet-pilote nécessite d'évaluer et de contrôler de multiples paramètres par le biais d'un ensemble d'indicateurs. Dès lors que le service offert est établi sur une base plus définitive, cette forme de suivi peut être révisée pour sélectionner les indicateurs les plus appropriés à un suivi à long terme.

La continuité des activités d'évaluation sera influencée par l'orientation qui sera adoptée pour le suivi de l'offre de tests. Un projet pris en charge par la santé publique sera associé à un financement dédié qui prendra notamment en charge les activités de surveillance liées au processus d'assurance qualité. Dans le cadre de l'intégration d'un projet à un service en place, le financement, autant du service lui-même que des activités de monitoring, peut être tributaire de priorités gouvernementales ou régionales de sorte que moins de garanties seront en place pour maintenir la qualité des services d'information à long terme.

La présente évaluation répond à certains des besoins d'information mentionnés, mais n'aborde pas, par exemple, les aspects économiques identifiés par une majorité de participants comme nécessaires à une prise de décision éclairée concernant les suites à donner au Projet-pilote.

5.4 POTENTIEL D'EXPORTATION : RÉFLEXIONS PRÉLIMINAIRES

Pour une majorité de participants au groupe de réflexion, il y a nécessité de rassembler davantage de données avant de pouvoir prendre une décision définitive quant à l'implantation du modèle d'offre de tests de porteur à l'échelle de la province.

Dans une perspective d'exportation d'un projet d'offre de tests similaire dans une autre région, plusieurs éléments sont à considérer pour appuyer le processus décisionnel :

- Justification par une analyse rigoureuse de l'utilité du dépistage génétique populationnel reposant sur un cadre considérant des critères de dépistage individuel, communautaire et sociétal;
- Identification des tests admissibles en fonction de ces critères;
- Réalisation d'une étude de besoins et d'une étude de faisabilité clinique pour favoriser la décision informée quant aux tests admissibles;
- Réalisation d'une étude économique de type coût efficacité ou coût utilité;
- Réflexion sur les coûts d'opportunité;
- Réalisation d'études de prévalence mutationnelle dans les populations candidates afin de valider les calculs théoriques basés sur des estimés de pénétrance.

Une fois que la décision est prise d'aller de l'avant, l'étape suivante consiste, selon les experts consultés, à distinguer les éléments du modèle pour lesquels une exportation est envisageable en fonction du contexte local des régions qui font une demande d'accès à une offre de tests. Le modèle utilisé au SLSJ peut ne pas s'appliquer intégralement aux autres régions candidates. Des éléments peuvent être utilisés indépendamment sans reproduire le modèle dans son ensemble (par exemple : transfert de connaissances par le biais de séance d'information de groupe, triage des demandeurs à partir d'un guichet unique, etc.). L'analyse

des forces et des aspects pouvant être améliorés peut permettre de tirer des leçons de l'expérience du Projet-pilote sur le plan organisationnel. Dans le cadre de l'analyse de l'exportation, l'analyse de faisabilité régionale de mise en œuvre pourrait être réalisée par les acteurs concernés des différentes régions, ceux-ci disposant d'une connaissance du contexte local leur permettant de déterminer les éléments susceptibles de participer à la constitution d'un modèle adapté aux besoins et aux ressources disponibles. Le choix du modèle à adopter et de ses composantes (planification des services) devrait notamment reposer sur 1) le volume de demande anticipé ainsi que sur les structures en place en première et en deuxième ligne; 2) la nécessité et la capacité de consolidation des services en place (1^{re}, 2^e et 3^e ligne) et 3) la capacité à développer de nouveaux corridors de services.

Les régions étant confrontées à des limites inhérentes quant à la disponibilité des ressources aussi bien en 1^{re} qu'en 2^e ligne, il est possible d'envisager des solutions innovantes qui, si nécessaire, sortent du cadre des seuls services génétiques. Si la demande de tests ne justifie pas une implication des ressources de première ligne ou que celles-ci ne sont pas en nombre suffisant, il serait envisageable de mobiliser les ressources de centres tels que les centres de services multidisciplinaires ambulatoires de type « Mère-Enfant ». Conformément à une recommandation du Commissaire à la santé et au bien-être, il pourrait être envisagé que chaque région dispose d'un tel centre de manière à consolider l'expertise en région et améliorer l'offre de services ambulatoires de 2^e ligne. Des conseillères en génétique adjointes à ces centres multidisciplinaires pourraient orchestrer l'offre de l'information pré-test à l'échelle régionale.

6 DISCUSSION

Le présent rapport d'évaluation avait pour objectifs de tracer le bilan relatif au déroulement du Projet-pilote et d'identifier les modifications qui auraient le potentiel d'optimiser l'offre de services et les résultats obtenus à différents niveaux (participation, logistique, utilisation des ressources humaines et matérielles, impact sur les autres services, etc.), dans une optique de pérennisation des services dans la région.

Dans cette perspective, la discussion s'est élaborée autour de 3 grandes questions :

1. Comment l'expérience s'est-elle déroulée?
 - a. Retour sur les objectifs du Projet-pilote : Les grands constats.
2. Qu'est-ce qu'on en retire?
 - a. Effets observables (bénéfices, changements, etc.);
 - b. Enseignements associés aux facteurs facilitant et contraignant identifiés dans le cadre de l'évaluation.
3. Comment envisager la suite et qu'est-ce que ces choix impliquent?
 - a. Dans une perspective de continuité : les éléments qui devraient être conservés, les actions qui pourraient être posées pour optimiser l'offre de services et favoriser la reproductibilité de l'expérience;
 - b. Dans une perspective d'exportation;
 - c. Enjeux éthiques.

Les suggestions concernant les options à envisager dans l'avenir sont fonction des forces et des faiblesses du Projet-pilote identifiées au cours de l'évaluation, conjuguées aux contributions des participants au groupe de réflexion.

Les deux premières questions servent à tracer le bilan de l'expérience et donc à répondre à la question d'évaluation 7. La 3^e question se concentre sur les perspectives futures et les modifications (associées, nécessaires) à leur mise en place (question d'évaluation 8).

6.1 COMMENT L'EXPÉRIENCE S'EST-ELLE DÉROULÉE?

6.1.1 Retour sur les objectifs du Projet-pilote : les grands constats

Le modèle de services décentralisés s'est avéré viable pour l'ensemble de la période couverte par le Projet-pilote (2 ans) dans la mesure où les six nouveaux sites de services sont demeurés en activité et ont respecté les modalités d'offre de services en vigueur. L'organisation de services semble donc viable à court et moyen terme.

En ce qui concerne l'impact des services d'offre de tests de porteur, l'intégration aux services de périnatalité semble être chose faite dans l'ensemble des CSSS. L'impact de ce nouveau service semble toutefois être un peu plus important dans les CSSS de taille moindre disposant de ressources plus limitées. La latitude octroyée dans l'organisation du travail prend toute son importance dans ce contexte. Les effets sur les services existants ont

été limités à l'exception des services de dépistage de Québec (CHUQ) et de Montréal (CHU Ste-Justine) qui ont rapporté une hausse substantielle des demandes de tests pour les maladies génétiques plus présentes au SLSJ sans toutefois être en mesure de chiffrer cette augmentation. L'impact ressenti au SCG est considéré davantage lié aux caractéristiques de la clientèle rencontrée qu'au volume de personnes vues en consultation. Les services de diagnostic prénatal et d'interruption thérapeutique de grossesse n'ont rapporté aucune incidence associée à la mise en place du Projet-pilote. Ainsi, il est possible d'avancer que, d'un point de vue organisationnel, le Projet-pilote semble jusqu'ici constituer une initiative réussie d'intégration de services de génétique dans les soins de 1^{re} ligne.

Les résultats du sondage d'ECOBES indiquent que 73 % de la population interrogée (18 à 44 ans) connaît l'existence du Projet-pilote. En l'absence d'objectifs précis, il est difficile de se prononcer sur ce résultat. Peut-on considérer que cela est satisfaisant considérant les efforts conjugués de l'ASSS-SLSJ et de CORAMH? Une meilleure coordination des efforts aurait-elle permis d'obtenir de meilleurs résultats?

L'absence d'objectif relatif au taux de participation de la population cible limite aussi les conclusions qu'il est possible de tirer des données concernant l'utilisation des services. Celles-ci sont interprétées de façons divergentes par les différents groupes d'acteurs. Le taux d'utilisation des séances de groupe (37 %) indique que l'offre de services actuelle est en mesure d'absorber une hausse de la demande et qu'elle n'est pas un facteur explicatif du taux de participation dans la mesure où elle ne génère pas d'effet entonnoir.

Divers aspects affectent la définition et le nombre d'individus constituant la population cible. L'établissement d'un portrait précis de la population cible et donc du taux de participation demeure un défi. Il est toutefois envisageable de mieux caractériser la population rejointe de manière à favoriser une action de communication plus ciblée et acquérir une meilleure compréhension des raisons liées à la décision de ne pas se prévaloir de l'offre de tests. Nous savons déjà que les services de tests de porteur sont davantage connus chez les femmes, les personnes de 25 ans et plus²⁰, les répondants ayant complété un diplôme collégial ou universitaire, ainsi que chez ceux dont les revenus sont plus importants. Les plus jeunes et les personnes moins scolarisées sont donc moins susceptibles d'être représentés parmi les participants à l'offre de tests de porteur.

Même s'ils représentent des incitatifs intéressants, la gratuité et l'accessibilité ne sont pas synonymes d'absence de barrières à l'utilisation. Certains déterminants culturels peuvent constituer des facteurs de résistance, tels que le sens associé à la maladie (étiologie populaire). À titre d'exemple, si une personne associe l'existence ou le risque de maladies héréditaires à la notion de consanguinité, elle peut ne pas se sentir interpellée par l'offre de tests de porteur. Par ailleurs, la situation socio-économique d'une certaine proportion de la population cible peut être associée à des problèmes concrets d'existence jugés prioritaires. Enfin, la littérature indique que des coûts psychologiques et sociaux de recours aux services dont on sous-estime souvent l'impact peuvent être présents²¹ et risquent de contrebalancer

²⁰ Les 18-19 ans constituent le groupe le moins rejoint.

²¹ Massé R. *Culture et santé publique*. Gaëtan Morin éditeur. 1995, p.65.

la motivation associée aux incitatifs mis en place. La quantité importante de campagnes de santé publique à laquelle est soumise la population en général peut aussi jouer un rôle dans l'intérêt porté à l'offre de tests.

Le ratio bénéfices-inconvénients pour les participants à l'offre de tests semble positif selon les informations dont nous disposons, mais la prudence est de mise puisque nous ne pouvons assumer que l'ensemble des bénéfices et des inconvénients a été mesuré. Seuls les aspects les plus rapportés dans la littérature ont été évalués tels que l'anxiété générée par les tests et les impacts sur la planification familiale. L'analyse des réponses au questionnaire indique que la proportion de personnes qui se sont dites inquiètes à l'idée de passer un test de porteur ou d'attendre leurs résultats est relativement faible, respectivement 20 % et 24 %. Des analyses supplémentaires, qui ne sont pas présentées ici, indiquent que les femmes sont généralement plus inquiètes que les hommes.

La très grande majorité des répondants en situation prénatale (93 %) considère que la connaissance du statut de porteur a eu très peu ou pas du tout d'impact sur la grossesse en cours. La connaissance du statut de porteur a eu un impact faible ou nul sur le désir d'avoir des (d'autres) enfants pour 85 % des répondants du volet préconceptionnel. Pour 15 % toutefois, cette connaissance a eu un impact moyen ou fort. Comme l'impact peut être de nature positive ou négative, il est difficile d'interpréter ce résultat de manière catégorique.

Le niveau de satisfaction des répondants au sondage portant sur l'expérience des participants à l'offre de tests de porteur est généralement très élevé tant en ce qui concerne le choix des heures proposées pour les séances d'information (77 % de répondants très satisfaits), la distance à parcourir (63 % très satisfaits), le contenu de la séance d'information et déroulement de la rencontre avec l'infirmière (respectivement 85 % et 90 % très satisfaits). Parmi les répondants référés en première ligne par la réceptionniste, 88 % se sont dit très satisfaits du déroulement de la rencontre et du contenu offert par les conseillères à la clientèle en première ligne.

En ce qui concerne l'atteinte de la finalité du Projet-pilote selon le modèle logique, l'outil de mesure développé dans le cadre de l'évaluation permet d'estimer que 45 % répondants (n = 1322) ont un niveau de connaissance élevé et un niveau de préparation très élevé. Ces répondants sont considérés les plus aptes à prendre une décision éclairée. La moitié des répondants trouvés porteurs se situe parmi cette catégorie. Un autre groupe représentant 39 % des répondants montre une aptitude moyenne mais tout de même satisfaisante à la prise de décision éclairée. Les légers manquements en ce qui a trait aux connaissances peuvent aisément être comblés par le suivi au Service de conseil génétique réalisé auprès des couples trouvés porteurs de la même maladie. La présence de cette structure en complément de la séance d'information fait en sorte que le modèle de services permet aux personnes à risque d'avoir accès aux tests de porteur dans un contexte favorisant la prise de décision éclairée.

Toutefois, pour que le premier objectif général du Projet-pilote²² puisse être considéré comme pleinement atteint, l'ensemble de la population-cible devra être informé de l'accessibilité de l'offre de tests.

Enfin, rappelons que la quasi-totalité des répondants (99 %) estime qu'elle se prévaudrait à nouveau des tests de porteur advenant que la décision de se prévaloir de l'offre de tests de porteur doive être reprise, et ce, malgré qu'un certain nombre d'entre eux ait dû négocier avec les implications associées à un statut de porteur (ex. couples porteurs de la même maladie).

6.2 QU'EST-CE QU'ON A RETIRÉ DE L'EXPÉRIENCE?

Cette section couvre à la fois les effets observés et les enseignements qu'il est possible de tirer de l'expérience.

6.2.1 Effets observables avant la mise en œuvre (étape de planification)

Selon une analyse organisationnelle, le modèle d'organisation de services comporte plusieurs éléments qui contribuent à la nature distinctive de l'offre de tests. La mise en place de ces éléments a nécessité un certain nombre de modifications au mode de fonctionnement en place dans les sites d'offre de services préalablement à l'ouverture des services :

- Une modification du niveau hiérarchique offrant le service, avec un transfert de la 2^e vers la 1^{re} ligne;
- Un changement de rôle avec attribution aux infirmières d'un rôle habituellement réservé aux conseillers/conseillères en génétique (accompagné d'une formation développée à cette fin);
- Une adaptation des modalités du counseling qui passent d'un service individuel à un service incluant une composante collective;
- Le développement d'un outil de transfert de connaissances permettant la transmission d'informations standardisées aux usagers orientés vers la composante collective de l'offre de services;
- La mise en place de stratégies proactives d'information et d'éducation s'adressant directement au public et aux professionnels de la santé;
- Le déploiement d'un système de triage de la clientèle avec orientation vers les services de 1^{re} ligne pour les personnes ayant un niveau de risque « communautaire » et vers les services de 2^e ligne pour les personnes ayant un risque familial connu;
- L'établissement d'un système de référence et de nouveaux corridors de services entre la 1^{re} et la 2^e ligne.

²² Le Projet-pilote permettra à l'ensemble des personnes à risque de la région du SLSJ en âge de procréer (population cible) d'avoir accès, sur une base volontaire, aux tests de porteur ainsi qu'aux résultats dans un délai permettant aux partenaires des couples trouvés porteurs de prendre une décision concernant la grossesse en cours ou celle(s) à venir.

Il est à noter que l'analyse fait abstraction des aspects associés au volet laboratoire, exclu de la présente évaluation.

6.2.2 Effets observables suite à la mise en œuvre

Andermann, Blancquaert et al (2010)²³ rappellent que, dans le passé, les bénéfices du dépistage étaient notamment mesurés en termes de réduction de la mortalité infantile. Cependant, la définition des bénéfices évolue et ceux-ci tendent maintenant à être définis de manière plus globale pour inclure des effets (résultats) intermédiaires tels que la réduction de la période pour établir un diagnostic et la préparation des parents préalablement à l'apparition de la maladie. Bien que nous soyons ici dans un contexte de dépistage de porteur et non de personnes atteintes, nous observons des effets intermédiaires tels que décrits dans l'article.

Parmi les autres effets observables, des interlocuteurs mentionnent que les couples porteurs peuvent se préparer psychologiquement à la venue d'un enfant qui nécessitera des soins particuliers, ce qui contribue selon eux à restreindre le choc psychologique. De plus, la connaissance de la condition de l'enfant dans la période prénatale, permet une prise en charge rapide de celui-ci dès sa naissance.

Par ailleurs, il y a consensus parmi les infirmières sur le fait que le Projet-pilote a permis de diversifier l'offre de services des CSSS et cela est perçue de manière très positive. De façon globale, les personnes interrogées considèrent que le Projet-pilote a contribué au développement d'une expertise régionale pouvant être diffusée à l'extérieur de la région.

La figure 1 illustre de manière schématique, les principaux aspects de la logique d'intervention du Projet-pilote et expose les différents types d'effets observés à court et moyen terme. Elle expose aussi les effets potentiellement observables à plus long terme. Les flèches représentent la logique d'intervention tandis que les lignes pointillées illustrent les différents effets observés ou potentiellement observables à plus long terme.

²³ Andermann A., Blancquaert I. *Genetic Screening: a Conceptual Framework for Programmes and Policy-Making*. Journal of Health Services Research and Policy, vol 15, no 2. April 2010: 90-97.

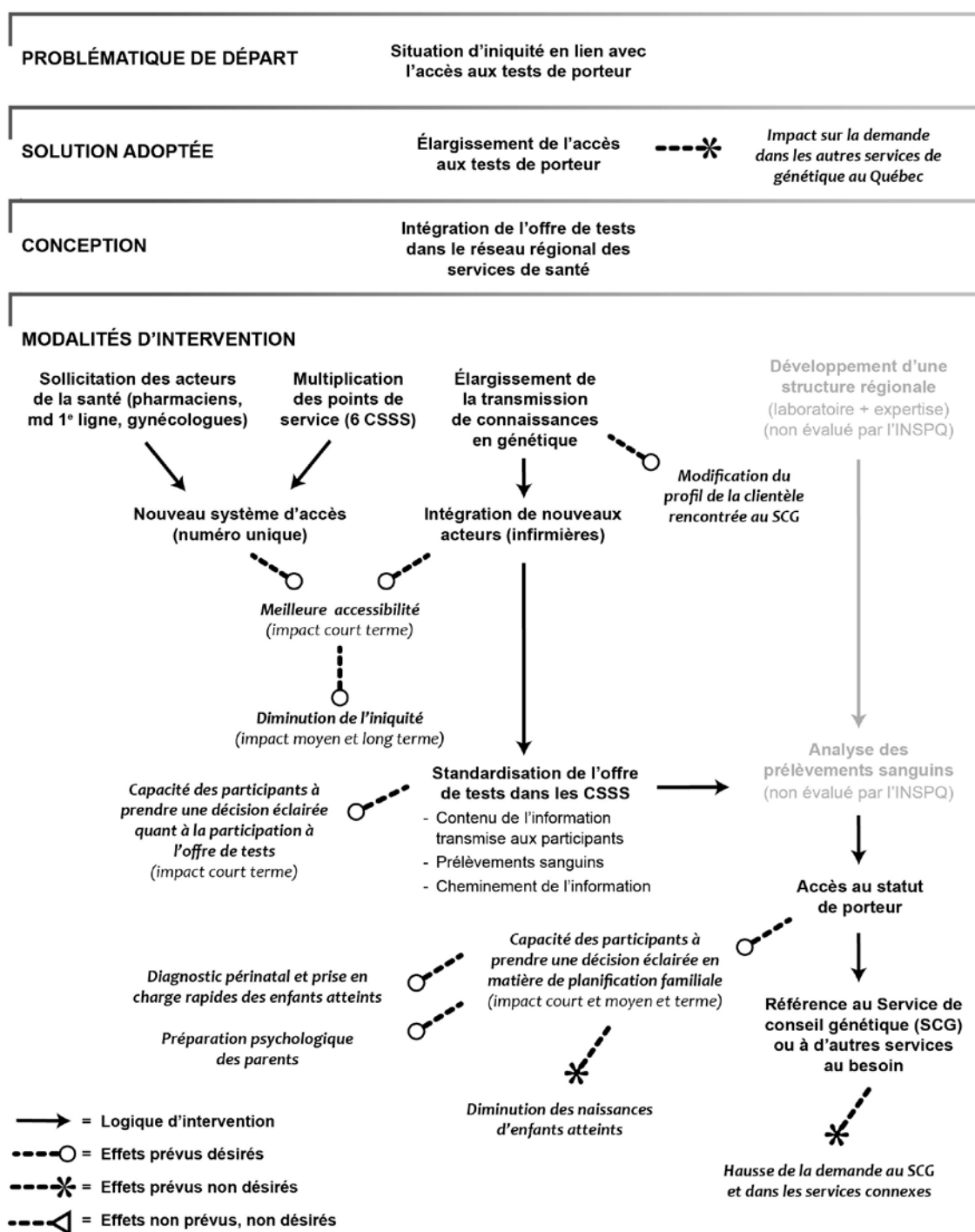


Figure 1 Modélisation de la logique d'intervention du Projet-pilote et des effets potentiels

6.2.3 Enseignements associés aux facteurs facilitant et contraignant identifiés dans le cadre de l'évaluation

Parmi les éléments de contexte ayant contribué à faciliter la mise en œuvre et le maintien de l'offre de tests de porteur sur une durée de deux ans, on retient la volonté régionale de prise en charge qui s'est concrétisée par l'implication active de nombreux acteurs locaux. On note aussi un niveau de sensibilisation relativement élevé en regard des maladies héréditaires plus présentes dans la région. Ce niveau de sensibilisation est en grande partie attribuable aux groupes communautaires concernés par ces maladies héréditaires et plus spécifiquement au travail de CORAMH qui vise la prévention des maladies héréditaires depuis plus de 30 ans.

La présence d'une base de services bien établie à la fois sur le plan clinique et communautaire incluant une expertise régionale en génétique compte aussi parmi les facteurs ayant facilité la mise en place de l'offre de tests de porteur. Cette expertise a contribué à la mise en place ou à la consolidation de corridors de services entre la 1^{re} et la 2^e ligne de soins, de même qu'entre la 2^e et la 3^e ligne (ex. clinique de prise en charge des maladies neuromusculaires).

La trajectoire de services adoptée a contribué à mettre en place une offre de services intégrée qui incorpore l'information au public (activités de communication et séances d'information standardisées), les services cliniques (prélèvements, SCG, services connexes) et les services de laboratoire (analyse des tests). Le développement et l'exploitation d'un système d'information conçu spécifiquement pour le Projet-pilote et permettant la saisie en temps réel, le jumelage des données (formulaire de consentement, questionnaire, résultats de tests) et la génération des lettres de résultats, a contribué au bon fonctionnement de l'offre de services en plus de représenter une réalisation majeure dans le cadre du Projet-pilote. Expérimenté depuis un peu plus de deux ans, le système semble répondre aux besoins des intervenants et présente à cet égard un intéressant potentiel d'exportation. Notons toutefois qu'il ne s'applique pas à la pratique du Service de conseil génétique puisqu'il ne tient compte que des maladies couvertes par le Projet-pilote.

L'approche relative à l'organisation des services dans les différents sites peut aussi être retenue comme un facteur ayant facilité le déroulement du Projet-pilote. La latitude octroyée aux différents sites a favorisé la capacité des établissements et des intervenants impliqués à s'adapter aux réalités locales et à la disponibilité des ressources. En ce sens, elle semble avoir constitué un aspect particulièrement favorable.

La formation des infirmières et le contexte favorable à l'émulation observé dans certains sites de services constituent aussi des éléments facilitant pour ce type d'offre de services. L'appréciation des infirmières quant au contenu de la formation et l'analyse de la capacité des participants à prendre une décision éclairée²⁴, semblent justifier l'investissement de ressources et de temps consacré à l'élaboration du contenu de la formation, conçu et présenté comme un outil de référence (Guide d'intervention à l'intention des infirmières).

²⁴ Objectif visé par la séance d'information animée par une infirmière.

La formation elle-même, offerte en quelques vagues successives, correspondant à l'arrivée de nouvelles ressources, a vu sa forme se transformer au fil du temps. D'abord transmise par une équipe multidisciplinaire incluant notamment les coordonnateurs du Projet-pilote, des conseillères en génétique et une ressource du centre de prélèvement, elle a par la suite été offerte uniquement par les coordonnateurs s'appuyant sur l'outil de référence. Bien qu'émanant d'une bonne volonté et n'ayant pas eu d'impact majeur sur la capacité des infirmières à assumer leurs fonctions, cette initiative a néanmoins eu pour effet de court-circuiter le rôle des conseillères en génétique dans le transfert et la mise à jour de compétences.

La fragilisation du lien entre les infirmières et les conseillères en génétique s'est assortie au fil du temps d'une volonté d'autonomie de la part des infirmières. L'attribution de nouveaux rôles et l'acquisition de nouvelles compétences s'accompagnent souvent, comme ça a été le cas ici, d'une volonté d'indépendance sur le plan de la réalisation des actes professionnels. Même si cette volonté est légitime, elle ne doit pas faire abstraction du rôle des conseillères en génétique qui détiennent une expertise spécifique, essentielle à l'atteinte de l'objectif du Projet-pilote visant à assurer l'accès des usagers à une information juste, complète, intelligible et non-directive concernant l'offre de tests de porteur.

L'enseignement qu'il est possible de retirer de cette expérience consiste, selon nous, dans le fait que les connaissances ne sont pas figées dans le temps, et que tout projet comportant un transfert de connaissances et de responsabilités entre professionnels devrait être envisagé comme un processus itératif d'échanges et de collaboration à long terme.

En ce qui concerne la gestion du Projet-pilote, une structure allégée de fonctionnement a été établie avec la pratique. Bien qu'elle ait contribué à faciliter l'opérationnalisation de l'offre de services, cette structure a aussi généré certaines insatisfactions notamment du côté des partenaires communautaires qui se sont vus confinés à un rôle consultatif décrit comme peu satisfaisant.

La gestion combinée du Projet-pilote par le MSSS et l'ASSS-SLSJ par le biais du comité MSSS-ASSS et la place prépondérante de ce comité de gestion se justifie, selon nous, dans le cadre d'un Projet-pilote. Si, par la suite, on envisageait de déléguer graduellement les responsabilités vers les instances régionales, le rôle de ce comité devrait être réévalué.

6.3 QUE PEUT-ON ENVISAGER POUR LA SUITE ET QU'EST-CE QUE CES CHOIX IMPLIQUENT?

6.3.1 Dans une perspective de continuité

Le groupe de réflexion auquel a été transmis le mandat de se prononcer sur différents scénarios concernant les suites à donner au Projet-pilote a privilégié deux options qui prévoient, sur une base conditionnelle, le maintien et l'intégration des services à l'offre de services cliniques en première ligne, soit : 1) le maintien de l'offre de services au SLSJ sous forme de projet-pilote ou 2) l'intégration des tests de porteur à l'offre de services cliniques en première ligne sur une base permanente. Nous vous invitons à vous référer au chapitre 5 pour plus de détails.

Certaines des conditions identifiées sont associées à la nécessité d'obtenir des informations complémentaires et de procéder à certaines modifications préalables qui permettraient de prendre une décision véritablement éclairée quant au scénario à adopter au final. D'autres conditions sont davantage orientées vers l'optimisation de l'offre de tests.

Suivant cette optique, nous avons élaboré à partir des scénarios privilégiés en tentant de préciser a) quels sont les éléments du modèle de services qui devraient être conservés, b) quelles sont les actions à entreprendre pour répondre aux questionnements en suspens et favoriser la reproductibilité de l'expérience, et c) quelles sont les modifications qui pourraient être apportées pour optimiser l'offre de service et les résultats obtenus par le Projet-pilote. Les propositions émises proviennent de différentes sources (groupe de réflexion, entrevues avec les différents groupes d'interlocuteurs, autres?)

Dans le souci d'éviter le dédoublement d'information, il est à noter que les propositions de suite à donner et les pistes de solutions se retrouvant dans les tableaux 2 et 3 constituent aussi des actions ayant le potentiel d'optimiser l'offre de services et les résultats obtenus dans le cadre du Projet-pilote.

La suite du Projet-pilote pourrait selon nous être envisagée en fonction de deux préceptes, soit : préserver les acquis et apprendre de l'expérience.

Les éléments qui devraient être conservés

Parmi les éléments qui constituent le modèle d'organisation de services, certains apparaissent comme des incontournables associés à la nature même du projet et aux valeurs qui y sont véhiculées. Ils sont clairement identifiés comme ayant participé à la viabilité de l'offre de services. Parmi ces éléments on compte la nécessité de préserver une approche centrée sur le patient et d'assurer la préservation du cadre favorisant une prise de décision libre et éclairée en ce qui concerne : 1) le choix de se prévaloir des tests de porteur; 2) la planification familiale. À cet égard, la majorité des interlocuteurs s'entendent pour préserver l'accessibilité aux services (incluant le SCG), la participation volontaire, le volet éducatif favorisant une prise de décision éclairée et l'approche de communication consistant à informer sans promouvoir. L'intégration à un service de première ligne semble être une pratique adéquate pour la mise en place et la préservation de ces approches. Toutefois, nous avons souligné plus tôt que les services de première ligne de certains CSSS ont atteint, ou sont sur le point d'atteindre, la limite de leur capacité et qu'ils ne peuvent être envisagés comme une solution pour l'ensemble des nouveaux services considérés dans l'avenir.

En ce qui concerne le fonctionnement, la latitude dans l'organisation du travail qui a prévalu au cours du Projet-pilote contribue à la mise en place d'un contenu standardisé dans un cadre flexible adapté au contexte spécifique de chaque site de services. D'autres modalités ressortent comme d'importants facilitateurs et pourraient être envisagées dans une optique de continuité dont : la présence d'un coordonnateur régional, la formation rigoureuse des intervenants assorti d'un outil de référence, la formule du guichet unique, les séances d'information de groupe, la stratégie d'accompagnement des usagers contribuant à la continuité des services ainsi que le partenariat avec les experts locaux qui, comme nous l'avons souligné plus haut, gagnerait à être consolidé.

Dans une perspective de viabilité, les responsables doivent viser à conserver un ratio bénéfices-inconvénients positif tant pour les participants que pour les intervenants. Les éléments identifiés ci-dessus y contribuent déjà. À ceux-ci peuvent s'ajouter d'autres facteurs facilitant se rapportant au maintien de l'accessibilité aux examens et aux tests complémentaires au besoin, ainsi qu'aux services spécialisés et à la prise en charge des nouveaux cas d'enfants atteints d'une maladie héréditaire.

Les actions qui pourraient être posées dans une perspective de pérennisation de l'offre de tests dans la région

Afin d'être en mesure de maximiser les acquis tirés de l'expérience, de prendre une décision éclairée quant aux suites à donner et de favoriser la reproductibilité de l'expérience, des précisions doivent être formulées en réponse aux questionnements soulevés et des actions doivent être réalisées. Certaines de ces actions constituent, selon nous, des préalables susceptibles de contribuer aux décisions d'orientation quant aux suites à donner au Projet-pilote. Les autres visent à optimiser les résultats du Projet-pilote dans une optique de continuité. Les deux groupes d'action n'étant pas mutuellement exclusifs, les actions préalables pouvant aussi concourir à améliorer l'offre de services, nous ne les distinguons pas explicitement ici.

Répondre aux questionnements relatifs à l'efficience de l'offre de services

Un certain nombre d'interlocuteurs ciblent la nécessité de déterminer les coûts de fonctionnement associés aux services d'offre de tests, et d'identifier des mesures qui permettraient d'optimiser l'organisation des services et l'offre de soins. En d'autres termes, on considère la nécessité d'envisager l'offre de services selon une optique d'efficience.

La présente évaluation trace le portrait du déroulement du Projet-pilote, mesure l'atteinte des objectifs fixés, rapporte le taux d'utilisation des services, identifie des forces et des aspects à améliorer, cible des changements à apporter et ce, dans une perspective essentiellement organisationnelle telle que délimitée par le mandat d'évaluation. Les aspects économiques sont traités de façon distincte et cette absence d'intégration d'informations jugées très complémentaires est identifiée comme une lacune par plusieurs interlocuteurs. Le propre d'une décision éclairée consiste à avoir accès à l'ensemble des informations susceptibles d'influencer le regard qu'on porte sur un objet ou une situation, de façon à pouvoir établir des liens et à bénéficier d'un portrait global de la situation.

Par ailleurs, au regard du taux d'utilisation des séances de groupe (37 %) et dans un souci d'optimisation des ressources, certains informateurs reconsidèrent la nécessité de conserver l'ensemble des sites de services sans nuire à l'accessibilité aux services. Une autre suggestion consiste à réduire le nombre de séances offertes sur une base hebdomadaire, d'abord sur une base temporaire afin d'en évaluer les effets, puis éventuellement, sur une base permanente si les résultats s'avèrent concluants et permettent de préserver l'accessibilité aux services. Il s'agit là d'un exemple de mesure d'efficience qui pourrait être considéré dans le cadre des discussions d'orientation.

Favoriser le maintien de l'accessibilité et la diminution de l'iniquité en accroissant la visibilité de l'offre de services

L'équité dans l'accès aux services est ici associée à la visibilité de l'offre de services puisque la participation aux tests de porteur est intimement liée à la connaissance de l'existence et de la disponibilité de ceux-ci.

L'analyse des indicateurs et des résultats de l'Enquête populationnelle réalisée en 2012²⁵ révèle que le Projet-pilote a attiré plus de personnes en prénatal qu'en préconceptionnel. Que les participants en préconceptionnel sont plus scolarisés. Que les femmes connaissent l'existence de l'offre de tests de porteur dans une proportion plus importante que les hommes. Que la connaissance du Projet-pilote tend à s'accroître avec le niveau de scolarité et le revenu du ménage et que le taux de pénétration de l'information chez les jeunes de 18 à 24 ans est moins élevé que dans les autres groupes d'âge.

Même si la gratuité et le nombre de sites de services favorisent l'équité, celle-ci n'est jamais acquise et nécessite de demeurer constamment à l'affût et à la recherche de nouvelles dispositions soutenant l'accès équitable pour tous. Jouant un rôle important à cet égard, le secteur des communications doit être soutenu afin de favoriser l'identification des barrières à l'utilisation des services et permettre la conception d'actions ciblées vers les groupes moins rejoints jusqu'à maintenant. Cela est particulièrement utile dans la mesure où la connaissance de l'impact de l'offre de tests demeurera partielle tant que l'ensemble de la population ciblée n'aura pas pris connaissance de la disponibilité de l'offre de tests.

Répondre aux questionnements quant à la participation à l'offre de tests

Qu'est-ce qu'un bon taux de participation? À partir de quelle proportion d'utilisateurs est-il possible de déterminer que le service répond à un besoin suffisamment ressenti dans la population cible pour pérenniser son existence? Le fait que les résultats concernant le taux de participation soient interprétés de manière divergente par les différents groupes d'acteurs, indique que des objectifs, même approximatifs, permettraient de faciliter la prise de décision concernant non seulement le présent projet, mais aussi ceux à venir. Il pourrait s'agir dans un premier temps d'un intervalle (par exemple : entre 10 et 20 %) ou d'un seuil minimum (par exemple : l'offre devrait rejoindre au moins 10 % de la population cible).

À cet égard, l'un des défis est lié à l'établissement d'un portrait plus précis de la population cible et à l'acquisition d'une meilleure compréhension des facteurs susceptibles d'influencer le taux de participation.

Évaluer la possibilité d'élargir la population cible

Dans un souci d'accessibilité, certains informateurs suggèrent d'étudier l'opportunité et la faisabilité, notamment en termes de coûts d'opportunité, d'élargir l'offre de services standardisée aux personnes résidant sur le territoire desservi par le CSSS de Chicoutimi

²⁵ Agence de la santé et des services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Enquête de santé du Saguenay-Lac-Saint-Jean 2012. Volet génétique communautaire.

(Haute-Côte-Nord, Chapais-Chibougamau) et répondant aux autres critères d'admissibilité (que le lieu de résidence).

Une étape ultérieure pourrait consister à évaluer la faisabilité et l'impact de l'ouverture des services aux personnes originaires du SLSJ mais n'y résidant plus. Parmi les options qui pourraient être considérées pour donner accès aux services, l'une implique une offre de services élargie qui permettrait d'accueillir ces personnes dans la structure de services établie lorsqu'elles sont de passage dans la région. Une deuxième option suppose plutôt un transfert de connaissances aux intervenants des services de génétique situés en dehors de la région à qui pourrait être diffusé le matériel utilisé dans le cadre des séances d'information de groupe de manière à favoriser l'uniformité des informations transmises aux personnes qui se prévalent des mêmes tests de porteur. La première option pourrait notamment avoir un impact sur l'achalandage et potentiellement sur l'accès aux tests à l'intérieur de délais raisonnables pour les habitants de la région. Elle nécessiterait aussi d'élaborer une stratégie de communication en conséquence.

La seconde impliquerait des ressources limitées²⁶ tout en permettant la mise en place d'un contexte favorable à la prise de décision éclairée.

Revoir la structure de gouverne de manière à favoriser la collaboration des différents acteurs et optimiser leur apport

Au terme de la période couverte par le Projet-pilote, les gestionnaires font face à un important défi : tous réclament une plus grande autonomie tout en reconnaissant qu'une hiérarchie est nécessaire.

Entre la période initiale d'idéation, de fondation et la création d'une structure pérenne faisant appel à des ressources professionnelles obéissant à des logiques organisationnelles et effectuant leur propre reddition de compte, on observe un processus normal d'évolution qui implique de repenser la répartition des responsabilités entre les différents niveaux (MSSS, ASSS, CSSS, partenaires du RSSS et partenaires du milieu communautaire), ainsi que la contribution de chacun. Tout en conservant une structure de gouverne qui permette l'application uniforme de normes de qualité (par exemple, par le biais de directives provinciales), des modifications pourraient être envisagées afin de tenir compte du développement des capacités des acteurs régionaux.

Considérant que l'offre de services semble bien intégrée aux services de périnatalité, que la capacité des infirmières à assumer leurs fonctions a été démontrée, que des ressources en génétique sont présentes sur place pour effectuer les mises à jour nécessaires, que les partenaires communautaires expriment leur désir de contribuer plus activement et que la coordonnatrice régionale démontre une bonne connaissance de l'ensemble des rouages et s'avère en mesure de soutenir les différents acteurs dans leurs tâches, il nous semble réaliste d'envisager la délégation graduelle de certaines responsabilités vers les acteurs et établissements régionaux. Cela contribuerait selon nous à favoriser la collaboration active

²⁶ Si on exclut les ressources déjà investies par les services de dépistage ciblés, puisqu'il s'agit essentiellement de diffuser les outils de transfert de connaissance aux services de dépistage concernés.

des partenaires et la viabilité de l'offre de services. Dans l'avenir, la formalisation du projet des porteurs devrait donc entraîner une redéfinition de la structure de gouvernance ainsi que des responsabilités des différents acteurs. La structure pourrait être modifiée de manière à optimiser l'utilisation des expertises présentes dans la région et à la rendre explicite.

À titre d'exemple, les options d'orientation pourraient être présentées aux principaux partenaires qui pourraient avoir l'occasion d'y réagir verbalement ou par écrit. Les décisions pourraient être exposées de façon à mettre en relief les aspects découlant des comités consultatifs qui ont été pris en considération dans le processus décisionnel.

Compte tenu de la multiplicité des partenaires et de la complexité de l'organisation à mettre en place dans le cadre du Projet-pilote, la communication entre les différents partenaires représente un aspect fondamental. Elle permet notamment de favoriser la concertation et le respect des champs d'action respectifs, d'éviter le dédoublement des tâches et de conserver l'approbation des acteurs extérieurs au projet, mais fortement concernés par celui-ci. Différentes actions pourraient être considérées à cet effet.

Dans le même ordre d'idée, de façon à faciliter la gestion de l'offre de services et de favoriser la collaboration des différents groupes d'acteurs, les structures consultatives devraient être clairement distinguées des structures décisionnelles et les mandats de chacune devrait être explicités. La volonté et les compétences des différents groupes gravitant autour de l'offre de services devraient être pris en considération dans ce processus.

Par ailleurs, il est conseillé de s'assurer que les médecins de 1^{re} ligne (ex. qui effectuent des suivis de grossesse auprès des couples à risque) se sentent suffisamment outillés pour référer et procéder au suivi des personnes à risque (connaissance des maladies, des ressources régionales et provinciales pour l'information, le traitement, le suivi, le soutien aux familles). Cela permettrait de favoriser à la fois leur implication, notamment pour rejoindre la population en préconceptionnel, et la continuité des soins.

Enfin, les partenaires conviennent unanimement de la nécessité de préciser ce qu'implique le rôle de partenaires et d'adopter une définition commune qui fasse consensus.

Clarifier la structure de services et consolider la continuité entre les différentes lignes des services

Différentes définitions semblent avoir circulé au fil du temps quant à ce qui constituait un service de 1^{re} ligne, un service de 2^e ligne et un service de 3^e ligne dans le cadre du Projet-pilote, générant ainsi de la confusion chez certains intervenants. Afin de clarifier la situation et favoriser une compréhension commune, il pourrait s'avérer opportun de préciser ce qui caractérise chacun des services en ce qui a trait à l'offre de tests de porteur au Saguenay–Lac-Saint-Jean et de diffuser cette information parmi l'ensemble des acteurs concernés.

Même si on ne peut faire abstraction de certains chevauchements, une définition claire et largement partagée des différentes lignes de service, contribuera à une meilleure cohérence entre les niveaux de responsabilités et à la consolidation des corridors de service.

Afin de favoriser la continuité des services entre les différentes lignes, une première action pourrait consister à identifier les causes potentielles de bris de services et de prévoir des mesures préventives ou correctives permettant d'en limiter les impacts. Certaines de ces causes se retrouvent dans le tableau 3 portant sur les aspects à améliorer. Une seule personne formée au poste de réceptionniste (impact possible sur le fonctionnement du guichet et, par le fait même sur l'accès aux services), la communication tenue entre infirmières et conseillères (impact possible sur le suivi des couples de porteur identifiés en dehors du SCG), l'absence d'une structure permettant la mise à jour des connaissances pour les infirmières (impact possible sur la pertinence des informations transmises aux usagers). Ces exemples se rapportent à des scénarios potentiels élaborés dans une optique de planification du maintien de la qualité à long terme. Les services offerts actuellement respectent les critères de qualité.

Un deuxième niveau d'action pourrait consister à envisager le développement de nouveaux corridors de services. Un expert du milieu de la santé a notamment suggéré le développement de corridors de services avec les médecins et les cliniques de planification des naissances pour les personnes qui obtiennent un test positif de porteur en phase préconceptionnelle. Un corridor de service qui permettrait aux médecins de famille d'être tenus informés de manière systématique et de prendre en considération les résultats des tests de porteur dans le suivi global de leurs patients pourrait aussi être considéré. La recherche a permis de montrer que la continuité des services de la 3^e vers 1^{re} ligne est souvent un aspect négligé dans la planification des projets en santé. L'intégration de cette dimension dans l'offre de services permettrait de répondre à ce nouvel impératif.

Soutenir la mise à jour des connaissances

Comme nous l'avons exposé plus tôt, les connaissances ne sont pas figées dans le temps. À cet égard, il nous apparaît important de soutenir le maintien de standards de qualité en favorisant les pratiques de transfert des connaissances multidisciplinaires, notamment entre les conseillères en génétique et les infirmières impliquées dans l'offre de tests de porteur.

Par ailleurs, un expert en génétique suggère de retirer l'information relative au « risque global d'être porteur » du contenu des séances d'information. Son argument repose sur le fait que le risque global d'être porteur de l'une des 5 mutations ne constitue pas une information cliniquement utile. Si l'on considère que 100 % de la population est porteuse d'au moins une mutation récessive, parler d'un taux combiné de porteurs avec plusieurs gènes n'ayant aucun rapport ni incidence médicale les uns avec les autres risque, selon lui, d'induire les gens en erreur.

Maintenir un volet d'évaluation

La nécessité de maintenir une forme de monitoring semble une préoccupation assez partagée parmi les experts du groupe de réflexion. Procéder au suivi et à l'évaluation continue de l'offre de tests de porteur contribuerait à favoriser le maintien de la qualité dans une optique de planification à long terme. On établit un lien avec les procédures d'évaluation qui accompagnent généralement les programmes de dépistage de façon à pouvoir suivre leur évolution, leur performance et tester l'impact de la mise en place de nouvelles technologies.

Concrètement, l'évaluation pourrait permettre de procéder au suivi d'indicateurs de qualité et de gestion, au suivi des impacts sur les services connexes (diagnostic prénatal, ITG, autres services de dépistage génétique principalement à Québec et Montréal), ainsi qu'au suivi de la capacité des participants à prendre une décision éclairée en matière de planification familiale.

Dans une optique de continuité de l'offre de services, un examen des indicateurs adoptés dans le cadre du Projet-pilote pourrait être réalisé afin d'identifier les indicateurs les plus pertinents au suivi à long terme de l'offre de tests de porteur. De plus, une réflexion pourrait aussi être entamée afin de trouver une approche alternative de documentation qui permettrait de simplifier la procédure en permettant, par exemple, de documenter les mêmes aspects à partir d'un nombre moindre de sources de données.

Après examen de la grille d'indicateurs de suivi du Projet-pilote, nous suggérons ici de considérer l'ajout de trois indicateurs qui nous apparaissent pertinents au vu de l'évaluation : 1) Nombre de personnes qui se prévalent des tests parmi celles qui se présentent aux séances d'information de groupe (ou à la rencontre avec une conseillère en génétique pour la clientèle de 1^{re} ligne), 2) Nombre de participants souhaitant connaître les résultats de l'ensemble des tests (vs participants ayant sélectionné de 1 à 3 maladies parmi les 4 tests disponibles) et 3) Répartition des couples de porteur d'une même maladie par volet (prénatal-préconceptionnel). Nous recommandons aussi de comptabiliser toutes les personnes qui se présentent aux séances d'information à titre individuelle et non en couple (par exemple : un couple = 2 personnes).

De manière à favoriser la fiabilité des données et leur possibilité de diffusion ultérieure, il serait avantageux de doter l'ASSS-SLSJ et le SCG de méthodes de calcul communes en ce qui concerne le suivi des activités et des résultats.

Quant aux impacts de l'offre de services, une approche globale permettant de mesurer l'ensemble des effets actuels et potentiels (ex. : en tirant profit des banques de données médico-administratives existantes) devrait selon nous être envisagée. On pourrait, par exemple, se donner les moyens de suivre à long terme la progression de l'incidence, de la prévalence et de la mortalité des maladies couvertes par l'offre de tests. Même si ces informations ne sont pas reliées à un objectif de l'offre de tests, elles sont largement utilisées par la santé publique pour suivre la progression des programmes. Elles permettraient aussi de répondre aux questions et aux critiques qui pourraient être formulées envers l'offre de services dans l'avenir.

La formule utilisée pour transmettre l'information à la population cible et aux participants à l'offre de tests semble favoriser un consentement et une prise de décision éclairée. Comme de possibles variations peuvent survenir à moyen et long terme, nous proposons de considérer la possibilité d'utiliser le questionnaire aux participants de façon ponctuelle (ex. : 1 à 2 mois par année ou 6 mois aux trois ans) pour s'assurer que ceux-ci sont toujours en mesure de prendre une décision éclairée quant à la décision de participer aux tests de porteur. On pourrait aussi considérer la possibilité de refaire un sondage téléphonique (1X / an ou aux 2 ans) pour documenter l'expérience vécue et procéder à des réajustements si nécessaire.

Les pistes d'action dans une perspective d'exportation

Un certain nombre de pistes d'action émergent de l'évaluation pour faciliter la mise en place de services d'offre de tests de porteur dans d'autres régions qui pourraient signifier leur intérêt à cet égard. Tel qu'entendu au moment de l'élaboration du mandat d'évaluation, l'analyse associée au potentiel d'exportation du modèle de service est exploratoire et, en ce sens, ne prétend pas être exhaustive. Les éléments apportés ici constituent des pistes à explorer.

Procéder à une analyse de l'utilité de l'offre de tests de porteur

Advenant que l'on songe à exporter une offre de service similaire à celle du SLSJ, même si le service n'est pas ancré officiellement dans un paradigme de santé publique, la dimension de risque collectif et le recrutement proactif (ex. auprès de la clientèle du SCG) militent en faveur d'une analyse de l'utilité de l'offre de tests selon un processus et des critères reconnus incluant des dimensions individuelles, communautaires et sociétales.

Mentionnons que des outils d'aide à la décision existant, intégrant des dimensions individuelles, communautaires et sociétales pourraient servir de cadre à l'analyse. Pensons notamment ici à l'outil d'aide à la décision pour l'introduction de programmes de dépistage populationnel génétique développé par l'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS)²⁷. Bien qu'élaboré en fonction de programmes de dépistage, cet outil s'applique aussi au contexte d'une offre de tests de porteur.

Développer une assise théorique solide

Le développement d'une assise théorique permet de favoriser une action qui s'appuie sur des évidences scientifiques. Le modèle logique constitue un outil pouvant être utilisé à cet égard. Celui-ci permet de développer une vision commune, de favoriser une action concertée et de faciliter l'évaluation en définissant l'objet d'étude de manière formelle et détaillée.

Établir le modèle approprié au contexte

On peut considérer d'exporter le modèle dans son ensemble, mais il est aussi possible de l'envisager comme un assemblage d'éléments répondant à un contexte unique et singulier. Dans cette optique, les éléments constitutifs peuvent être considérés individuellement pour n'exporter que ceux qui sont appropriés au contexte dans lequel on veut l'implanter. Ceux-ci seront réassemblés afin de former une nouvelle composition adaptée aux besoins et aux ressources disponibles.

Certains éléments constitutifs apparaissent comme des éléments clés de l'offre de services. D'autres sont d'importants facilitateurs. Parmi les éléments clés on retrouve : l'intégration aux services de première ligne, la participation volontaire, l'élargissement du rôle infirmier intégrant des éléments de conseil génétique, l'adaptation des modalités du counseling individuel à un contexte de groupe et la transmission d'informations standardisées selon une

²⁷ Blancquaert I, Beauchamp S, Andermann A. *Decision Support Guide for Population-Based Genetic Screening*. 2008. Disponible sur le site : <http://www.cangenetest.org/en/publications.html>

approche proactive d'information et d'éducation. Nous vous invitons à vous rapporter aux sections consacrées aux changements observés ainsi qu'à celle dédiée aux enseignements associés aux facteurs facilitant et contraignant pour plus d'informations sur les éléments clés du modèle d'offre de services.

Si l'évaluation des besoins, préalable à l'implantation d'un nouveau service, montre que l'offre de service est justifiée, la pertinence de recourir au modèle du SLSJ, ou à certaines de ses composantes, dépendra en grande partie du volume de demande anticipé et des structures en place en première et en deuxième ligne. À cet effet, il est nécessaire de s'assurer de la disponibilité des ressources pour 1) offrir les services selon les normes adoptées, 2) soutenir les professionnels et les établissements mis à contribution, 3) assurer que l'équilibre avantage/inconvénient est maintenu et 4) faire rapport à la population.

À titre d'exemple, si on retient que la formule des séances d'information de groupe est appropriée au contexte, mais que la demande ne justifie pas qu'une infirmière de première ligne consacre un temps dédié à l'information pré-test sur une base régulière, d'autres solutions peuvent être envisagées avec la contribution de ressources de 2^e ligne, soit en centralisant l'offre de service au niveau régional, soit en offrant un service de type « outreach ».

Il en est de même de l'accessibilité aux services de conseil génétique, aux examens et aux tests complémentaires au besoin, ainsi qu'aux services spécialisés qui constituent un atout majeur de l'offre de services du SLSJ. Certains informateurs estiment que la recherche de solutions nécessite d'aller au-delà du cadre des seuls services de génétique.

La capacité des services régionaux à prendre en charge les nouveaux cas d'enfants atteints d'une maladie héréditaire à long terme est aussi à prendre en considération si on envisage l'exportation de l'offre de tests.

Enfin, la présence d'une structure communautaire qui contribue à informer, à sensibiliser et à soutenir la population (ex. CORAMH, associations) représente un avantage certain.

Prévoir une structure de gouvernance adaptée qui contribue à instaurer une culture de transparence

L'instance décisionnelle mixte incarnée par le comité MSSS-ASSS, constitue un élément essentiel lors du démarrage d'un projet tel qu'implanté au SLSJ. Dans une perspective de gestion de projet, le comité exécutif représente une tribune où les deux instances peuvent travailler de concert pour établir les grands paramètres et prendre les décisions favorisant la bonne marche du projet. Cette dernière nécessite que les attentes de chaque partie soient clairement exposées à chaque étape majeure et que le niveau d'engagement et d'imputabilité qui revient à chacun soient explicités. Le respect de ces conditions nécessite un suivi rigoureux.

L'expérience nous apprend aussi que le transfert de responsabilités résulte au bout d'un certain temps sur une volonté d'autonomie dans l'action. À cet égard, la planification de départ pourrait prévoir la délégation graduelle de certaines responsabilités de manière à

favoriser la collaboration active des partenaires au cours de la mise en œuvre et, à plus long terme, l'appropriation et la viabilité de l'offre de services là où elle est implantée.

Tirer profit de l'expérience et valoriser les acquis

Pour pouvoir tirer profit de l'expérience, il est primordial de conserver des traces de celle-ci. Nous proposons à cet égard l'élaboration d'un « mode d'emploi » couvrant les étapes de planification et de mise en œuvre du Projet-pilote. Ce projet imposant et complexe a permis d'effectuer d'importants apprentissages qui gagneraient à être mis en valeur et partagé afin d'en faire bénéficier les régions qui souhaiteraient s'inspirer de cette expérience et éviter de « réinventer la roue ».

Dans une optique de continuité, ce mode d'emploi permettrait notamment de favoriser le maintien de la qualité des services alors que, dans une perspective d'exportation, il contribuerait à faciliter l'étape de planification pour l'équipe qui en aura la charge.

Cet outil pourrait prendre la forme d'un cadre de référence et inclure les principaux apprentissages concernant :

- la gestion d'un projet comptant des partenaires multiples dont les intérêts et les attentes divergent (Défi du travail interprofessionnel et intersectoriel);
- les enjeux, les risques, les solutions mises de l'avant et les pistes d'intervention recommandées (si c'était à refaire) ex. efforts à consentir à l'étape de la planification. (en termes de temps (échancier) et de ressources (humaines, matérielles et financières);
- le développement d'une structure respectant le cadre normatif associé à une offre de tests de porteur (ex. mesures d'éducation du public favorisant une prise de décision éclairée, participation volontaire-consentement éclairé, système de protection de la confidentialité et de la sécurité des informations génétiques, etc.);
- le développement d'un système d'information, d'une réception centralisée, d'un algorithme d'orientation des usagers;
- la formation du personnel et le développement d'outils de référence;
- le développement de plans de communication et d'outils permettant d'informer sans promouvoir;
- l'identification des aspects légaux qui pourraient représenter une barrière au projet;
- le développement et le suivi des indicateurs (même si encore cours d'apprentissage).

La liste proposée ici suggère des exemples de contenu. Elle ne prétend pas être exhaustive et peut être enrichie de suggestions d'intervenants et de partenaires du Projet-pilote afin de favoriser la recension d'un maximum d'acquis et d'apprentissages.

6.3.2 Enjeux éthiques : une amorce de réflexion

Quelle que soit la décision qui sera prise suite à l'expérience du Projet-pilote, celle-ci devrait être accompagnée d'une réflexion quant aux enjeux éthiques. L'avis du comité d'éthique en santé publique (CESP) a ouvert la voie, mais la pérennisation et l'exportation du modèle d'offre de services soulèvent de nouveaux enjeux qui viennent s'ajouter à ceux relevés par le CESP et qui devront être adressés spécifiquement.

En ce qui a trait aux enjeux éthiques qui devront être adressés, le groupe de réflexion souligne que ceux-ci peuvent être liés à plusieurs questions d'ordre économique, scientifique et social. Avant toute chose, l'analyse préalable doit démontrer l'utilité clinique de l'offre de tests. Par la suite, la disponibilité de la technologie doit pouvoir s'appuyer sur des ressources financières suffisantes non seulement pour offrir le dépistage, mais aussi les services de suivi et de prise en charge nécessaires. À cela s'ajoute la nécessité de disposer de ressources humaines qualifiées, la capacité à assurer la sensibilité et la spécificité des tests, de même que l'équité dans l'accès aux tests. La conservation sécuritaire des données recueillies doit être assurée. Le projet doit démontrer sa capacité à conserver un ratio avantages-inconvénients positifs, ce qui implique notamment de limiter les effets indésirables sur les usagers et les services et de maximiser les bénéfices réels pour les familles et la population en général (intérêts locaux vs populationnels). Cela sans compter les questions d'acceptabilité sociale et de légitimité. Ces dernières requièrent une réflexion sociale et une reconnaissance des enjeux éthiques, sociaux et économiques²⁸.

À cet égard, l'Enquête populationnelle de 2012 révèle certains éléments qui méritent selon nous réflexion. Ainsi, 47 % des répondants se sont dit totalement d'accord ou plutôt d'accord avec l'affirmation voulant que « les gens qui veulent avoir des enfants devraient se sentir obligés de passer des tests pour savoir s'ils sont porteurs ». De plus, une proportion relativement importante de répondants (36 %) craignait que les tests de porteurs conduisent à des jugements négatifs à l'égard des parents qui donneraient naissance à un enfant atteint. Ainsi, bien que l'acceptabilité sociale des tests de porteur soit assez élevée dans la région, cela n'exclut pas l'émergence potentielle de nouvelles normes sociales face auxquelles la vigilance est de mise.

En conclusion, l'adaptation des services aux besoins, sur une base régionale ou sur une base individuelle, est une tendance lourde dans d'autres domaines et qui permettrait peut-être d'optimiser la qualité et l'efficacité des services à condition d'adresser les enjeux éthiques ouvertement. La réflexion entourant ces enjeux se situe dans le contexte plus global du développement des technologies génétiques. Elle peut s'arrimer aux réflexions en cours et s'inspirer des travaux déjà réalisés à cet égard.

²⁸ Pour plus d'informations à ce sujet, nous vous invitons à prendre connaissance du rapport de consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21 ou syndrome de Down, au Québec publié par le Commissaire à la santé et au bien-être en 2008.

6.4 LIMITES DE L'ÉTUDE

Divers facteurs ont contribué à affecter la participation du SCG à l'évaluation en lien avec certains outils de collecte de données (excluant les entrevues semi-dirigées). Cette situation restreint quelque peu les enseignements qu'il est possible de tirer de l'expérience.

Le souci d'équité associé à l'offre de tests de porteur implique que les tests soient offerts à l'ensemble de la population cible. Cela découle sur l'impossibilité de faire appel à un groupe contrôle, généralement associé à une évaluation plus précise de l'impact des interventions²⁹. Dans le cadre de la présente évaluation, la validité des observations repose sur la compilation et la triangulation de sources de données variées (questionnaire, sondage, entrevue, etc.).

Enfin, la présente évaluation n'intégrant pas les aspects économiques, ni les aspects liés aux activités des laboratoires impliqués dans le Projet-pilote, elle n'offre pas un portrait exhaustif de la situation et ne peut être considérée isolément pour permettre une décision éclairée quant aux suites à donner ou au potentiel d'exportation du modèle d'organisation de services.

²⁹ Nous pouvons donner pour exemple l'évaluation des effets de la séance d'information de groupe sur la capacité à prendre une décision éclairée.

CONCLUSION

Le Projet-pilote a nécessité d'importants investissements et un déploiement de ressources considérable. Il s'agit d'une initiative unique, caractéristique des possibilités grandissantes associées aux tests génétiques, mais aussi des enjeux d'offre de service qui y sont associés.

La mise en œuvre de l'offre de services a constitué un important processus d'apprentissage pour tous les acteurs impliqués. Comme ce type de modèle de service ne comptait pas de précédent comparable, on ne disposait d'aucun mode d'emploi. Des actions ont été posées pour améliorer le fonctionnement au fur et à mesure de l'avancement de la mise en œuvre. L'expérience, comme toute première, ne s'est pas déroulée sans heurts, mais elle aura permis d'identifier les éléments clés d'une offre de services de cette nature et des pistes d'action dans une perspective de continuité et, de façon exploratoire, dans une perspective d'exportation.

D'un point de vue organisationnel, le réseau de la santé du SLSJ dispose maintenant d'une organisation logistique bien rodée pour offrir les tests de porteur. Les ressources sont en place et sont bien intégrées aux services de périnatalité des différents points de service. L'offre d'information, d'éducation et de counseling, intégrée à l'offre de services représente un incontournable qui devrait être considéré dans toute nouvelle offre de services en génétique. Certains enjeux tels que l'équité dans l'accès aux tests, la banalisation du recours aux tests et l'émergence possible de nouvelles normes sociales ont été identifiés. La vigilance est de mise à cet égard.

Dans une perspective d'exportation, deux niveaux d'analyse sont à considérer pour jauger de la pertinence d'une offre de tests de porteur et déterminer les modalités optimales pour chaque contexte. Malgré une meilleure conscientisation à l'égard de la médecine informée par les données probantes dans le domaine de la génétique, on se heurte encore souvent à une pénurie de données sur différents aspects de validité ou d'utilité. De là, la nécessité de réaliser une analyse des données probantes et des besoins des communautés concernées. À ce premier niveau d'analyse devrait s'adjoindre une analyse organisationnelle des structures en place et du potentiel offert par les divers éléments constitutifs du modèle de services, de manière à favoriser la mise en place de services adaptés aux spécificités de chaque contexte.

D'un point de vue populationnel, on ne peut faire abstraction du fait que d'autres programmes sont déjà en voie de développement et que l'avancée des technologies apporte avec elle des ouvertures sans cesse grandissantes qui seront portées par différents groupes d'acteurs (professionnels de la santé, citoyens, entreprises de biotechnologie, etc.). C'est là que se situe, selon nous, le véritable défi et enjeu de société. Les gouvernements doivent viser le délicat équilibre entre la stimulation de l'économie par l'appui au secteur des biotechnologies, la régulation des services de santé et la protection des patients et de leurs familles³⁰. Cela nécessite notamment de développer une vision d'ensemble concernant le

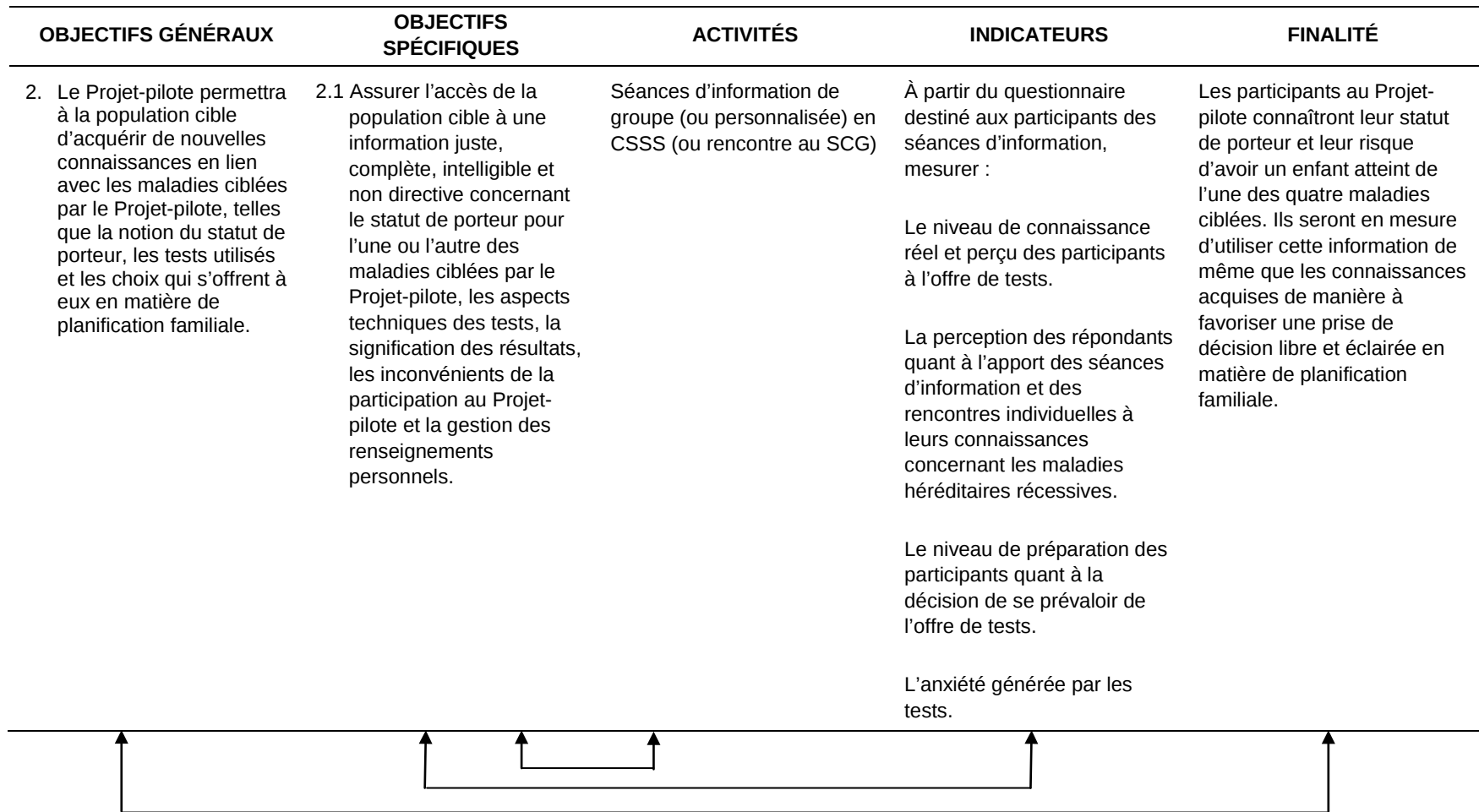
³⁰ Inspiré de : Anderman, Blancquaert *et al*, *Guiding Policy Decisions for Genetic Screening: Developing a Systematic and Transparent Approach*. Public Health Genomics. 2011;14;9-16.

secteur génétique au Québec et de se doter d'outils aptes à guider les décisions quant aux nouveaux services ou programmes à implanter.

ANNEXE 1

MODÈLE LOGIQUE

OBJECTIFS GÉNÉRAUX	OBJECTIFS SPÉCIFIQUES	ACTIVITÉS	INDICATEURS	FINALITÉ
1. Le Projet-pilote permettra à l'ensemble des personnes à risque de la région du SLSJ en âge de procréer (population cible) d'avoir accès, sur une base volontaire, aux tests de porteur ainsi qu'aux résultats dans un délai permettant aux partenaires des couples trouvés porteurs de prendre une décision concernant la grossesse en cours ou celle(s) à venir.	1.1 Planter une organisation de services viable qui répond à des normes d'assurance qualité strictes sans réduire l'accès aux services existants (notamment le service de conseil génétique, le diagnostic prénatal, la biopsie du chorion, le diagnostic préimplantatoire et les interruptions thérapeutiques de grossesse).	- Gestion de la réception centralisée des appels - Séances d'information - Rencontres individuelles (infirmières ou conseillères en génétique) - Prélèvements sanguins - Analyse des prélèvements sanguins (tests de porteur) - Gestion informatisée des données générées - Communication des résultats - Référence et suivi au SCG lorsque nécessaire	Indicateurs de suivi de gestion et de contrôle de la qualité répondant aux normes de qualité adoptées dans le cadre du Projet-pilote (aperçu des indicateurs à l'annexe 4) Les médecins qui effectuent des suivis de grossesses ainsi que les pharmaciens connaissent la finalité et les objectifs du Projet-pilote et y sont favorables.	Les participants au Projet-pilote connaîtront leur statut de porteur et leur risque d'avoir un enfant atteint de l'une des quatre maladies ciblées. Ils seront en mesure d'utiliser cette information de même que les connaissances acquises de manière à favoriser une prise de décision libre et éclairée en matière de planification familiale.
	1.2 Informer la population cible de l'accès à l'offre élargie de tests de porteurs.	- Référence à d'autres services lorsque nécessaire - Campagne de communication auprès de la population du Saguenay–Lac-Saint-Jean	Les médecins qui effectuent des suivis de grossesse réfèrent leurs patients admissibles vers le Projet-pilote.	
	1.3 Favoriser la collaboration des acteurs du milieu de la santé susceptibles de référer des participants au Projet-pilote	- Rencontres d'information auprès des médecins qui effectuent des suivis de grossesses	Les pharmaciens et les associations informent les personnes potentiellement intéressées par l'offre de tests de porteur de l'existence du Projet-pilote.	
	1.4 Favoriser la collaboration des acteurs en position d'informer la population de la disponibilité des tests de porteur	- Rencontres d'information auprès des pharmaciens - Participation de représentants d'associations au comité de suivi du Projet-pilote - Envoi de lettres et d'outils de communication		



Note : Les flèches représentent les liens unissant les différents éléments du modèle logique. On postule que les objectifs généraux choisis permettront de mener à la finalité attendue. De la même manière, on postule que les moyens adoptés (activités) permettront la réalisation des objectifs spécifiques. Pour chaque activité planifiée, des ressources appropriées doivent correspondre (non montré). Les indicateurs sont développés de manière à pouvoir mesurer l'atteinte des objectifs spécifiques.

ANNEXE 2

TABLEAU SYNTHÈSE DES CRITÈRES D'APPRÉCIATION DES QUESTIONS ASSOCIÉES AU MANDAT D'ÉVALUATION

Tableau synthèse des critères d'appréciation des questions associées au mandat d'évaluation

Éléments évalués	Critères d'appréciation (indicateurs et sources de vérification)
Question 1 : Le Projet-pilote regroupe-t-il ou est-il en voie de regrouper les conditions favorisant la bonne marche du Projet-pilote?	
Moment(s) de l'évaluation	T ₀ et suivi en T ₁ et T ₂
Assise théorique solide et reconnaissance des objectifs tels qu'ils seront envisagés dans le cadre de l'évaluation	1) Articulation claire entre les objectifs poursuivis, les moyens mis en place et la finalité attendue. 2) Les liens entre les intentions du Projet-pilote (pp), les objectifs retenus et les finalités font l'objet d'une vision commune, d'un consensus entre les différents acteurs. 3) Le modèle logique fait consensus entre l'ASSS et le MSSS.
Adhésion des agents de changements à la finalité et aux objectifs recherchés (vision partagée)	1) Les gestionnaires des sites où sera implanté le Projet-pilote ont une bonne compréhension des principaux aspects du pp (objectifs, moyens, finalité, enjeux). 2) Les gestionnaires des sites où sera implanté le Projet-pilote y sont favorables. 3) On observe une mobilisation des médecins effectuant des suivis de grossesses de la région autour du Projet-pilote. Ceux-ci : a. démontrent une bonne compréhension des principaux aspects du Projet-pilote (objectifs, moyens, finalité, enjeux) et y sont favorables b. sont informés des modalités de l'offre de tests (maladies couvertes, critères d'admissibilité, étapes à suivre pour passer les tests, lieux où sont offerts les services) c. font montre d'ouverture envers le Projet-pilote et envisagent de référer les patients qui répondent aux critères d'admissibilité. d. connaissent les ressources auxquelles ils peuvent s'adresser pour obtenir du soutien et considèrent que celui-ci est adéquat pour répondre à leurs besoins. 4) Les associations dont l'action concerne l'une ou l'autre des maladies héréditaires ciblées par le Projet-pilote connaissent les objectifs et la finalité du Projet-pilote et y sont favorables.
Présence d'une expertise locale en lien avec la problématique	1) La région dispose d'individus et de groupes détenant une expertise pertinente en lien avec les maladies héréditaires génétiques ainsi qu'avec les questions que soulèvent les tests de porteur.

Tableau synthèse des critères d'appréciation des questions associées au mandat d'évaluation (suite)

Éléments évalués	Critères d'appréciation (indicateurs et sources de vérification)
Respect du cadre normatif international gouvernant les tests génétiques*	1) La participation aux tests de porteur est volontaire 2) La participation aux tests de porteur repose sur un consentement éclairé préalable aux tests disponibles 3) L'offre de tests de porteur est soutenue par des mesures d'éducation du public et de conseil génétique 4) La protection de la confidentialité et de la sécurité des informations génétiques personnelles est assurée 5) Des mesures sont prises pour limiter au maximum la discrimination : a. dont pourraient faire l'objet les participants ainsi que ceux qui choisissent de ne pas se soumettre aux tests de dépistage; b. qui pourrait découler de l'usage des données génétiques 6) Les enjeux éthiques et sociaux soulevés par le Projet-pilote sont connus et les recommandations du CESP en la matière ont été prises en compte dans l'élaboration du Projet-pilote. a. Capacité des principaux responsables et intervenants à identifier les enjeux éthiques et sociaux soulevés par le Projet-pilote. b. Suivi des recommandations du CESP concernant les enjeux associés au Projet-pilote (avec la collaboration d'ECOBES)
Expérience acquise en lien avec la gestion de projet	1) L'étape de planification de la mise en œuvre du Projet-pilote ayant permis de mettre à l'essai différentes formules de gestion de projet et d'en tirer des enseignements profitables : a. Quels sont les principaux enseignements qu'il a été possible de retirer de cette étape? b. À la suite de ces constats, quelles sont les pratiques de gestion de projet qui favorisent la bonne marche du Projet-pilote?

* Plusieurs organisations proposent des dispositions concernant les tests génétiques : parmi ceux-ci, l'Organisation de coopération et de développement économiques (OCDE) (Lignes directrices sur l'assurance qualité des tests de génétique moléculaire, 2007), la Commission européenne, la Fédération internationale de gynécologie et d'obstétrique, l'Organisation mondiale de la santé (OMS), l'UNESCO, etc. Pour un résumé de ces dispositions voir le site de HumGen International (www.humgen.org).

Tableau synthèse des critères d'appréciation des questions associées au mandat d'évaluation (suite)

Éléments évalués	Critères d'appréciation (indicateurs et sources de vérification)
Capacité à rejoindre la population cible et à transmettre une information juste, complète, intelligible et non directive	1) Existence d'un plan de communication formel 2) L'information mise en circulation respecte les critères du CESP quant aux modes de distribution, à la qualité, à la neutralité et au niveau de langage (doit être compréhensible pour le plus grand nombre) 3) Des informations basées sur des données probantes et expliquant les conséquences pouvant être associées aux tests sont disponibles pour la population cible afin de leur permettre de prendre une décision éclairée 4) Une personne ou un comité est responsable de l'information transmise aux usagers, aux partenaires du Projet-pilote et aux médias de manière à assurer la standardisation des procédures de traitement de l'information et la qualité des informations en circulation. 5) Existence d'une ligne directrice concernant l'utilisation de l'information générée par les tests et des échantillons eux-mêmes.
Question 2 : Quels sont les facteurs facilitant ou contraignant la mise en œuvre du Projet-pilote?	
Moment(s) de l'évaluation	Continu T ₀ à T ₂
Barrières et facilitateurs rencontrés par les responsables	Barrières et facilitateurs rencontrés par les responsables au cours : 1) de la planification de la mise en œuvre du Projet-pilote, 2) de la mise en œuvre des deux volets du Projet-pilote
Barrières et facilitateurs anticipés par les responsables, les membres du personnel et les acteurs extérieurs (ex. md, représentants d'associations, administrateurs des organisations hôtes, etc.)	Barrières et facilitateurs anticipés par les responsables, les membres du personnel et les acteurs extérieurs en ce qui concerne notamment l'organisation et la mise en œuvre du Projet-pilote.
Question 3 : La formation destinée aux infirmières du Projet-pilote leur permet-elles d'acquérir les compétences nécessaires pour assumer les fonctions qui leur ont été attribuées?	
Moment(s) de l'évaluation	T ₀ et suivi en T ₁ et T ₂
Capacités des infirmières à assumer les fonctions qui leur ont été attribuées dans le cadre du Projet-pilote	1) Perception des infirmières quant au contenu de la formation 2) Perception des infirmières quant à leur capacité, suite à la formation, à assumer les fonctions qui leur ont été attribuées 3) Perception des conseillères en génétique quant à la capacité des infirmières à assumer les fonctions qui leur ont été attribuées

Tableau synthèse des critères d'appréciation des questions associées au mandat d'évaluation (suite)

Éléments évalués	Critères d'appréciation (indicateurs et sources de vérification)
	4) Taux de rétention de l'information par les participants aux séances d'information 5) Perception des participants quant à leur niveau de connaissance concernant les maladies ciblées, la démarche à suivre pour se prévaloir des tests, les implications découlant d'un résultat positif et les ressources existantes en cas de besoin (contenu des séances d'information) 6) Respect du schéma d'opérationnalisation
Question 4 : Les interventions relatives au Projet-pilote favorisent-elles la prise de décision libre et éclairée en matière de planification familiale?	
Moment(s) de l'évaluation	T ₁ et T ₂
Respect des critères visés en ce qui concerne l'information transmise à la population cible et aux participants	1) L'information mise en circulation respecte les critères du CESP quant aux modes de distribution, à la qualité, à la neutralité et au niveau de langage (doit être compréhensible pour le plus grand nombre). 2) Des informations basées sur des données probantes et expliquant les conséquences pouvant être associées aux tests sont disponibles pour la population cible afin de leur permettre de prendre une décision éclairée.
Niveau de connaissance des participants	Évaluation des connaissances concernant : - les maladies héréditaires récessives ciblées - le mode de transmission de ces maladies héréditaires récessives - l'offre de tests de porteur - les répercussions possibles liées à l'identification de porteurs pour ces maladies
Niveau de préparation à la prise de décision quant à la participation à l'offre de tests	Dans le cadre de l'évaluation du Projet-pilote, on postule qu'un bon niveau de connaissance couplé à un bon niveau de préparation à la décision et à un faible niveau d'anxiété face aux tests favorisera une prise de décision éclairée quant à la décision de se prévaloir de l'offre de tests de porteur. Ces éléments couplés à la connaissance du statut de porteur favoriseront quant à eux une prise de décision éclairée en matière de planification familiale.

Tableau synthèse des critères d'appréciation des questions associées au mandat d'évaluation (suite)

Éléments évalués	Critères d'appréciation (indicateurs et sources de vérification)
Question 5 : Est-ce que les objectifs formulés lors de la planification du Projet-pilote, tels qu'inscrits au modèle logique d'évaluation, ont été atteints?	
Moment(s) de l'évaluation	T ₁ et T ₂
Niveau d'atteinte des objectifs	Objectif général : Le Projet-pilote permettra à l'ensemble des personnes à risque de la région du SLSJ en âge de procréer (population cible) d'avoir accès, sur une base volontaire, aux tests de porteur ainsi qu'aux résultats dans un délai permettant aux couples trouvés porteurs de prendre une décision concernant la grossesse en cours ou celle(s) à venir. <u>Objectifs spécifiques :</u> • Planter une organisation de services viable qui répond à des normes d'assurance qualité strictes sans nuire aux services existants. • Faire en sorte que les intervenants du Projet-pilote disposent des informations et des compétences nécessaires pour assumer leurs fonctions et assurer le bon déroulement du Projet-pilote. • La population cible aura accès à une information juste, complète et non directive concernant le statut de porteur de l'une et/ou l'autre des maladies ciblées par le Projet-pilote. • La population cible aura accès à une information juste, complète et intelligible concernant les aspects techniques des tests, la signification des résultats, les inconvénients de la participation au Projet-pilote et la gestion des renseignements personnels. • Les acteurs du milieu de la santé susceptibles de référer des participants au Projet-pilote auront été informés quant à la finalité et aux objectifs du Projet-pilote et y collaboreront en référant leurs patients/clients admissibles à l'offre de tests de porteur.
Question 6 : Quels sont les effets du Projet-pilote sur l'offre de services cliniques actuelle relative aux maladies héréditaires (incluant les services connexes)?	
Moment(s) de l'évaluation	Continu T ₀ à T ₂
T ₀ : Réaliser un état de situation de l'offre de service au moment du démarrage du Projet-pilote et évaluer la capacité à absorber une hausse de la demande découlant du Projet-pilote	Composantes de l'offre de service actuelle : (ressources humaines, volume d'activité et capacité maximale) - Service de conseil génétique - Centre de prélèvement - Laboratoire de biologie moléculaire - Clinique de fertilité du CSSS de Chicoutimi (amniocentèse et diagnostic préimplantatoire)

Tableau synthèse des critères d'appréciation des questions associées au mandat d'évaluation (suite)

Éléments évalués	Critères d'appréciation (indicateurs et sources de vérification)
	e. Service de génétique médicale du CHU Ste-Justine (biopsie du chorion) f. CH offrant des services d'ITG g. Services d'intervention psychosociale
T ₁ et T ₂ Réaliser le suivi afin d'établir si des modifications attribuables au Projet-pilote ont été observées.	
Question 7 : Quel est le bilan général qui se dégage de la réalisation du Projet-pilote? Quelles leçons peuvent être retenues?	
Moment(s) de l'évaluation	T ₂
Réaliser une synthèse des bilans partiels (rapports d'étape et sommaires) et faire ressortir les grands constats liés à la progression des éléments identifiés et aux résultats obtenus.	Contenu du bilan : - Progression concernant les conditions favorisant la bonne marche du Projet-pilote - Barrières et facilitateurs vs solutions apportées - Progression des indicateurs de suivi - Effets du Projet-pilote sur les participants - Progression du profil des participants en fonction des différents thèmes du questionnaire - o Profil sociodémographique des participants - o Niveau de connaissance - o Niveau de préparation à la prise de décision - o Anxiété générée par les tests - o Perception du risque/niveau de confiance - o Raisons motivant à se prévaloir ou non de l'offre de tests de porteur - o Intention d'informer les proches en cas de résultat positif - o Intention de recommander les tests aux proches - o Modes de communication par lesquels les participants ont été rejoints
Question 8 : À la suite de l'analyse des résultats obtenus, quelles seraient les modifications à apporter dans la mise en œuvre pour optimiser les résultats du Projet-pilote, dans l'optique de maintenir et d'intégrer l'offre de tests de porteur au réseau de la santé et des services sociaux au Saguenay–Lac-Saint-Jean?	
Moment(s) de l'évaluation	T ₂
Émettre des recommandations concernant les modifications à la mise en œuvre qui pourraient favoriser l'optimisation des résultats et le maintien de l'offre de tests dans la région.	

ANNEXE 3

ASPECTS COUVERTS ET NON COUVERTS PAR L'ÉVALUATION

ASPECTS COUVERTS PAR L'ÉVALUATION

Cet annexe expose les éléments d'information utilisés pour répondre aux questions couvertes par la présente phase d'évaluation.

Dans le but d'intégrer un fil conducteur et de faciliter la lecture, le contenu du rapport inclura l'ensemble des éléments décrits ci-dessous, mais dans un ordre qui pourra être différent

Question 7

Quel est le bilan général qui se dégage de la réalisation du Projet-pilote?

Principaux aspects couverts :

- Atteinte des objectifs
 - o Progression des indicateurs de suivi
 - o Expérience des participants à l'offre de tests (sondage)
 - o Progression du profil des participants
 - Profil sociodémographique des participants
 - Niveau de connaissance réelle
 - Niveau de préparation à la prise de décision (connaissance perçue)
 - Capacité à prendre une décision éclairée
 - Anxiété générée par les tests
 - Perception du risque/niveau de confiance
 - Raisons motivant à se prévaloir ou non de l'offre de tests de porteur
 - Modes de communication par lesquels les participants ont été rejoints
- Forces du Projet-pilote et aspects pouvant être améliorés
- Capacité des infirmières à assumer les fonctions qui leur ont été attribuées
- Effets du Projet-pilote sur les participants (niveau de satisfaction, documentation de l'expérience)
- Constats relatifs à l'expérience du Projet-pilote
 - o Impacts sur l'organisation des services
 - o Changements apportés

Question 8

Quelles seraient les modifications à apporter pour optimiser les résultats du Projet-pilote?

Principaux aspects couverts :

Synthèse des échanges du groupe de réflexion concernant :

- a. les modifications à apporter dans la mise en œuvre pour optimiser les résultats du Projet-pilote, dans l'optique de maintenir et d'intégrer l'offre de tests de porteur au réseau de la santé et des services sociaux au SLSJ.
- b. Réflexion sur le potentiel d'exportation

LES ASPECTS NON COUVERTS PAR L'ÉVALUATION

Les aspects suivants ne sont pas couverts par l'évaluation :

- Aspects associés aux activités du laboratoire de biologie moléculaire, aux technologies utilisées et à la conformité aux normes d'assurance qualité.
- Aspects financiers associés à la gestion du Projet-pilote, à son coût d'opportunité, ainsi qu'au rapport coût-bénéfice ou coût-efficacité de l'intervention.
- Monitoring détaillé du Projet-pilote.
 - Nous distinguons clairement la responsabilité du suivi de gestion (sur la base notamment des indicateurs de suivi de gestion et de contrôle de la qualité) de celle de l'évaluation. La première revient essentiellement aux gestionnaires du Projet-pilote. À la demande du mandataire, l'évaluation couvrira un certain nombre d'indicateurs de gestion plus directement associés à l'évaluation de la conformité du Projet-pilote avec les éléments du modèle logique (voir grille d'indicateurs à l'annexe 4).
- Aspects associés à l'évaluation du personnel
- Analyse exhaustive des enjeux éthiques soulevés par le Projet-pilote
 - Les enjeux éthiques ont fait l'objet d'un avis CESP. Le MSSS et l'ASSS-SLSJ ont pris connaissance de l'avis et des recommandations qui ont été émises. Le mandat d'évaluation confié à l'INSPQ ne prévoit pas l'évaluation du suivi de ces recommandations. Toutefois, les enjeux éthiques qui ont été soulevés dans le cadre des entrevues et du travail du groupe de réflexion sont exposés dans le présent rapport.

ANNEXE 4

GRILLE DES INDICATEURS DE SUIVI DE GESTION UTILISÉS DANS LE CADRE DE L'ÉVALUATION

Grille des indicateurs de suivi de gestion utilisés dans le cadre de l'évaluation

OBJECTIFS GÉNÉRAUX	OBJECTIFS SPÉCIFIQUES	ACTIVITÉS	INDICATEURS DE SUIVI DE GESTION	OUTILS
1. Le Projet-pilote permettra à l'ensemble des personnes à risque de la région du SLSJ en âge de procréer (population cible) d'avoir accès, sur une base volontaire, aux tests de porteur ainsi qu'aux résultats dans un délai permettant aux couples trouvés porteurs de prendre une décision concernant la grossesse en cours ou celle(s) à venir.	1.1 Implanter une organisation de services viable qui répond à des normes d'assurance qualité strictes sans réduire l'accès aux services existants (notamment le SCG, le diagnostic prénatal, la biopsie du chorion, le diagnostic préimplantatoire et les interruptions thérapeutiques de grossesse).	- Gestion de la réception centralisée des appels - Séances d'information - Rencontres individuelles (infirmières ou conseillères en génétique) - Prélèvements sanguin (tests) - Analyse des prélèvements sanguins (tests de porteur) - Centralisation des données générées - Communication des résultats	Proportion de rendez-vous donnés dans les délais prescrits (%) Nombre d'appels avec conversation avec l'utilisateur Nombre de séances d'information de groupe/CSSS Taux de présence en séance d'information de groupe (%) Nombre moyen d'utilisateurs par séance d'information de groupe Nombre de séances d'information personnalisées /CSSS Non couvert par l'évaluation Non couvert par l'évaluation Production d'indicateurs sur une base permettant de procéder au suivi régulier du Projet-pilote et d'effectuer les changements nécessaires Proportion de lettres postées dans les délais prescrits	Grille d'indicateurs du Projet-pilote Grille d'indicateurs du Projet-pilote

Grille des indicateurs de suivi de gestion utilisés dans le cadre de l'évaluation (suite)

OBJECTIFS GÉNÉRAUX	OBJECTIFS SPÉCIFIQUES	ACTIVITÉS	INDICATEURS DE SUIVI DE GESTION	OUTILS
		- Référence et suivi au SCG lorsque nécessaire	Nombre d'utilisateurs vus au SCG (total) Nombre de personnes ayant reçu l'offre de tests pour les quatre maladies (Projet-pilote et autres) Nombre d'utilisateurs orientés par la réceptionniste ou les infirmières vers le SCG et admissibles au Projet-pilote Nombre de couples de porteurs référés au SCG par les CSSS	
	1.2 Informer la population cible de l'accessibilité à l'offre de tests de porteur élargie. 1.3 Favoriser la collaboration des acteurs du milieu de la santé susceptibles de référer des participants au Projet-pilote 1.4 Favoriser la collaboration des acteurs en position d'informer la population de la disponibilité des tests de porteur	- Référence à d'autres services lorsque nécessaire - Campagne de communication auprès de la population du SLSJ - Rencontres d'information auprès des médecins qui effectuent des suivis de grossesse ainsi qu'auprès des pharmaciens de la région	Nombre de références faites au SCG par l'infirmière suite à l'obtention du résultat La campagne permettra de rejoindre la population sans promouvoir les services d'offre de tests Les médecins qui effectuent des suivis de grossesse réfèrent leurs patients admissibles vers le Projet-pilote. Les médecins qui effectuent des suivis de grossesse ainsi que les pharmaciens connaissent la finalité et les objectifs du Projet-pilote et y sont favorables. Les pharmaciens et les associations informent les personnes potentiellement intéressées par l'offre de tests de porteur de l'existence du Projet-pilote.	Entrevues individuelles Questionnaire en ligne (Survey Monkey) – à confirmer pour les médecins

Grille des indicateurs de suivi de gestion utilisés dans le cadre de l'évaluation (suite)

OBJECTIFS GÉNÉRAUX	OBJECTIFS SPÉCIFIQUES	ACTIVITÉS	INDICATEURS DE SUIVI DE GESTION	OUTILS
		- Participation de représentants d'association au comité de suivi du Projet-pilote	Présence de représentants des associations régionales concernées par les maladies couvertes par le Projet-pilote	Participation au comité de suivi (observation participante) Entrevue individuelle (CORAMH)
2. Le Projet-pilote permettra à la population cible d'acquérir de nouvelles connaissances en lien avec les maladies ciblées par le Projet-pilote telles que la notion du statut de porteur, les tests utilisés et les choix qui s'offrent à eux en matière de planification familiale.	2.1 Assurer l'accès de la population cible à une information juste, complète, intelligible et non directive concernant le statut de porteur de l'une ou l'autre des maladies ciblées par le Projet-pilote, les aspects techniques des tests, la signification des résultats, les inconvénients de la participation au Projet-pilote et la gestion des renseignements personnels.	Séances d'information de groupe (ou personnalisée) en CSSS (ou rencontre au SCG)	Le niveau de connaissance réel et perçu des participants à l'offre de tests La perception des répondants quant à l'apport des séances d'information et des rencontres individuelles à leurs connaissances concernant les maladies héréditaires récessives. Le niveau de préparation des participants quant à la décision de se prévaloir de l'offre de tests L'anxiété générée par les tests	Questionnaire destiné aux participants des séances d'information et du SCG
Suivi des résultats			Nombre de porteurs identifiés admissibles au Projet-pilote Nombre de couples de porteurs identifiés admissibles au Projet-pilote Nombre de porteurs identifiés hors Projet-pilote Nombre de couples de porteurs identifiés hors Projet-pilote	Grille d'indicateurs du Projet-pilote

ANNEXE 5

SCHÉMAS D'ENTREVUE UTILISÉS DANS LE CADRE DES ENTREVUES SEMI-DIRIGÉES

SCHÉMA D'ENTREVUE - COORDONNATEURS PROJET-PILOTE

Facteurs facilitant et contraignant

1. Quels sont les facteurs facilitant rencontrés dans le cadre de votre implication dans le Projet-pilote?
2. Quels sont les facteurs contraignant (difficultés, défis) rencontrés dans le cadre de votre implication dans le Projet-pilote?
3. Suivi rapport T1 :
4. Y a-t-il eu des modifications au procédé de centralisation des données pour la tenue des statistiques sur le Projet-pilote? (on décrivait le procédé comme complexe malgré la collaboration des personnes sollicitées)
5. Si non, modifications suggérées pour simplifier le procédé?
6. Guide des indicateurs s'est-il avéré un outil facilitant? De quelle manière? Modifications à apporter à cet outil?

Niveau d'atteinte des objectifs atteints en lien avec le modèle logique

- *Implanter une organisation de services viable qui répond à des normes d'assurance qualité strictes.*
 - *Assurer l'accès de la population cible à une information juste, complète, intelligible et non directive (séances d'information)*
1. Perception globale de l'organisation de services
 2. Entre ce qui a été proposé et ce qui a été mis en place, quelles sont selon vous les adaptations majeures apportées par les différents milieux pour le rendre opérationnel et l'adapter à la réalité de travail?
 3. Le système actuel vous semble-t-il viable à long terme?
 4. Le contenu de la séance d'information vous semble-t-il répondre à ces exigences? (voir critères 2^e point)

Effets du Projet-pilote sur l'offre de services cliniques existante

1. À votre connaissance, la mise en place des services associés au Projet-pilote a-t-il nuit (ou eu un impact sur) aux services existants? Si oui, lesquels et en quoi?

Modifications à apporter dans la mise en œuvre pour optimiser les résultats du Projet-pilote, dans l'optique de maintenir et d'intégrer l'offre de tests de porteur au réseau de la santé et des services sociaux au SLSJ

1. Quels seraient selon vous les éléments à conserver (considérés essentiels à la bonne marche de l'offre de tests)? Tant dans l'organisation pratique du travail (passer la liste des éléments de la trajectoire de services?), que dans ce qui alimente votre motivation.

Ex. : Séances en soirée, séances personnalisées, nombre d'infirmières formées, contenu de la formation, soutien clérical là où possible, répartition des tâches, etc.

Données complémentaires relatives aux indicateurs de suivi

1. Nombre de couples porteur de la même maladie
2. Répartition entre volets (prénatal et préconceptionnel)
3. Nombre de couples porteur de la même maladie référés vers le SCG

SCHÉMA D'ENTREVUE – INFIRMIÈRES

Facteurs facilitant et contraignant

1. Quels sont les facteurs facilitant rencontrés dans le cadre de votre implication dans le Projet-pilote?
2. Quels sont les facteurs contraignant (difficultés, défis) rencontrés dans le cadre de votre implication dans le Projet-pilote?

Niveau d'atteinte des objectifs atteints en lien avec le modèle logique

- *Implanter une organisation de services viable qui répond à des normes d'assurance qualité strictes.*
 - *Assurer l'accès de la population cible à une information juste, complète, intelligible et non directive (séances d'information)*
1. Perception globale de l'organisation de services
 2. Entre ce qui a été proposé et ce qui a été mis en place, comment ont adapté le système pour le rendre opérationnel et l'adapter à leur milieu (réalité) de travail?
 3. Système actuel vous semble-t-il viable à long terme?
 4. Le contenu de la séance d'information vous semble-t-il répondre à ces exigences?

Effets du Projet-pilote sur l'offre de services cliniques existante

1. À votre connaissance, la mise en place des services associés au Projet-pilote a-t-il nuit (ou eu un impact sur) aux services existants? Si oui, lesquels et en quoi?

Modifications à apporter dans la mise en œuvre pour optimiser les résultats du Projet-pilote, dans l'optique de maintenir et d'intégrer l'offre de tests de porteur au réseau de la santé et des services sociaux au SLSJ

2. Quels seraient selon vous les éléments à conserver (considérés essentiels à la bonne marche de l'offre de tests)? Tant dans l'organisation pratique du travail (passer la liste des éléments de la trajectoire de services?), que dans ce qui alimente votre motivation.

Ex. : Séances en soirée, séances personnalisées, nombre d'infirmières formées, contenu de la formation, soutien clérical là où possible, répartition des tâches, etc.

Éléments à modifier (améliorer) ou à éliminer

1. Quels seraient selon vous les éléments à modifier ou à éliminer?
Ex. : nombre de sites, trajectoire de service, formalités administratives, etc.
2. L'utilité des formalités administratives vous apparaît-elle claire?

Suivi des recommandations ou des actions en cours lors de la phase d'évaluation de la mise en œuvre (T₁)

1. Pour les CSSS où l'organisation logistique a été décrite comme non optimale en T₀, est-ce que des modifications ont été adoptées ou des modifications sont-elles envisageables?
 - a. L'outil de travail développé au CSSS LSJE (manuel relatant expériences et solutions adoptées) a-t-il été partagé?
2. A-t-il été complété par les infirmières des autres sites? Est-ce qu'on considère la possibilité de le faire? Est-ce que cette initiative a été discutée lors d'une rencontre du comité des infirmières?
3. Pour les CSSS de plus petite taille – on signalait qu'avec l'ajout des tâches associées au Projet-pilote, on avait atteint la capacité maximale. Est-ce viable à long terme? Propositions?

SCHÉMA D'ENTREVUE - COORDONNATRICES PÉRINATALITÉ

Facteurs facilitant et contraignant

1. Quels sont les facteurs facilitant rencontrés dans le cadre de votre implication dans le Projet-pilote?
2. Quels sont les facteurs contraignant rencontrés dans le cadre de votre implication dans le Projet-pilote?

Niveau d'atteinte des objectifs atteints en lien avec le modèle logique

- *Implanter une organisation de services viable qui répond à des normes d'assurance qualité strictes.*
 - *Assurer l'accès de la population cible à une information juste, complète, intelligible et non directive (séances d'information)*
1. Perception globale de l'organisation de services
 2. Entre ce qui a été proposé et ce qui a été mis en place, comment ont adapté le système pour le rendre opérationnel?
 3. Le système actuel vous semble-t-il viable à long terme?
 4. Le contenu de la séance d'information vous semble-t-il répondre à ces exigences?

Effets du Projet-pilote sur l'offre de services cliniques existante

1. La mise en place des services associés au Projet-pilote a-t-il nuit (ou eu un impact sur) aux services existants? Si oui, lesquels et en quoi?

Modifications à apporter dans la mise en œuvre pour optimiser les résultats du Projet-pilote, dans l'optique de maintenir et d'intégrer l'offre de tests de porteur au réseau de la santé et des services sociaux au SLSJ

1. Quels seraient selon vous les éléments à conserver (considérés essentiels à la bonne marche de l'offre de tests)?

Ex. : Séances en soirée, séances personnalisées, nombre d'infirmières formées, contenu de la formation, etc.

Éléments à modifier (améliorer) ou à éliminer

1. Quels seraient selon vous les éléments à modifier ou à éliminer?

Ex. : nombre de sites, trajectoire de service, formalités administratives, etc.

Suivi des recommandations ou des actions en cours lors de la phase d'évaluation T₁

1. Pour les CSSS où l'organisation logistique a été décrite comme non optimale en T₀, est-ce que des modifications ont été adoptées ou des modifications sont-elles envisageables?
 - a. L'outil de travail développé au CSSS LSJE (manuel relatant expériences et solutions adoptées) a-t-il été partagé?
2. A-t-il été complété par les infirmières des autres sites? Est-ce qu'on considère la possibilité de le faire? Est-ce que cette initiative a été discutée lors d'une rencontre du comité des infirmières?
3. Pour les CSSS de plus petite taille – on signalait qu'avec l'ajout des tâches associées au Projet-pilote, on avait atteint la capacité maximale. Est-ce viable à long terme? Propositions?

SCHÉMA D'ENTREVUE - SCG

Facteurs facilitant et contraignant

1. Quels sont les facteurs facilitant rencontrés dans le cadre de votre implication dans le Projet-pilote?
2. Quels sont les facteurs contraignant rencontrés dans le cadre de votre implication dans le Projet-pilote?

Niveau d'atteinte des objectifs atteints en lien avec le modèle logique

- *Implanter une organisation de services viable qui répond à des normes d'assurance qualité strictes.*
 - *Assurer l'accès de la population cible à une information juste, complète, intelligible et non directive (séances d'information)*
1. Perception globale de l'organisation de services
 2. Entre ce qui a été proposé et ce qui a été mis en place, comment ont adapté le système pour le rendre opérationnel et l'adapter à leur milieu (réalité) de travail?
 3. Système actuel vous semble-t-il viable à long terme?
 4. Le contenu de la séance d'information vous semble-t-il répondre à ces exigences?
 5. Quel devrait être le rôle du SCG dans la continuité de l'offre de services? (demeure le même que durant le Projet-pilote?, devrait être modifié?, si oui, en quoi?)

Effets du Projet-pilote sur l'offre de services cliniques existante

1. La mise en place des services associés au pp a-t-il eu un impact sur vos services? Si oui, lesquels et en quoi?

Conception de la suite des choses

1. Advenant que l'offre de services s'établisse sur une base permanente, quel rôle devrait selon vous tenir le SCG? Quelle place devrait-il occuper?
2. Quels seraient les besoins prioritaires du SCG en lien avec l'offre de tests de porteur?

Modifications à apporter dans la mise en œuvre pour optimiser les résultats du Projet-pilote, dans l'optique de maintenir et d'intégrer l'offre de tests de porteur au réseau de la santé et des services sociaux au SLSJ

1. Quels sont selon vous les éléments essentiels à la bonne marche de l'offre de tests? (ou Quels seraient les éléments à conserver pour la suite des choses?)
2. Quels seraient selon vous les éléments à modifier ou à éliminer?
3. L'utilité des formalités administratives vous apparaît-elle claire?

Suivi des recommandations ou des actions en cours lors de T₁

1. Il est ressorti de la phase d'évaluation précédente que la diminution de la clientèle en 1^{re} ligne avait permis de diversifier les activités du SCG. Pouvez-vous préciser en quoi consistent ces nouvelles activités?
2. Qu'est-ce que l'arrivée d'un md généticien modifie dans votre pratique?
3. Sur quelle base est-il présent dans la région (fréquence)? Offre-t-il des disponibilités en dehors de cet horaire? (ex. par téléphone ou par courriel)
4. Considérez-vous que cette disponibilité est suffisante pour répondre aux besoins de la région (dossiers génétique)?
5. Considérez-vous que le mode de fonctionnement mis en place permet d'optimiser le temps que ce md accorde au CSSS de Chicoutimi?
6. Est-ce que la collaboration avec ce md est satisfaisante? Si non, que souhaiteriez-vous modifier?
7. Seriez-vous favorable (ou considérez-vous qu'il serait utile et pertinent de mettre en place un système automatisé de suivi des activités du SCG? Est-ce que c'est quelque chose qui est planifié?
8. Que souhaiteriez-vous que ce système soit en mesure de faire, de mesurer?
9. À votre connaissance, est-ce qu'il y a eu des échanges entre les différents acteurs régionaux du milieu de la génétique pour la mise en commun des informations et le développement d'un système de surveillance des maladies génétiques?

SCHÉMA D'ENTREVUE - PARTENAIRES DU MILIEU COMMUNAUTAIRE

Niveau d'atteinte des objectifs atteints en lien avec le modèle logique

- *Implanter une organisation de services viable qui répond à des normes d'assurance qualité strictes.*
 - *Assurer l'accès de la population cible à une information juste, complète, intelligible et non directive (séances d'information)*
1. Perception globale de l'organisation de services (du modèle de services) mis en place
 2. Le modèle adopté répond-il à vos attentes?
 3. Quels sont selon vous les forces du modèle?
 4. Quels sont selon vous les faiblesses du modèle?
 5. Le système actuel vous semble-t-il viable à long terme?
 6. Si c'était à refaire, y a-t-il des choses que vous feriez différemment? (ex. dans la phase de planification ou de mise en œuvre)
 7. Êtes-vous satisfait du rôle que vous avez joué dans le cadre du Projet-pilote?

Modifications à apporter dans la mise en œuvre pour optimiser les résultats du Projet-pilote, dans l'optique de maintenir et d'intégrer l'offre de tests de porteur au réseau de la santé et des services sociaux au SLSJ

Ex. : nombre de sites, trajectoire de service, formalités administratives, heures d'ouverture du centre de prélèvement, etc.

1. Quels seraient les éléments à conserver pour la suite des choses? (en d'autres termes : Quels sont selon vous les éléments essentiels à la bonne marche de l'offre de tests?)
2. Quels seraient selon vous les éléments à modifier ou à éliminer dans le modèle de services?

ANNEXE 6

QUESTIONNAIRE UTILISÉ DANS LE CADRE DU SONDAGE TÉLÉPHONIQUE

Questionnaire utilisé dans le cadre du sondage téléphonique

Thèmes	Questions s'adressant à tous (tronc commun)	Choix de réponses	Questions s'adressant aux porteurs
Objectif 1. Évaluer la capacité des modalités en place à favoriser la satisfaction des participants.			
Satisfaction quant aux modalités de l'offre de tests (Contenu de la séance d'information de groupe, rencontre avec l'infirmière, accessibilité géographique, disponibilité)	Êtes-vous très satisfait, plutôt satisfait, plutôt insatisfait ou très insatisfait... 1. a) du contenu de la séance d'information? 1. b) du déroulement de la rencontre avec l'infirmière? 1. c) du choix des heures proposés pour le rendez-vous? 1. d) de la distance à parcourir pour passer les tests? 1. e) de la ou des méthodes utilisées pour vous informer des résultats des tests de porteur?	a) Très satisfait b) Plutôt satisfait c) Plutôt insatisfait d) Très insatisfait	
Niveau de connaissance perçue pré-intervention	2. Comment évaluez-vous votre niveau de connaissance concernant le statut de porteur et les maladies héréditaires plus présentes au SLSJ avant la séance d'information?	a) Niveau de connaissance élevé b) Niveau de connaissance moyen c) Niveau de connaissance faible d) Ne souhaite pas répondre à la question	
Pertinence du contenu de la séance d'information	3. Êtes-vous tout à fait d'accord, assez d'accord, peu d'accord ou pas du tout d'accord avec l'affirmation suivante : L'information transmise lors de cette séance d'information était pertinente et m'a aidé à prendre une décision par la suite afin de passer le test.	a) Tout à fait d'accord b) Assez d'accord c) Peu d'accord d) Pas du tout d'accord e) Ne s'applique pas f) Ne souhaite pas répondre à la question	

Questionnaire utilisé dans le cadre du sondage téléphonique (suite)

Thèmes	Questions s'adressant à tous (tronc commun)	Choix de réponses	Questions s'adressant aux porteurs
Objectif 2. Connaître l'usage des résultats pour les participants.			
Introduction : La prochaine partie du sondage aborde des sujets tels que le statut de porteur et l'influence des résultats sur vos projets familiaux. Ces sujets peuvent être délicats. Vous pouvez dès maintenant, comme à tout moment durant le sondage, choisir de ne pas répondre aux questions. Cela n'entraînera aucun jugement ou conséquence. Trois choix s'offrent à vous à partir de maintenant : 1) Poursuivre les questions dans l'ordre; 2) Passer la prochaine partie et aller directement à la partie suivante; 3) Arrêter le sondage ici.			
Statut de porteur	Répondez par oui ou non 4. Avez-vous été reconnu porteur d'une ou de plusieurs maladies héréditaires?	a) Oui b) Non c) Ne sait pas d) Ne souhaite pas répondre à la question	
Rétention des résultats		Réponse spontanée ou choix de réponses? Autres choix de réponse possibles : Ne se souvient pas Ne souhaite pas répondre à la question	5. Pour laquelle ou lesquelles des maladies avez-vous été trouvé porteur lors de ces tests? 5a. Quelle a été votre réaction lorsque vous avez appris que vous étiez porteur de cette ou ces maladies? 5b. Est-ce que les informations données par l'infirmière ont permis de réduire le niveau de stress (ou d'anxiété)?
Appréciation du soutien offert suite à l'annonce des résultats		a) Oui b) Non c) Ne sait pas d) Ne souhaite pas répondre à la question	Répondez par oui ou non 6. Avez-vous été référé au Service de conseil génétique suite à l'annonce de votre statut de porteur?

Questionnaire utilisé dans le cadre du sondage téléphonique (suite)

Thèmes	Questions s'adressant à tous (tronc commun)	Choix de réponses	Questions s'adressant aux porteurs
		a) Très satisfait, b) Plutôt satisfait, c) Plutôt insatisfait d) Très insatisfait e) Ne s'applique pas – n'y a pas fait appel f) Ne souhaite pas répondre à la question a) Oui b) Non (Passer à la question 13) c) Ne souhaite pas répondre à la question a) Réponse spontanée b) Ne souhaite pas répondre à la question	7. Êtes-vous très satisfait, plutôt satisfait, plutôt insatisfait ou très insatisfait du suivi qui vous a été offert au Service de conseil génétique? Répondez par oui ou non 8. Avez-vous fait appel à d'autres ressources? 9. Si oui, laquelle ou lesquelles?
Partage des résultats avec la famille		a) Oui b) Non c) Ne souhaite pas répondre à la question a) Oui b) Non c) Non, j'ai passé les tests parce que des gens de la famille étaient porteurs d) Ne sait pas e) Ne souhaite pas répondre à la question	Répondez par oui ou non 10. Avez-vous informé votre famille de votre statut de porteur? Répondez par oui ou non 11. Est-ce que des membres de votre famille ont passé les tests suite à vos résultats?

Questionnaire utilisé dans le cadre du sondage téléphonique (suite)

Thèmes	Questions s'adressant à tous (tronc commun)	Choix de réponses	Questions s'adressant aux porteurs
Objectif 3. Évaluer la capacité des interventions offertes dans le cadre du Projet-pilote à favoriser une prise de décision éclairée en matière de planification familiale			
Soutien à la planification familiale et Perception d'être en mesure de prendre une décision éclairée en matière de planification familiale** suite aux interventions du Projet-pilote (finalité du Projet-pilote selon le modèle logique).	12. A. Au moment où vous avez passé les tests, est qu'une grossesse était en cours? Préconceptionnel : 12. B. Est-ce que la connaissance de votre statut de porteur a eu un impact sur votre projet d'avoir des enfants ou sur votre désir d'avoir d'autres enfants? Prénatal : 12. C. Est-ce que la connaissance de votre statut de porteur a eu un impact sur la grossesse en cours?	a) Pas du tout d'impact b) Très peu d'impact c) Un impact moyen d) Un fort impact f) Ne souhaite pas répondre à la question	
Objectif 4. Identifier les autres effets des interventions du Projet-pilote et des résultats des tests de porteur			
Niveau d'anxiété dans l'attente des résultats	13. À combien estimez-vous votre niveau de stress pendant l'attente des résultats?	a) Très élevé b) Assez élevé c) Peu élevé d) Nul e) Ne sait pas f) Ne souhaite pas répondre à la question	
Élément de confort décisionnel	14. Si c'était à refaire, passeriez-vous à nouveau les tests de porteur?	a) Oui b) Non c) Peut-être	

Questionnaire utilisé dans le cadre du sondage téléphonique (suite)

Thèmes	Questions s'adressant à tous (tronc commun)	Choix de réponses	Questions s'adressant aux porteurs
		d) Ne sait pas e) Ne souhaite pas répondre à la question	
Sexe du répondant			
Fermeture			

** Dans le cadre de l'évaluation du Projet-pilote, on considère deux niveaux de décision. On postule qu'un bon niveau de connaissance couplé à un bon niveau de préparation à la décision et à un faible niveau d'anxiété face aux tests favorisera une prise de décision éclairée quant à la décision de se prévaloir de l'offre de tests de porteur (1^{er} niveau de décision). On pose ensuite l'hypothèse que l'ajout de la connaissance du statut de porteur favorise quant à elle une prise de décision éclairée en matière de planification familiale (2^e niveau de décision). Ces hypothèses découlent du modèle logique du Projet-pilote³¹.

³¹ Voir le document : Devis d'évaluation du Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay-Lac-Saint-Jean.

ANNEXE 7

QUESTIONS SOUMISES AUX PARTICIPANTS DU GROUPE DE RÉFLEXION

Questions adressées aux participants du groupe de réflexion dans le cadre de la première ronde

Questions :

1. À la lecture du rapport d'évaluation et des documents d'information complémentaires, quels sont les commentaires que vous formuleriez spontanément?
2. Par rapport à l'expérience du Saguenay–Lac-Saint-Jean et, compte tenu des barrières identifiées lors de l'évaluation de la mise en œuvre du Projet-pilote, quelles seraient, selon vous, les modifications à apporter au modèle de services utilisé advenant que l'offre de tests soit maintenue?
3. Le projet-pilote peut-il, à votre avis, servir de modèle pour l'offre de services similaires (pas nécessairement identiques) dans certaines autres régions du Québec? À quels services, envisageables à l'échelle régionale pensez-vous?
4. Quelles options seraient à privilégier pour que de tels services puissent s'arrimer de manière harmonieuse aux services de santé existants?
5. Serait-il souhaitable d'étendre l'implantation du projet pilote à l'échelle de la province? Faut-il s'attendre à d'autres barrières et facteurs facilitant que ceux relevés au Saguenay–Lac-Saint-Jean?

Questions adressées aux participants du groupe de réflexion dans le cadre de la deuxième ronde

1. Position quant à l'avenir de l'offre de tests de porteur

Pour chacun des scénarios repris au tableau ci-dessous, veuillez indiquer dans la première colonne **un rang** correspondant à vos préférences et veuillez, dans la colonne suivante, avancer **un argument pour ou contre** le scénario, en tenant compte notamment de la pertinence, de la faisabilité et de la viabilité des options proposées.

Scénarios

1. Interruption de l'offre de tests
2. Maintien de l'offre de services au Saguenay–Lac-Saint-Jean (avec modifications éventuelles)
 - a. Sous-forme de projet-pilote jusqu'à l'obtention d'information supplémentaire (ex. : évaluation économique)
 - b. Intégration de l'offre de services sur une base permanente avec modification
3. Passage à un programme régulier de santé publique au Saguenay–Lac-Saint-Jean (avec modifications éventuelles)
4. Extension du projet à certaines autres régions ciblées
5. Extension du projet à l'ensemble du Québec

2. Vision de l'offre de tests de porteur

Parmi les thèmes suivants qui ont été abordés par un ou par plusieurs répondants, veuillez **en choisir au moins deux** et donner votre **opinion** à cet égard, tout en précisant votre **réaction** aux propos des autres répondants. Choisissez de préférence des thèmes que vous n'aviez pas beaucoup développés lors de la première ronde du Delphi.

Thèmes abordés
Taux de participation : communication grand public, implication d'autres professionnels de la santé
Infirmières et conseillères en génétique : autonomie, collaboration, clarification des rôles
Place de l'histoire familiale dans les services préconceptionnels et prénataux
Hiérarchisation des services : rôle de la 1 ^{re} et de la 2 ^e ligne
Critères et processus décisionnels – implications pour la suite des choses
Choix régionaux: conditions et modalités organisationnelles
Gouvernance régionale / centrale
Vision globale : Intégration /arrimage de l'offre de tests de porteur aux services de génétique, de périnatalité, etc.

3. Modifications suggérées à l'offre de tests de porteur actuelle

Nous vous invitons à indiquer votre niveau d'accord avec chacune des propositions présentées dans le tableau. Si vous le souhaitez, vous pouvez ajouter un argument ou un commentaire concernant, par exemple, la pertinence ou la faisabilité des modifications proposées.

Éléments de l'offre de services	Modifications suggérées	Niveau d'accord 1= Tout à fait d'accord 5= Tout à fait en désaccord
Critères d'admissibilité	Appliquer des critères d'admissibilité de manière plus stricts (i.e. tester uniquement les personnes ayant au moins un grand-parent originaire du SLSJ, tester le/la conjoint(e) uniquement si le patient testé est porteur).	
Commentaires		
Nature de l'offre de services	1. Pour l'accès au statut de porteur, maintenir les notions de : a. gratuité, b. participation volontaire, c. de guichet unique. 2. Maintenir une accessibilité à ce type de service dans les 6 sites déjà utilisés. 3. Offrir l'accès au contenu de la séance d'information via un site internet éducationnel en ajout aux séances d'information (2 types d'accès). 4. Consolider les services de 2 ^e (Service de conseil génétique) et 3 ^e ligne (service médical de génétique humaine) dans la région.	1. a
		1. b
		1. c
		2.
		3.
		4.

Commentaires		
Organisation des services	1. Dans le contexte de l'offre de tests de porteur, définir ce qui constitue un service de 1 ^{re} , de 2 ^e et de 3 ^e ligne, et déterminer les rôles respectifs de chaque niveau de soins et services.	1.
		2. a
	2. Diversifier les points d'entrée à l'offre de tests et faire en sorte que les personnes suivantes puissent prescrire les tests : a. les obstétriciens b. les médecins de famille c. les intervenants en planification des naissances	2. b
		2. c
	3. Faire en sorte qu'il soit possible d'obtenir une prescription suite à la consultation du site internet éducationnel ou d'une séance d'information tenue en milieu scolaire.	3.
		4.
	4. Regrouper les tests pour les 4 maladies et pour toute la population admissible de la province uniquement dans le laboratoire de Chicoutimi.	
Commentaires		
Stratégie de communication	1. Rejoindre la population en préconceptionnel par une plus grande présence dans les écoles.	1.
	2. Éviter de communiquer le risque global d'être porteur d'une des 5 mutations recherchées (qui est de 1/5) puisqu'il s'agit de mutations sur quatre gènes différents.	2.
		3.
	3. Faire une évaluation de besoins auprès de la clientèle non rejointe afin d'adopter une approche plus ciblée.	4.
	4. Bonifier les activités de communication ciblant les obstétriciens-gynécologues, les médecins omnipraticiens et les pharmaciens.	5.
	5. Élargir les activités de communication aux intervenants en planification des naissances.	6.
	6. Élaborer une stratégie de communication à plus grande échelle de manière à rejoindre les personnes originaires du SLSJ mais n'y résidant plus.	
Commentaires		
Évaluation	1. Réaliser une étude économique formelle préalablement à la prise de décision concernant l'avenir de l'offre de services.	1.
		2. a
	2. Évaluer d'autres dimensions du projet pilote telles que : a. les retombées en termes de nombre de couples porteurs identifiés, b. les répercussions sur les services de génétique et	2. b

	les laboratoires de génétique ailleurs dans la province, c. la répartition des coûts (pour les services cliniques, de laboratoire, pour la gestion, etc.)	2. c
	3. Maintenir un volet d'évaluation permanent (monitorage à long terme)	3.
Commentaires		

4. Advenant l'extension de l'offre de tests de porteur sur une base permanente, y a-t-il des enjeux éthique qui doivent être adressés au préalable?
5. En terminant, nous vous invitons à sélectionner deux citations dans les réponses des autres répondants et à y réagir librement.

ANNEXE 8

QUESTIONNAIRES EN LIGNE À L'INTENTION DES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ

Questionnaire gynécologues-obstétriciens SLSJ

Quitter ce sondage

***1. Connaissez-vous l'existence du projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay-Lac-Saint-Jean?**

- ☐ Oui
☐ Non

2. Si oui, de quelle façon avez-vous été informé de l'existence du projet-pilote?

- ☐ Rencontre d'information
☐ Médias
☐ Outils de communication reçus
☐ Association professionnelle
☐ Clientèle

Autre (veuillez préciser)

3. Si non, quelle est la meilleure façon de vous rejoindre pour vous transmettre de l'information?

- ☐ Par courrier
☐ Par courriel
☐ Lors de rencontres d'association professionnelle

Autre (veuillez préciser)

4. Des demandes concernant le projet-pilote vous sont-elles adressées?

- ☐ Oui
☐ Non

5. Disposez-vous en quantité suffisante de documents d'information que vous pouvez distribuer à votre clientèle (ex. carton format carte postale, carte d'affaire, livret d'information, etc.)?

- ☐ Oui
☐ Non

6. Lequel de ces outils vous apparaît le plus approprié dans votre contexte?

- ☐ Carton format carte postale
- ☐ Carte d'affaire
- ☐ Livret d'information

Autre (veuillez préciser)

7. Quelle est votre position par rapport au projet-pilote?

- ☐ Tout à fait favorable
- ☐ Plutôt favorable
- ☐ Neutre
- ☐ Plutôt défavorable
- ☐ Tout à fait défavorable

***8. Dans quelle région êtes-vous situés? (lieu de pratique)**

- ☐ La Baie
- ☐ Chicoutimi
- ☐ Jonquière
- ☐ Lac-Saint-Jean-Est
- ☐ Domaine-du-Roy
- ☐ Maria-Chapdelaine

***9. Quel est votre lieu de pratique?**

- ☐ Clinique médicale (ou GMF) seulement
- ☐ Milieu hospitalier seulement
- ☐ Clinique médical et milieu hospitalier

Autre (veuillez préciser)

10. Commentaires (besoins, attentes envers le projet-pilote, commentaires généraux)

Questionnaire médecins omnipraticiens - Suivi de grossesses - SLSJ

Quitter ce sondage

*1. Connaissez-vous l'existence du projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay-Lac-Saint-Jean?

- ☐ Oui
☐ Non

2. Si oui, de quelle façon avez-vous été informé de l'existence du projet-pilote?

- ☐ Rencontre d'information
☐ Médias
☐ Outils de communication reçus
☐ Association professionnelle
☐ Clientèle

Autre (veuillez préciser)

3. Si non, quelle est la meilleure façon de vous rejoindre pour vous transmettre de l'information?

- ☐ Par courrier
☐ Par courriel
☐ Lors de rencontres d'association professionnelle

Autre (veuillez préciser)

4. Des demandes concernant le projet-pilote vous sont-elles adressées?

- ☐ Oui
☐ Non

5. Disposez-vous en quantité suffisante de documents d'information que vous pouvez distribuer à votre clientèle (ex. carton format carte postale, carte d'affaire, livret d'information, etc.)?

- ☐ Oui
- ☐ Non

6. Lequel de ces outils vous apparaît le plus approprié dans votre contexte?

- ☐ Carton format carte postale
- ☐ Carte d'affaire
- ☐ Livret d'information

Autre (veuillez préciser)

7. Quelle est votre position par rapport au projet-pilote?

- ☐ Tout à fait favorable
- ☐ Plutôt favorable
- ☐ Neutre
- ☐ Plutôt défavorable
- ☐ Tout à fait défavorable

***8. Dans quelle région êtes-vous situés? (lieu de pratique)**

- ☐ La Baie
- ☐ Chicoutimi
- ☐ Jonquière
- ☐ Lac-Saint-Jean-Est
- ☐ Domaine-du-Roy
- ☐ Maria-Chapdelaine

***9. Quel est votre milieu de pratique?**

- ☐ Clinique médicale (ou GMF) seulement
- ☐ Milieu hospitalier seulement
- ☐ Clinique médical et milieu hospitalier

Autre (veuillez préciser)

Questionnaire médecins omnipraticiens - Suivi de grosse... Page 3 sur 3

10. Commentaires (besoins, attentes envers le projet-pilote, commentaires généraux)

Terminé

Optimisé par SurveyMonkey
[Créez votre propre sondage en ligne gratuit dès maintenant !](#)

Questionnaire pharmaciens SLSJ

[Quitter ce sondage](#)

***1. Connaissez-vous l'existence du projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay-Lac-Saint-Jean?**

- ☐ Oui
☐ Non

***2. Si oui, de quelle façon avez-vous été informé de l'existence du projet-pilote?**

- ☐ Rencontre d'information
☐ Médias
☐ Outils de communication reçus
☐ Association professionnelle
☐ Clientèle

Autre (veuillez préciser)

***3. Des demandes concernant le projet-pilote vous sont-elles adressées?**

- ☐ Oui
☐ Non

***4. Disposez-vous de documents d'information que vous pouvez distribuer à votre clientèle en nombre suffisant (ex. carton format carte postale, carte d'affaire, livret d'information, etc.)?**

- ☐ Oui
☐ Non

5. Lequel de ces outils vous apparaît le plus approprié dans votre contexte?

- ☐ Carton format carte postale
☐ Carte d'affaire
☐ Livret d'information

Autre (veuillez préciser)

***6. Selon vous, quel rôle est attendu des pharmaciens dans le cadre du projet-pilote?**

- ☐ Relais d'information
☐ Référence de clients

Autre (veuillez préciser)

***7. Quelle est votre position par rapport au projet-pilote?**

- ☐ Tout à fait favorable
☐ Plutôt favorable
☐ Neutre
☐ Plutôt défavorable
☐ Tout à fait défavorable

***8. Dans quelle région êtes-vous situés? (commerce)**

- ☐ La Baie
☐ Chicoutimi
☐ Jonquière
☐ Lac-Saint-Jean-Est
☐ Domaine-du-Roy
☐ Maria-Chapdelaine

***9. Êtes-vous :**

- ☐ Pharmacien salarié
☐ Pharmacien propriétaire

Autre (veuillez préciser)

10. Commentaires (besoins, attentes envers le projet-pilote, commentaires généraux)

ANNEXE 9

QUESTIONNAIRE AUX PARTICIPANTS DES SÉANCES D'INFORMATION DE GROUPE ET DE COUNSELING INDIVIDUEL



Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-Saint-Jean

Mot d'introduction

Nous vous remercions de prendre quelques minutes de votre temps pour remplir ce questionnaire. Par cet outil, nous souhaitons explorer avec vous vos connaissances générales à propos des maladies héréditaires récessives fréquentes dans la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean, votre appréciation générale de la séance d'information ainsi que votre intention de participer à l'offre de tests de porteur.

Le ministère de la Santé et des Services sociaux et l'Agence de la santé et des services sociaux du Saguenay–Lac-Saint-Jean ont mandaté l'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ) pour réaliser une évaluation du *Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-Saint-Jean*. Votre opinion contribuera à l'amélioration des services offerts dans la région relativement à l'offre de tests de porteur.

Les renseignements que vous fournirez dans ce questionnaire seront utilisés par l'INSPQ aux fins de l'évaluation du projet-pilote, et ce, de manière à ne pas pouvoir vous identifier. Pour plus de renseignements, voir les engagements au formulaire de consentement.

N. B. – Vous pouvez conserver cette page à titre d'information.

Questionnaire à l'intention des participants à l'offre de tests de porteur

Étiquette code-barres ici

Instructions pour remplir le questionnaire

1. Lire attentivement chaque question.
2. Choisir la réponse qui correspond le mieux à votre situation.
3. Il est important de répondre à toutes les questions et, à moins d'indication contraire, ne choisissez qu'une seule réponse.
4. Considérez qu'il n'y a pas de bonne ou de mauvaise réponse ; une réponse est toujours bonne si elle exprime votre pensée.

N. B – Le genre utilisé dans ce document désigne aussi bien les femmes que les hommes.

Thème 1 : Votre situation

Les questions 1 et 2 se rapportent à votre situation familiale actuelle. Elles ont pour objectif de nous permettre d'identifier votre besoin par rapport à l'offre de tests de porteur.

1. Situation familiale actuelle
 - A. Avez-vous des enfants ?
 1. Oui
 0. Non
 - B. Quelle est votre situation en matière de planification familiale ?
 1. Je suis (ma conjointe est) présentement enceinte
 2. J'envisage d'avoir des (d'autres) enfants
 3. Je n'envisage pas d'avoir des (d'autres) enfants

2. Histoire familiale de maladie héréditaire

- | | |
|---|------------------|
| A. À votre connaissance, est-ce qu'un ou des membres de votre famille vivants ou décédés (ex. : grands-parents, parents, frères, sœurs, oncles, tantes, cousin(e)s) sont <u>porteurs</u> d'une ou l'autre des maladies héréditaires récessives ciblées par le projet-pilote ? | 1. Oui
0. Non |
| B. À votre connaissance, est-ce qu'un ou des membres de votre famille vivants ou décédés (ex. : grands-parents, parents, frères, sœurs, oncles, tantes, cousin(e)s) <u>sont atteints</u> d'une ou l'autre des maladies héréditaires récessives ciblées par le projet-pilote ? | 1. Oui
0. Non |

Thème 2 : Vos connaissances en lien avec les quatre maladies héréditaires récessives ciblées par le projet-pilote

Les questions 3 à 7 portent sur vos connaissances générales concernant les quatre maladies décrites au cours de la séance d'information.

3. Parmi les raisons suivantes, laquelle selon vous est la plus importante pour expliquer la plus grande fréquence de certaines maladies héréditaires au Saguenay–Lac-Saint-Jean ? **(Encerclez une seule réponse.)**
1. La pollution environnementale propre à la région
 2. Une mauvaise alimentation
 3. Quelques pionniers étaient porteurs des mêmes maladies héréditaires
 4. Le nombre élevé de mariages consanguins entre personnes apparentées
 5. Je ne sais pas
4. Parmi les maladies suivantes, identifiez quelles sont les maladies héréditaires récessives ciblées par le projet-pilote : **(Encerclez toutes les réponses qui s'appliquent.)**
1. L'acidose lactique congénitale
 2. La tyrosinémie héréditaire de type 1
 3. La tuberculose
 4. L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay
 5. La trisomie 21
 6. La fibrose kystique
 7. La neuropathie sensitivomotrice héréditaire avec ou sans agénésie du corps calleux

5. Un porteur de l'une ou l'autre des maladies récessives ciblées par le projet-pilote est une personne qui : **(Encerclez une seule réponse.)**
1. N'a pas de symptôme de la maladie et ne la développera pas plus tard
 2. N'a pas de symptôme de la maladie, mais la développera plus tard
 3. Est malade et doit suivre un traitement
 4. Je ne sais pas
6. Dites si ces énoncés portant sur les maladies récessives ciblées par le projet-pilote sont vrais ou faux : **(Encerclez une seule réponse.)**
- | | |
|---|--------------------|
| A. Un enfant peut naître atteint de l'une ou l'autre des maladies récessives seulement <u>si les deux</u> parents sont porteurs du même gène de la maladie. | 1. Vrai
2. Faux |
| B. Un enfant peut naître atteint de l'une ou l'autre des maladies récessives <u>si un seul</u> des deux parents est porteur du gène de la maladie. | 1. Vrai
2. Faux |
| C. Un enfant peut naître atteint de l'une ou l'autre des maladies récessives même <u>si aucun</u> parent n'est porteur du gène de la maladie. | 1. Vrai
2. Faux |
| D. Mon risque d'être porteur est plus élevé si un membre de ma parenté est porteur. | 1. Vrai
2. Faux |
7. Associez les caractéristiques suivantes aux maladies correspondantes :
(Une même caractéristique peut être associée à plus d'une maladie.)

	Acidose lactique congénitale	Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay	Neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux	Tyrosinémie héréditaire de type 1
A. Maladie du système nerveux entraînant une détérioration progressive des nerfs responsables des mouvements du corps	☐	☐	☐	☐
B. Près de 85 % des enfants atteints décèdent avant l'âge de 5 ans	☐	☐	☐	☐
C. Maladie du foie pouvant entraîner la cirrhose et le cancer du foie	☐	☐	☐	☐

Thème 3 : Les tests de porteur

Les questions 8 à 23 explorent les éléments associés à votre niveau de confort suite à la séance d'information. Elles visent notamment à connaître vos intentions concernant les tests de porteur et les motivations qui vous incitent à y participer ainsi que votre opinion générale à propos de ces tests.

Questions 8 à 15 – Indiquez votre niveau d'accord avec les énoncés suivants :

(Encerchez une seule réponse par ligne.)

	Tout à fait d'accord	Plutôt d'accord	Plutôt en désaccord	Tout à fait en désaccord
8. La séance d'information m'a permis d'améliorer mes connaissances sur les maladies héréditaires récessives	4	3	2	1
9. Je me sens suffisamment informé sur la façon dont les maladies héréditaires récessives se transmettent	4	3	2	1
10. Je me sens suffisamment informé sur les étapes à suivre dans la démarche pour passer les tests de porteur	4	3	2	1
11. Je me sens suffisamment informé des implications positives et négatives qui pourraient découler d'un résultat positif	4	3	2	1
12. Je connais bien les ressources existantes à qui je peux m'adresser en cas de besoin	4	3	2	1
13. Je me sens suffisamment informé sur les options en matière de planification familiale si notre couple est trouvé porteur	4	3	2	1
14. Je considère que ma décision de participer ou non aux tests de porteur est prise sur la base de connaissances pertinentes et fiables	4	3	2	1
15. Je me sens libre d'avoir recours ou non à ces tests de porteur	4	3	2	1

16. À la suite de la séance d'information, quelle est votre intention concernant l'offre de tests de porteur ? **(Encerchez une seule réponse.)**

- Je souhaite passer les tests maintenant
- Je souhaite passer les tests plus tard **(passez directement à la question 27)**
- Je passerai les tests seulement si mon conjoint est trouvé porteur **(passez directement au thème 4)**
- Ma décision n'est pas prise, je souhaite y réfléchir **(passez directement au thème 4)**
- Je ne souhaite pas passer les tests **(passez directement au thème 4)**

17. Quelle est la ou les principales raisons qui vous motivent à passer ces tests ?

(Encerclez un maximum de 3 réponses.)

1. Pour connaître votre statut de porteur concernant une grossesse en cours
2. Pour connaître votre statut de porteur en vue d'une grossesse future
3. Parce qu'un membre de votre famille, de votre parenté (excluant votre conjoint) est atteint ou est porteur de l'une ou l'autre des maladies décrites
4. Parce que votre conjoint est atteint de l'une ou l'autre des maladies décrites
5. Parce que votre conjoint est porteur de l'une ou l'autre des maladies décrites
6. Parce qu'une personne de votre entourage (en dehors de la famille) est porteuse ou est atteinte de l'une ou l'autre des maladies décrites
7. Parce que votre médecin vous l'a recommandé
8. Parce qu'un membre de votre famille a insisté pour que vous le passiez
9. Par curiosité, pour savoir si vous êtes porteur
10. Aucune de ces raisons

Questions 18 à 21 – Indiquez votre niveau d'accord avec les énoncés suivants :

(Encerclez une seule réponse par ligne.)

	Tout à fait d'accord	Plutôt d'accord	Plutôt en désaccord	Tout à fait en désaccord
18. J'estime que mon risque d'être porteur de l'une ou l'autre des maladies décrites est élevé	4	3	2	1
19. J'ai confiance en la validité de ces tests et je considère que les résultats seront fiables	4	3	2	1
20. Je suis inquiet de passer les tests de porteur	4	3	2	1
21. L'attente des résultats des tests me rend inquiet	4	3	2	1

22. Si le résultat des tests indique que vous êtes porteur de l'une ou l'autre des maladies récessives ciblées par le projet-pilote, informerez-vous votre famille de vos résultats ?

1. Oui
0. Non

23. Si le résultat des tests indique que vous êtes porteur de l'une ou l'autre des maladies récessives ciblées par le projet-pilote, encouragerez-vous vos proches parents à passer ces tests ?

1. Oui
0. Non

Thème 4 : Informations générales

24. Comment avez-vous été informé de l'existence du projet-pilote ?

(Encerclez toutes les réponses qui s'appliquent.)

1. Une personne de votre entourage (famille, parenté, ami)
2. Votre médecin traitant ou tout autre professionnel de la santé (pharmacien, infirmière, etc.)
3. Une conseillère en génétique au CSSS de Chicoutimi (ou la réceptionniste du Service de conseil génétique)
4. Les médias (journaux, radio, télévision, autre)
5. Des affiches publicitaires ou d'autres outils publicitaires (site Internet, brochure, carte professionnelle, carte postale)
6. La Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH)
7. Un autre organisme ou une autre association du Saguenay–Lac-Saint-Jean
8. Autre

25. Quel est le niveau de scolarité le plus élevé que vous avez complété ?

(Encerclez une seule réponse.)

1. Primaire
2. Secondaire
3. Collégial (général, technique)
4. Universitaire

**Remplissez la section suivante
si vous NE souhaitez PAS participer aux tests de porteur**

(Questions 26 à 29)

26. Pourquoi avez-vous choisi de ne pas participer aux tests de porteur ?

(Encerclez un maximum de 3 réponses correspondant le mieux à votre point de vue.)

1. Je considère que je n'ai pas toutes les informations nécessaires pour prendre une décision
2. Le processus à suivre est trop compliqué
3. La connaissance de mon statut de porteur ne changerait rien à mes intentions concernant la planification familiale
4. À la suite de la séance d'information, je considère que mon risque d'être porteur est faible et je suis en mesure de vivre avec ce niveau d'incertitude
5. Je n'ai pas confiance en la validité des tests et en la fiabilité des résultats

Voir les autres choix de réponses à la page suivante.

6. Je n'ai pas confiance en la capacité du projet-pilote à assurer la confidentialité des informations ou des résultats
 7. Je suis inquiet quant aux résultats des tests et aux impacts qu'ils pourraient avoir sur ma vie
 8. J'ai peur des aiguilles
 9. Je suis venu à la suite de l'insistance d'un proche, mais je ne ressens pas le besoin de passer les tests
 10. Je crains d'être victime de discrimination si jamais les résultats des tests s'avéraient positifs
 11. Autre
27. À quel CSSS vous êtes-vous présenté pour assister à la séance d'information ?
1. La Baie
 2. Chicoutimi
 3. Jonquière
 4. Domaine-du-Roy
 5. Maria-Chapdelaine
 6. Lac-Saint-Jean Est
28. Dans quelle catégorie d'âge vous situez-vous ?
1. Moins de 15 ans
 2. 15 à 19 ans
 3. 20 à 24 ans
 4. 25 à 29 ans
 5. 30 à 34 ans
 6. 35 à 39 ans
 7. 40 à 44 ans
 8. 45 à 49 ans
 9. 50 ans et plus
29. Sexe
1. Masculin
 2. Féminin

Nous vous remercions sincèrement d'avoir rempli ce questionnaire.

ANNEXE 10

MÉTHODE D'ÉVALUATION DE LA PRISE DE DÉCISION ÉCLAIRÉE

Méthode d'évaluation de la prise de décision éclairée

1) Les réponses aux questions de connaissances ont été converties en un score des connaissances correspondant au nombre de bonnes réponses³².

- Aux questions 3, 5 et 6D, un point est accordé si le répondant a sélectionné la bonne réponse.
- À la question 4, le répondant doit avoir encerclé les quatre maladies ciblées par le Projet-pilote et uniquement ces quatre maladies pour avoir un point.
- Les sous-questions 6A, 6B et 6C ont été combinées en un seul élément. Pour avoir un point, le répondant doit avoir répondu vrai à A et faux à B et C.
- À la question 7A, le répondant doit avoir identifié les deux maladies correspondant à la caractéristique et uniquement ces deux maladies, pour avoir deux points. S'il n'a identifié que l'une ou l'autre des deux maladies, on ne lui accorde qu'un seul point.
- Aux questions 7B et 7C, le répondant doit avoir identifié la maladie correspondant à la caractéristique et uniquement cette maladie pour avoir un point.

Le score minimal possible est de 0 et le score maximal possible est de 9. Trois niveaux de connaissances ont été définis à partir du score des connaissances, soit les niveaux de connaissances faible (score de 0 à 5), moyen (score de 6 ou 7) et élevé (score de 8 ou 9).

2) Un score de préparation à la prise de décision a été calculé à partir des questions 9 à 15. Celles-ci sont en fait une série d'énoncés inspirés du cadre théorique du confort décisionnel³³. On a demandé aux répondants de dire s'ils étaient tout à fait en désaccord, plutôt en désaccord, plutôt d'accord ou tout à fait d'accord avec les sept énoncés. Ces différents choix de réponse correspondent à une échelle de 1 à 4 respectivement. Les réponses aux questions 9 à 15 transposées sur l'échelle ont ensuite été additionnées pour obtenir le score de préparation à la prise de décision. Le score minimal possible, pour un répondant se disant tout à fait en désaccord avec les sept énoncés, est de 7 et le score maximal possible, pour un répondant se disant tout à fait d'accord avec les sept énoncés, est de 28. Plus le score est élevé, meilleur est le niveau de préparation à la prise de décision du répondant. Le niveau de préparation très élevé correspond à un score égal ou supérieur à 26, le niveau élevé correspond à un score entre 23 et 25 inclusivement et le niveau moyen correspond à un score égal ou inférieur à 22.

³² Le questionnaire est disponible à l'annexe 9.

³³ La théorie du confort décisionnel ou « decisional conflict » en anglais a fait l'objet de plusieurs publications. Nous nous sommes particulièrement inspirés des travaux réalisés par le Ottawa Hospital Research Institute (OHRI) qui a développé des outils d'aide à la décision pour plusieurs contextes cliniques. Voir le site : <http://decisionaid.ohri.ca/francais/index.html> pour plus d'informations.

3) Les niveaux de connaissances et de préparation à la prise de décision ont été croisés, ce qui nous a permis de définir trois groupes, soit les répondants les plus aptes à prendre une décision libre et éclairée, ceux qui sont moyennement aptes à prendre une décision libre et éclairée et ceux qui sont les moins aptes à prendre une décision libre et éclairée. Les réponses aux questions relatives à l'anxiété (20 et 21) ont été comparées dans les trois groupes.

Pour les objectifs 3 à 5, qui consistent respectivement à « identifier les raisons qui motivent le choix de se prévaloir des tests de porteur », « évaluer l'intention d'informer les proches du statut de porteur et de les encourager à passer les tests » et « identifier les moyens de communication les plus efficaces pour informer la population de l'existence du Projet-pilote », les réponses aux questions 17 et 22 à 24 ont été comparées selon les caractéristiques des répondants.

Les tests d'hypothèse qui ont été utilisés pour répondre aux cinq objectifs sont des tests de Fisher, du X^2 et d'Armitage-Cochran. Lorsque la présence d'au moins une différence significative entre deux CSSS a été détectée grâce au test du X^2 , nous avons procédé à une double transformation arcsinus des proportions (méthode de Freeman-Tukey³⁴). La méthode de Bonferroni a alors pu être utilisée pour identifier les différences significatives entre les CSSS.

³⁴ Zar J.H. *Biostatistical Analysis, Fourth Edition*. New York : Prentice Hall. 1999, p. 564.

ANNEXE 11

**FRÉQUENCES BRUTES DES RÉPONSES AUX QUESTIONS
À PARTIR DESQUELLES LA CAPACITÉ À PRENDRE UNE
DÉCISION ÉCLAIRÉE A ÉTÉ ESTIMÉE**

Thème 2 : Connaissances en lien avec les quatre maladies héréditaires récessives ciblées par le Projet-pilote

* Note : Les bonnes réponses sont en gras

Question 3 Parmi les raisons suivantes, laquelle selon vous est la plus importante pour expliquer la plus grande fréquence de certaines maladies héréditaires au Saguenay–Lac-St-Jean? (Encerclez une seule réponse)

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 La pollution environnementale propre à la région	6	(176)
2 Une mauvaise alimentation	<1	(9)
3 Quelques pionniers étaient porteurs des mêmes maladies héréditaires	83	(2459)
4 Le nombre élevé de mariages consanguins entre personnes apparentés	8	(236)
5 Je ne sais pas	2	(68)

Question 4 Parmi les maladies suivantes, identifiez quelles sont les maladies héréditaires récessives ciblées par le Projet-pilote : (Encerclez toutes les réponses qui s'appliquent)

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 L'acidose lactique congénitale	99	(2942)
2 La tyrosinémie héréditaire de type 1	98	(2911)
3 La tuberculose	<1	(5)
4 L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay	98	(2938)
5 La trisomie 21	1	(21)
6 La fibrose kystique	3	(93)
7 La neuropathie sensitivomotrice héréditaire avec ou sans agénésie du corps calleux	97	(2874)

Question 5 Un porteur de l'une ou l'autre des maladies récessives ciblées par le Projet-pilote est une personne qui : (Encerclez une seule réponse)

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 N'a pas de symptôme de la maladie et ne la développera pas plus tard	96	(2848)
2 N'a pas de symptôme de la maladie, mais la développera plus tard	1	(37)
3 Est malade et doit suivre un traitement	1	(37)
4 Je ne sais pas	1	(34)

Question 6 Dites si ces énoncés portant sur les maladies récessives ciblées par le Projet-pilote sont vrais ou faux : (Encerclez une seule réponse)

- A. Un enfant peut naître atteint de l'une ou l'autre des maladies récessives seulement si les deux parents sont porteurs du même gène de la maladie

Choix de réponses	Répondants
	% (n)
1 Vrai	97 (2872)
2 Faux	3 (87)

- B. Un enfant peut naître atteint de l'une ou l'autre des maladies récessives si un seul des deux parents est porteur du gène de la maladie

Choix de réponses	Répondants
	% (n)
1 Vrai	6 (165)
2 Faux	94 (2789)

- C. Un enfant peut naître atteint de l'une ou l'autre des maladies récessives même si aucun parent n'est porteur du gène de la maladie

Choix de réponses	Répondants
	% (n)
1 Vrai	5 (158)
2 Faux	95 (2792)

- D. Mon risque d'être porteur est plus élevé si un membre de ma parenté est porteur

Choix de réponses	Répondants
	% (n)
1 Vrai	98 (2896)
2 Faux	95 (59)

Question 7 Associez les caractéristiques suivantes aux maladies correspondantes : (Une même caractéristique peut être associée à plus d'une maladie)

A. Maladie du système nerveux entraînant une détérioration progressive des nerfs responsables des mouvements du corps

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 Acidose lactique congénitale	12	(351)
2 Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay	55	(1628)
3 Neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux	63	(1861)
4 Tyrosinémie héréditaire de type 1	3	(81)

B. Près de 85 % des enfants atteints décèdent avant l'âge de 5 ans

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 Acidose lactique congénitale	72	(2142)
2 Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay	9	(263)
3 Neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux	14	(405)
4 Tyrosinémie héréditaire de type 1	9	(262)

C. Maladie du foie pouvant entraîner la cirrhose et le cancer du foie

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 Acidose lactique congénitale	7	(215)
2 Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay	3	(98)
3 Neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux	6	(167)
4 Tyrosinémie héréditaire de type 1	84	(2510)

Thème 3 : Les tests de porteur

Questions 8 à 15 – Indiquez votre niveau d'accord avec les énoncés suivants

Question 8 La séance d'information m'a permis d'améliorer mes connaissances sur les maladies héréditaires récessives

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 Tout à fait en désaccord	<1	11
2 Plutôt en désaccord	1	17
3 Plutôt d'accord	15	459
4 Tout à fait d'accord	84	2469

Question 9 Je me sens suffisamment informé sur la façon dont les maladies héréditaires récessives se transmettent

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 Tout à fait en désaccord	<1	(4)
2 Plutôt en désaccord	<1	(5)
3 Plutôt d'accord	14	(407)
4 Tout à fait d'accord	86	(2538)

Question 10 Je me sens suffisamment informé sur les étapes à suivre dans la démarche pour passer les tests de porteur

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 Tout à fait en désaccord	<1	(4)
2 Plutôt en désaccord	<1	(6)
3 Plutôt d'accord	9	(250)
4 Tout à fait d'accord	91	(2697)

Question 11 Je me sens suffisamment informé des implications positives et négatives qui pourraient découler d'un résultat positif

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 Tout à fait en désaccord	<1	(4)
2 Plutôt en désaccord	<1	(4)
3 Plutôt d'accord	12	(341)
4 Tout à fait d'accord	88	(2607)

Question 12 Je connais bien les ressources existantes à qui je peux m'adresser en cas de besoin

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 Tout à fait en désaccord	<1	(7)
2 Plutôt en désaccord	2	(56)
3 Plutôt d'accord	30	(892)
4 Tout à fait d'accord	68	(1997)

Question 13 Je me sens suffisamment informé sur les options en matière de planification familiale si notre couple est trouvé porteur

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 Tout à fait en désaccord	<1	(5)
2 Plutôt en désaccord	2	(45)
3 Plutôt d'accord	21	(628)
4 Tout à fait d'accord	77	(2272)

Question 14 Je considère que ma décision de participer ou non aux tests de porteur est prise sur la base de connaissances pertinentes et fiables

Choix de réponses	Répondants	
	%	(n)
1 Tout à fait en désaccord	<1	(3)
2 Plutôt en désaccord	<1	(4)
3 Plutôt d'accord	7	(201)
4 Tout à fait d'accord	93	(2748)

Question 15 Je me sens libre d'avoir recours ou non à ces tests de porteur

Choix de réponse	Pourcentage	Fréquence
	%	n
Tout à fait en désaccord	0,14	4
Plutôt en désaccord	0,07	2
Plutôt d'accord	2,94	87
Tout à fait d'accord	96,85	2863

Question 18 à 21, Indiquez votre niveau d'accord avec les énoncés suivants :

Question 18 J'estime que mon risque d'être porteur de l'une ou l'autre des maladies décrites est élevé

Choix de réponse	Pourcentage	Fréquence
	%	n
Tout à fait en désaccord	21,93	638
Plutôt en désaccord	49,36	1436
Plutôt d'accord	21,28	619
Tout à fait d'accord	7,43	216

Question 19 J'ai confiance en la validité de ces tests et je considère que les résultats seront fiables

Choix de réponse	Pourcentage	Fréquence
	%	n
Tout à fait en désaccord	0,20	6
Plutôt en désaccord	0,41	12
Plutôt d'accord	13,23	388
Tout à fait d'accord	86,15	2526

Question 20 Je suis inquiet de passer les tests de porteur

Choix de réponse	Pourcentage	Fréquence
	%	n
Tout à fait en désaccord	49,04	1433
Plutôt en désaccord	31,31	915
Plutôt d'accord	15,57	455
Tout à fait d'accord	4,07	119

Question 21 L'attente des résultats des tests me rend inquiet

Choix de réponse	Pourcentage	Fréquence
	%	n
Tout à fait en désaccord	39,58	1156
Plutôt en désaccord	36,19	1057
Plutôt d'accord	19,41	567
Tout à fait d'accord	4,83	141

ANNEXE 12

ANALYSE DÉTAILLÉE DU NIVEAU D'ATTEINTE DES OBJECTIFS POURSUIVIS PAR LE PROJET-PILOTE

OBJECTIF 1.1 : IMPLANTER UNE ORGANISATION DES SERVICES VIABLE

L'implantation d'une organisation de services viable nécessite la mise en place d'un certain nombre de structures et d'activités administratives et cliniques. L'ensemble des services prévus, à l'exception des activités du laboratoire qui ne sont pas couvertes par la présente évaluation, sont examinés ici. L'adéquation de l'organisation de services et sa viabilité sont évaluées notamment par le niveau de satisfaction des usagers envers l'offre de tests et le niveau d'intégration aux services en place au moment de la mise en œuvre du Projet-pilote.

STRUCTURE DE GESTION DU PROJET-PILOTE

La structure de gestion du Projet-pilote a évolué au fil du temps. La structure conçue au départ comprenant quatre comités principaux (comité MSSS-ASSS, comité de coordination du Projet-pilote, comité de liaison à l'évaluation et comité de suivi) et trois sous-comités chargés du contrôle de la qualité (formation et intervention clinique, laboratoire et gestion de l'information, communications) ne répondait pas aux objectifs d'efficience visant l'opérationnalisation rapide de l'offre de services. Une structure allégée de fonctionnement associée à des fréquences de rencontre limitées a été établie avec la pratique. Elle est constituée du comité MSSS-ASSS, du comité laboratoire, du comité des responsables locaux, du comité intervention clinique, du comité de suivi et d'une équipe de coordination. Le comité MSSS-ASSS chapeaute les activités du Projet-pilote. Les décisions d'orientation, ainsi que la supervision et l'encadrement administratif, y sont concentrées. Ce comité, dont l'existence même a, pendant un temps, été remise en question, s'est finalement avéré être le pilier central du Projet-pilote.

RESSOURCES

Ressources humaines

Coordonnateurs

Le fonctionnement et le suivi du Projet-pilote reposent essentiellement sur deux coordonnateurs, l'un basé à l'ASSS-SLSJ (régional) et l'autre au MSSS (provinciale). De manière générale, le coordonnateur provincial est en charge de la coordination entre les différentes directions du MSSS impliquées dans le Projet-pilote. Il doit aussi s'assurer du suivi des différents groupes de travail et coordonner les activités entre le MSSS et l'ASSS-SLSJ. Le coordonnateur régional assure pour sa part les liens entre les différents groupes mis en cause dans la région et assure les liens avec le MSSS. Les coordonnateurs sont conjointement responsables du suivi du déroulement des activités liées au Projet-pilote dans les différents sites de services.

Infirmières

On note une assez bonne stabilité du personnel infirmier dans les différents sites d'implantation au cours des deux années de mise en œuvre du Projet-pilote. La majorité des changements de personnel sont survenus au cours des premiers mois de la mise en œuvre du Projet-pilote. En plus de la latitude et de l'autonomie dont elles disposent, l'intérêt suscité par le thème de la génétique chez les infirmières et la perception de participer au développement d'une expertise unique semblent être des facteurs explicatifs de cette stabilité. Un nombre total de 16 infirmières ont reçu la formation leur permettant d'animer les

séances d'information de groupe, de procéder au prélèvement et de procéder aux suivis associés à la trajectoire de services dans les différents sites de service.

Conseillères en génétique

Trois conseillères en génétique sont actuellement à l'emploi du SCG. En raison de facteurs incontrôlables, l'équipe du SCG a fonctionné avec un effectif réduit pendant la majeure partie du Projet-pilote. Pendant quelques mois, une seule des conseillères était en poste, secondée par une remplaçante. Cette situation a notamment eu un impact sur la capacité d'accueil du SCG qui a connu une certaine variabilité durant la période couverte par l'évaluation. Des choix ont dû être faits en fonction des priorités établies (ex. femmes enceintes). Des effets se sont aussi fait sentir sur la capacité à tenir les statistiques de fréquentation du SCG.

Le modèle proposé prévoit que les conseillères en génétique reçoivent les demandes provenant des CLSC ou des cliniques et que les dossiers complexes pour lesquels on soupçonne autre chose dans l'histoire familiale puissent ensuite être transmis à un médecin généticien visiteur pour analyse. Cela nécessite qu'un médecin généticien se rende sur place périodiquement. L'utilisation de technologies telle que la visioconférence pourrait aussi être envisagée pour la présentation des dossiers.

L'embauche d'un médecin généticien visiteur au CSSS de Chicoutimi à qui les conseillères pourront se référer et qui se rendra sur place aux trois mois (approximativement) pour rencontrer des patients et effectuer des suivis est un pas significatif dans cette direction.

Son implication principale consiste à offrir un suivi aux patients et à réaliser des expertises diagnostiques. Lors de son passage, il couvre à la fois la clinique de maladies métaboliques en pédiatrie et les patients référés par le SCG. Une partie du travail est effectuée à distance avec la collaboration des intervenants du CSSS de Chicoutimi. La possibilité d'effectuer des consultations à distance (télésanté) sur une base mensuelle est actuellement évaluée. La pratique de ce spécialiste s'étend aussi depuis peu aux activités de laboratoire.

L'horaire d'ouverture du SCG est du lundi au vendredi de huit heures à seize heures. Toutefois, le temps consacré au conseil génétique avec les personnes atteintes ou porteuses est variable. Les rencontres pour les analyses génétiques ne peuvent se dérouler après 13h-13h30 en raison de l'horaire du centre de prélèvement qui ferme ses portes à 15h.

L'étude de la grille d'indicateurs utilisée dans le cadre du suivi du Projet-pilote, nous permet d'observer qu'aucun indicateur de qualité n'est applicable à l'heure actuelle au suivi des aspects associés au Projet-pilote au SCG. Seuls des indicateurs de suivi de gestion s'appliquent à ce service pour le moment.

Réceptionniste

Une seule personne a reçu la formation complète associée au poste de réceptionniste dans le cadre du Projet-pilote. Outre la réception et la répartition des appels, la réceptionniste assume des tâches relatives au soutien administratif. Elle centralise les horaires des séances d'information pour les six sites, elle effectue un certain nombre de tâches cléricales

en appui à l'infirmière attitrée au Projet-pilote au CSSS de Chicoutimi et compile des informations en lien avec le déroulement du Projet : nombre d'appels avec conversation avec l'usager, nombre de rendez-vous donnés, nombre de séances d'information de groupe, etc. La répartition actuelle des tâches apparaît satisfaisante pour la principale intéressée.

En cas d'absence de la réceptionniste, une remplaçante est identifiée à partir de la liste de rappel du centre hospitalier de Chicoutimi. La réceptionniste estime qu'une formation de deux jours est suffisante pour permettre à une personne de prendre le relais à court terme. La ressource engagée étant différente d'une fois à l'autre, le transfert des connaissances doit être repris. Les tâches qui ne peuvent être accomplies par la remplaçante s'ajoutent aussi aux tâches quotidiennes de la réceptionniste permanente à son retour. Ce mode de fonctionnement semble satisfaisant pour une courte absence, mais pourrait fragiliser l'offre de services en cas d'absence prolongée. Il appartient aux responsables du Projet pilote de déterminer si cela constitue un inconvénient qu'il convient de corriger ou si cette formule est satisfaisante pour le moment.

Soutien clérical

Les infirmières ne sont pas toutes impliquées au même degré dans les activités en lien avec le Projet-pilote. La répartition des tâches entre les infirmières est fonction des autres tâches hors projet déjà assumées par chaque infirmière. Elle diverge donc quelque peu d'un CSSS à un autre. Le partage des tâches avec un soutien administratif, lorsque cela s'avère possible, varie d'un site à l'autre et contribue de manière tout aussi variable à l'allègement de la tâche de l'infirmière. Dans certains sites, le soutien administratif ne s'occupe que des photocopies et de l'envoi postal des questionnaires, alors que dans d'autres sites, les responsabilités sont plus étendues et peuvent inclure la télécopie des présences ou même la transmission des prélèvements au laboratoire. Les CSSS desservant une population plus importante sont favorisés à cet égard puisqu'ils bénéficient de plus de ressources humaines. Le poids des tâches pour les infirmières du Projet-pilote diffère donc d'un site à un autre. Les responsables du Projet-pilote dans les différents CSSS considèrent malgré tout que les ressources sont suffisantes pour permettre de livrer les services d'offre de tests de porteur.

Les supérieurs hiérarchiques jouent un rôle relativement mineur. Davantage concernés lors de la mise en place de la structure du Projet-pilote, leur implication au cours de la période couverte par l'évaluation consiste essentiellement à faire de la supervision et à s'assurer que tout se déroule tel que prévu. Ils admettent en général qu'ils accordent toute leur confiance aux infirmières en poste et qu'ils n'effectuent qu'un suivi de routine. Ils demeurent des personnes ressources à qui les infirmières peuvent s'adresser en cas de problème lié à la gestion du Projet-pilote dans l'établissement.

Professionnels du centre de prélèvement et du laboratoire d'analyse

Le centre de prélèvement du CSSS de Chicoutimi, vers où sont dirigées les personnes admissibles au Projet-pilote ayant consulté au SCG ainsi que celles qui ne se sont pas prévaluées de l'offre de tests suite à la séance d'information de groupe pour des raisons diverses (nombre limité), compte un nombre variable d'infirmières qui pratiquent chacune un certain nombre d'heures de prélèvement de façon hebdomadaire. Au laboratoire, trois technologistes manipulent les spécimens en lien avec le Projet-pilote. Deux y travaillent à

temps complet et un à trois jours/semaine. Ces ressources sont considérées suffisantes pour répondre aux besoins.

Ressources matérielles

Les ressources matérielles nécessaires au bon fonctionnement du Projet-pilote dans chacun des six sites sont relativement limitées. Parmi les conditions idéales identifiées, les infirmières mentionnent qu'elles doivent avoir un accès facilité à une salle adaptée aux séances de groupe, bénéficier d'un local de prélèvement doté du matériel informatique nécessaire, d'un accès à une imprimante et à un numériseur (scanner), ainsi que d'un fauteuil de prélèvement et d'outils de prélèvement (autopiqueurs) adéquats. L'ensemble de ces ressources doit idéalement se retrouver sur le même pallier et dans des locaux adjacents afin de favoriser une plus grande efficacité.

Une majorité de ces conditions semblent maintenant réunies dans l'ensemble des sites où se déroule l'offre de services.

Au SCG, les données sont compilées à la main dans une base de données informatisées lorsque les ressources humaines sont en nombre suffisants et disponibles pour effectuer la tâche. L'absence d'une conseillère influence la capacité à effectuer le suivi des activités. Il est toutefois possible de procéder à une mise à jour à partir des dossiers des usagers.

ORGANISATION DES SERVICES

Gestion de la réception centralisée des appels

Un total de 5 738 appels incluant une conversation avec l'utilisateur ont été compilés entre le 29 novembre 2010 et le 15 décembre 2012. Les données sont manquantes pour la période du 22 mai au 8 octobre 2011. La moyenne d'appels pendant les périodes financières documentées étant de 261, on peut estimer le nombre réel d'appels à environ 7 000.

L'algorithme permettant d'orienter les usagers vers les services appropriés en fonction des critères d'admissibilité, du lieu de résidence et de la disponibilité semble répondre aux besoins et s'avère satisfaisant selon la réceptionniste. Une majorité des usagers admissibles en situation urgente (84,5 %) se voit donner un rendez-vous pour assister à une séance de groupe dans les délais prescrits (7 jours ouvrables). Les CSSS de Maria-Chapdelaine et Lac-Saint-Jean Est influencent cette moyenne à la hausse avec des proportions respectives de 97,2 % et 90,7 %. La période estivale et celle des vacances de Noël semblent légèrement plus problématiques en ce qui a trait aux délais. Il est possible que les vacances des infirmières influent sur le nombre ou l'horaire des séances d'information offertes et affectent la proportion de rendez-vous donnés dans les délais prescrits. Dans l'ensemble, l'accès aux séances d'information s'effectue à l'intérieur des délais prescrits, et ce, pour les trois catégories d'utilisateurs (urgent - 7 jours, stat - 21 jours et routine - 91 jours).

L'offre de services aux groupes – accès général

Les six sites désignés, couvrant l'ensemble des régions du Saguenay–Lac-Saint-Jean, ont offert les services d'offre de tests de porteur tout au long du Projet-pilote. Au CSSS de Chicoutimi, le service est à la fois offert par les infirmières et le Service de conseil génétique (SCG). L'offre de service offert dans ce dernier est décrite plus loin puisqu'elle est offerte

sous une forme distincte. Les tableaux 4 et 5 illustrent certains aspects de l'organisation des ressources humaines dans les sites de services.

Tableau 4 Organisation des ressources humaines dans les sites d'offre de services

CSSS où sont offerts les services de tests de porteur	Nombre d'infirmières formées	Stabilité du personnel	Soutien administratif pour les tâches cléricales
CSSS Maria-Chapdelaine	2	Oui	Non
CSSS Lac-Saint-Jean Est	4 bientôt 5	Oui*	Oui
CSSS de Jonquière	2	Oui	Non
CSSS Domaine du Roy	3	Oui	Non
CSSS de Chicoutimi	2**	Relative**	Oui
CSSS Cléophas-Claveau	2***	Oui	Oui

* Départ de deux infirmières formées dans la première vague, puis stabilisation du personnel par la suite.

** Trois infirmières se sont succédées au cours des deux années de mise en œuvre du Projet-pilote.

*** Une infirmière attitrée au Projet-pilote. La 2e a été formée pour remplacer en cas de besoin.

Tableau 5 Horaire des séances d'information et logistique

	Nombre de séance(s) hebdomadaire	Nombre idéal de participants par séance	Horaire des séances
CSSS Maria-Chapdelaine	1 séance aux 2 semaines	8	En alternance, une séance de jour, une séance de soir sur semaine. Jour fixe
CSSS Lac-Saint-Jean Est	2 séances	6-8	Une séance de jour et une de soir sur semaine. Jours fixes
CSSS de Jonquière	2 séances	8-9 et 1 à 2 places pour les urgences	Deux séances de jour sur semaine. Journées flexibles
CSSS Domaine du Roy	1 séance	8-10	3 séances de jour et une séance de soir* par mois. Jour fixe
CSSS de Chicoutimi	2 séances	10	Sur semaine de jour
CSSS Cléophas-Claveau	1 séance	8	Trois séances de jour et une séance de soir par mois. Jours fixes.

* Après avoir retiré la séance de soir, l'équipe y est revenue parce que la clientèle qui n'était pas disponible en journée se tournait vers d'autres CSSS qui les ont avisé de la situation.

Les CSSS desservant une population plus importante offrent deux séances par semaine alors qu'une seule semble suffisante dans les régions moins peuplées. Afin de favoriser une participation plus importante, un CSSS a récemment adopté une fréquence de séance bimensuelle. On offre cependant la possibilité aux couples dont la grossesse est avancée de se prévaloir d'une rencontre individuelle si l'horaire des séances ne permet pas de respecter le délai prescrit pour l'accès aux tests de porteur.

Au terme du Projet-pilote, les infirmières impliquées dans l'offre de services s'entendent toujours pour dire que le nombre idéal de participants par séance est de huit, plus ou moins un ou deux participants. Un nombre plus élevé de participants génère un temps d'attente considéré trop long pour l'accès aux tests de porteur (prélèvement), soit plus d'une heure. Notons que le nombre moyen d'usagers par séance d'information de groupe varie de 4 à 6 selon le CSSS.

Selon la réceptionniste, les séances en soirée sont choisies en priorité là où elles sont offertes. Certains sites privilégient les séances de jour tout en étant favorables à offrir un service en soirée si la demande le justifie. Là où on ne l'offre pas, les gens semblent s'adapter et parvenir à se libérer pour assister aux séances de jour. Toutes les séances d'information sont offertes sur semaine (jours ouvrables).

Le nombre de séances d'information de groupe par période varie de 2 à 8 selon le CSSS. Tous les CSSS connaissent des périodes moins achalandées. Le CSSS de Chicoutimi conserve la moyenne la plus élevée, suivi de près par le CSSS de Lac-Saint-Jean Est. Le taux de présence en séance d'information de groupe est assez élevé avec une moyenne de 86 %³⁵. Il a connu une bonne stabilité tout au long du Projet-pilote dans l'ensemble des CSSS. Partout on laisse ouverte la possibilité de se prévaloir d'une séance personnalisée avec une infirmière, mais on privilégie la participation aux séances de groupe. Le nombre de séances personnalisées est donc très restreint. Il s'agit de cas d'exception. On compte en effet une moyenne régionale de 1,2 séance personnalisée par période financière et un total de 28 séances personnalisées pour l'ensemble des CSSS au cours de la période couverte par le Projet-pilote.

L'indicateur de suivi du taux moyen d'utilisation des services a été développé afin de déterminer si le taux de participation jugé relativement faible par certains acteurs était en lien avec la disponibilité des séances offertes dans les différents sites de services. On cherchait à savoir si le nombre de séance contribuait à créer un effet entonnoir (goulot d'étranglement). Le calcul du taux moyen d'utilisation des services s'effectue en comparant le nombre de participants par période avec le nombre maximum d'accueil de chaque site par période. Au terme du Projet-pilote, ce calcul porte le taux moyen d'utilisation des services à 37 %. Ce chiffre indique que le nombre de séance n'est pas associé à un effet entonnoir. Il permettra, dans le cadre de la réflexion qui s'amorce sur le suivi du Projet-pilote, d'ajuster le nombre de séance offerte par la suite de manière à maximiser l'efficacité de l'offre de services.

³⁵ Calculé à partir du nombre de personnes inscrites aux séances via la réception centralisée.

Capacité des infirmières à assumer les fonctions qui leur ont été attribuées

Le fonctionnement du Projet-pilote reposant en grande partie sur les infirmières en périnatalité dans chacun des six CSSS, la question de leur formation et de leur capacité à assumer les fonctions qui leur sont attribuées est centrale³⁶.

Formation

Le questionnaire d'évaluation portant sur la formation des infirmières n'a pas été complété par les infirmières ayant intégré le Projet-pilote en cours de route³⁷. Nous disposons toutefois des commentaires des infirmières rencontrées dans le cadre d'entrevues téléphoniques un an après l'ouverture complète des services et de la visioconférence réalisée avec huit d'entre elles au terme de la période couverte par le Projet-pilote.

La formation des infirmières qui ont joint le Projet-pilote suite à la première vague de formation a été condensée en 4 jours contre 7 jours pour les infirmières formées avant l'ouverture officielle du Projet-pilote. Le contenu est demeuré le même, mais le nombre restreint de personnes formées a permis de le transmettre plus rapidement. Les quatre journées de formation ont été consécutives contrairement à la formation de 7 jours qui avait été donnée en différentes phases sur une période d'environ un an, dû à un délai dans le déploiement du Projet-pilote. Alors que la première vague de formation avaient fait intervenir différents intervenants comme les conseillères en générique et des représentants du centre de prélèvement, les formations subséquentes ont été entièrement prises en charge par les coordonnateurs.

La nouvelle formule semble avoir été appréciée. Les nouvelles infirmières ont pu bénéficier d'un enregistrement vidéo de la première formation qu'elles pouvaient visionner au besoin. Les commentaires des infirmières formées en cours de Projet-pilote sont éloquentes :

« Moi je trouve que c'est peut-être même la première fois que j'ai été aussi bien formée pour donner quelque chose...La formation c'était bien parce que ça nous permet de bien comprendre aussi, bien répondre aux questions qu'on rencontre aussi là au cours des séances de groupe. » Ent #007

Le guide à l'intention des infirmières utilisé lors de la formation et conçu comme un outil de référence est moins consulté en raison de l'expérience acquise, mais il demeure une référence pertinente du point de vue des infirmières.

³⁶ Réfère à la question 3 du mandat d'évaluation : La formation destinée aux infirmières du Projet-pilote leur permet-elle d'acquérir les compétences nécessaires pour assumer les fonctions qui leur ont été attribuées?

³⁷ Ce questionnaire a été rempli par les infirmières formées lors de la première vague de formation. Il devait être complété pour chaque journée de formation offerte. Le questionnaire couvrait le niveau d'accord en lien avec l'atteinte des objectifs de formation de la journée, le degré de satisfaction relatif aux aspects organisationnels et logistiques et le degré de satisfaction général. 3 questions ouvertes complétaient le questionnaire et permettait de rapporter les points forts de la journée, de souligner des points à améliorer et d'ajouter des commentaires personnels. Les résultats de ce questionnaire ont été traités dans le cadre du premier rapport d'évaluation couvrant la phase de planification du Projet-pilote (T0).

La nouvelle formule utilisée pour la formation des infirmières qui se joignent au projet en cours de route semble dont être perçue de manière très positive. Un nombre relativement restreint de nouvelles infirmières ont été formées en cours de route. Deux infirmières se sont jointes à la 2^e vague de formation initiale³⁸ et six infirmières ont été formées par le coordonnateur régional en cours de route. Parmi ce dernier groupe, la majorité a été formée assez tôt dans le processus. Par la suite, les équipes ont connu une bonne stabilité.

Les infirmières se montrent confiantes et apprécient le fait de pouvoir bénéficier de l'expérience des infirmières en poste depuis l'ouverture du Projet-pilote. La présence d'une infirmière pilier, terme utilisé dans certains sites de services pour référer à une infirmière reconnue dans son milieu comme la porteuse du dossier du Projet-pilote, semble un élément clé dans le niveau de confiance démontré et dans la stabilité du personnel. La collaboration entre les infirmières semble bonne dans les CSSS qui ont choisi de former deux infirmières et plus. La participation des infirmières au Projet-pilote semble même contribuer à renforcer la dynamique d'équipe dans certains sites. Le CSSS qui a choisi de former l'ensemble des infirmières de périnatalité se dit très satisfait de son choix.

Depuis janvier 2012 un comité d'infirmières (comité intervention clinique) s'est mis en place à la demande des infirmières elles-mêmes qui souhaitent bénéficier d'une tribune d'échange avec les infirmières des différents sites de services. Le comité implique l'ensemble des infirmières impliquées dans le Projet-pilote et est animé par la coordonnatrice régionale du Projet-pilote. Ce comité permet aux infirmières d'échanger sur leur expérience et de communiquer les solutions mises de l'avant face à différentes problématiques rencontrées. Il a aussi permis aux coordonnateurs d'être au fait des difficultés rencontrées sur le terrain et a, par le fait même, contribué à la mise en place de solutions. Cette nouvelle structure est perçue positivement par une majorité d'infirmières. Toutefois, après deux ans de mise en œuvre, elles proposent que la fréquence de rencontre du comité soit réduite à 2 rencontres par année.

Les coordonnateurs de périnatalité des différents CSSS ont également leur comité afin d'être informés du déroulement du Projet-pilote, de partager leurs préoccupations, de discuter des solutions pouvant être mises de l'avant. Le comité devait aussi permettre de réaliser un bilan régulier sur le déroulement des activités pendant le Projet-pilote. Les coordonnateurs ont reconnus la nécessité de ce comité lors du démarrage et du rodage du Projet-pilote, périodes pendant lesquelles les questionnements sont plus nombreux et où on souhaite davantage pouvoir échanger ou se référer à l'expérience de collègues. À plus long terme cependant, les équipes intègrent le fonctionnement, adaptent certaines composantes aux spécificités de leur milieu et deviennent plus autonomes, ce qui réduit l'utilité de ce comité

³⁸ Les deux vagues ayant été séparées par un an d'intervalle, une récapitulation s'est avérée nécessaire pour les infirmières présentes lors de la première vague, ce qui a permis à de nouvelles infirmières de se joindre à cette première cohorte.

Transfert de connaissances (via les séances d'information de groupe et les rencontres individuelles avec les usagers)

Le Projet-pilote se distingue notamment par son volet éducatif découlant de la volonté de favoriser une prise de décision éclairée en matière de planification familiale.

À ce titre, une part importante des responsabilités confiées aux infirmières est liée à la transmission des informations aux participants des séances d'information afin de favoriser leur capacité à faire un choix éclairé. Elles disposent pour cela d'un outil standardisé (présentation PowerPoint) utilisé systématiquement lors des séances d'information.

Dans le cadre de l'évaluation du Projet-pilote, on postule qu'un bon niveau de connaissance couplé à un bon niveau de préparation à la décision favorisera une prise de décision éclairée quant à la décision de se prévaloir de l'offre de tests. Ces éléments, couplés à la connaissance du statut de porteur, favoriseront quant à eux une prise de décision éclairée en matière de planification familiale.

Comme ces critères servent aussi à l'évaluation de l'objectif 2³⁹, les résultats de l'analyse seront présentés dans la section 5.4 traitant de cet objectif.

Communication des résultats

Parmi les aspects relatifs au respect de la trajectoire de service, la communication des résultats repose essentiellement sur les infirmières attitrées au Projet-pilote.

Pour les personnes non porteuses, la communication des résultats s'effectue uniquement par lettre. Par contre, lorsque les résultats des tests sont positifs, l'infirmière doit d'abord communiquer par téléphone avec le participant pour lui communiquer les résultats. Une lettre confirmant par écrit les résultats est ensuite postée aux participants et une copie est mise au dossier médical.

Les normes adoptées dans le cadre du Projet-pilote prévoient que les résultats des cas jugés « urgents » (grossesse de 13-14 semaines) doivent être postés dans les 10 jours ouvrables. Pour les participants dont la grossesse est de moins de 13 semaines (classés « stat »), le délai d'envoi est de 20 jours ouvrables et pour les participants du volet préconceptionnel (« routine »), ce délai passe à 25 jours ouvrables. Les délais pour les dossiers classés stat ou routine sont généralement respectés avec des moyennes par site de plus de 88 % (88 % à 99 %). La situation est quelque peu différente en ce qui concerne le respect des délais des dossiers jugés urgents. Les proportions de lettres postées dans les 10 jours ouvrables varient de 37 % à 67 % selon le site et la période. La situation est connue des responsables du Projet-pilote. Vérification faite, il semble que les retards soient

³⁹ Objectif général 2 : Le Projet-pilote permettra à la population cible d'acquérir de nouvelles connaissances en lien avec les maladies ciblées, telles que la notion du statut de porteur, les tests utilisés et les choix qui s'offrent à elle en matière de planification familiale.

Objectif spécifique 2.1 : Assurer l'accès de la population cible à une information juste, complète, intelligible et non directive concernant le statut de porteur pour l'une ou l'autre des maladies ciblées, les aspects techniques des tests, la signification des résultats, les avantages et inconvénients de la participation à l'offre de tests et la gestion des renseignements personnels.

relativement limités (2 à 3 jours), ce qui est considéré comme acceptable par les intervenants interrogés, d'autant plus que certains intervenants œuvrant dans d'autres laboratoires jugent que le délai de 10 jours est relativement ambitieux.

L'annonce des résultats positifs auprès des participants par les infirmières, avait été identifiée comme un élément du Projet-pilote particulièrement délicat. Traditionnellement, il n'est pas du ressort de l'infirmière d'annoncer les résultats de tests et cette étape de la trajectoire de services apparaissait potentiellement délicate. Au terme du Projet-pilote, on observe que l'étape de l'annonce des résultats semble s'être bien déroulée dans l'ensemble. On compte peu de cas de couples porteurs d'une même maladie ($n = 21$). Une majorité de ceux-ci étaient en situation préconceptionnelle au moment des tests (15/21) dont 5 suite à la naissance d'un enfant atteint, donc déjà suivis au SCG. Deux des six couples identifiés durant la grossesse l'ont été par le biais du SCG. Les couples porteurs identifiés en dehors de ce service s'y voient référer d'emblée.

Selon les infirmières, l'annonce d'un statut de porteur est généralement bien reçue au-delà d'une certaine surprise pour ceux dont aucun cas n'avait encore été diagnostiqué dans la famille. L'étape de l'annonce demeure néanmoins délicate, mais la formation reçue semble mise en application. Les infirmières se considèrent en mesure de transmettre les informations nécessaires et de référer les participants vers le document explicatif remis lors de la séance d'information. Les couples porteurs se voient offrir une consultation au SCG. Il en est de même des cas plus complexes ou rares. Dans l'ensemble, selon les infirmières, les personnes rejointes semblent bien comprendre le fait qu'elles ne développeront pas la maladie.

L'impact potentiel d'un seul partenaire porteur étant moins important, l'annonce s'avère plus facile. Elle n'engendre pas le même stress et ne nécessite pas le même niveau de préparation pour l'infirmière. Il est relativement courant dans le cadre du Projet-pilote qu'un porteur soit identifié. Au cours de la période couverte par la présente évaluation, les infirmières ont annoncé un résultat positif à un peu plus de 700 personnes. Il semble qu'il y ait peu de questions de la part des personnes concernées à l'annonce d'un résultat positif.

L'offre de services aux particuliers – counseling individuel au SCG

Les usagers du volet prénatal référés au SCG via la réception centralisée sont vus à l'intérieur d'un délai d'une semaine. La liste d'attente pour les couples du volet préconceptionnel était d'environ deux mois au moment de l'évaluation (été 2013). Les informations transmises concernant les tests offerts dans le cadre du Projet-pilote sont fonction du temps disponible, de la situation des usagers et de leur niveau de connaissance préalable. Les séances sont personnalisées contrairement à celles conçues pour les groupes dont le contenu est standardisé.

Référence et suivi au SCG

Le suivi s'adresse aux couples porteurs de la même maladie et aux personnes trouvées porteuses qui désirent rencontrer une conseillère en génétique. Lorsqu'il y a une grossesse en cours, les conseillères estiment que les personnes sont reçues en consultation dans un délai de dix jours et souvent dans la semaine où la demande de rendez-vous a été

transmise. La liste d'attente pour les couples en situation préconceptionnelle était d'environ deux mois au moment de l'évaluation (été 2013).

Au total, 724 personnes admissibles au Projet-pilote ont été vues au SCG au cours de la durée prévue pour le projet. Selon les statistiques de l'ASSS-SLSJ, le nombre de couples de porteurs référés au SCG par les CSSS est de 14.

Suivi des indicateurs

Selon l'entente intervenue entre le MSSS et l'Agence de la santé et des services sociaux du Saguenay–Lac-Saint-Jean (ASSS-SLSJ), cette dernière a la responsabilité de faire la collecte des indicateurs, des normes et des exigences de la qualité s'appliquant aux composantes des services offerts dans le cadre du Projet-pilote. Les données générées par le Projet-pilote et permettant d'assurer un suivi de gestion et d'assurance qualité proviennent de plusieurs sources : iCLSC, base de données du laboratoire, base de données du projet pilote, base de données du SCG (manuelle) et enfin, données compilées manuellement par la réceptionniste sur une grille Excel et intégration des informations transmises par les infirmières de chaque site concernant notamment le taux de présence aux séances d'information de groupe.

La multiplicité des sources de données relatives au suivi du Projet-pilote fait de la centralisation des données un véritable défi logistique. La procédure de centralisation implique que les responsables des différentes bases de données s'assurent que toutes les informations ont été compilées et fassent périodiquement converger les données à la fin de chaque période financière vers l'ASSS-SLSJ. La collaboration de ces responsables est décrite par la personne chargée de regrouper et de traiter les données, comme généralement bonne, même si on reconnaît d'autre part que le procédé est complexe et nécessite un suivi serré. Le suivi des indicateurs ayant été identifiés comme un aspect pouvant faire l'objet d'améliorations, des informations supplémentaires sont disponibles à la section correspondante.

Un guide des indicateurs a été développé en cours de projet. Cette initiative a donné lieu à une amélioration sensible de la capacité à documenter les indicateurs de suivi des divers aspects de l'offre de services de manière systématique et fiable. Il favorise aussi la reproductibilité de l'expérience menée au Saguenay–Lac-Saint-Jean et la comparabilité des données avec celles de projets similaires (potentiels).

Niveau de satisfaction des participants quant aux modalités de l'offre de tests

Le sondage téléphonique réalisé auprès d'un échantillon de participants à l'offre de tests de porteur⁴⁰ montre que 77 % des répondants sont très satisfaits du choix des heures proposées pour les rencontres (de groupe en CLSC ou individuelles au SCG). De plus, 87 % des personnes qui se sont présentées aux séances d'information de groupe se disent très satisfaites de la distance à parcourir pour avoir accès aux tests contre 63 % pour les personnes ayant dû se déplacer au SCG de Chicoutimi.

⁴⁰ Le portrait des répondants est présenté à l'annexe 10.

Une proportion importante de répondants au sondage s'estime très satisfaite du contenu de la séance d'information et du déroulement de la rencontre avec l'infirmière (respectivement 85 % et 90 %). Une proportion élevée de répondants ayant eu accès à l'offre de tests via le SCG se dit très satisfaite du déroulement de la rencontre et du contenu qui y a été délivré (88 %).

Une majorité des répondants au sondage téléphonique s'estime très satisfaite (74 %) ou plutôt satisfaite (17 %) de la méthode utilisée pour l'informer des résultats des tests de porteur. Le statut de porteur influence le niveau de satisfaction de manière significative, les porteurs étant proportionnellement plus satisfaits de la méthode utilisée pour la transmission des résultats (téléphone et lettre pour les porteurs contre lettre seulement pour les non-porteurs).

Enfin, l'ensemble des répondants trouvés porteurs s'estiment très satisfait ou plutôt satisfait du suivi offert au SCG.

Niveau d'intégration de l'offre de services dans les sites d'implantation du Projet-pilote

Dans l'ensemble des CSSS, les intervenants des six sites de services considèrent que les services associés à l'offre de tests de porteur sont bien intégrés et font partie de l'offre de services au même titre que les autres services offerts.

« Ça fait partie maintenant des services qui sont offerts à la population au même titre que les autres services...C'est pas perçu comme quelque chose d'à part là, ça fait vraiment partie de l'offre de service générale. » Ent #004

La séquence des opérations à suivre, aussi appelée trajectoire de services, étant relativement complexe, les infirmières d'un site ont pris l'initiative d'élaborer un outil de travail afin de regrouper les notes et les méthodes de travail adoptées suite à diverses situations (cas particuliers, résumés d'échanges entre elles suite à des questionnements, notes sur la façon d'intervenir si la situation se reproduit, etc.). Cette initiative a plusieurs avantages : conserver un historique du travail réalisé, tirer des leçons de l'expérience acquise, instaurer un mode de fonctionnement plus standardisé et faciliter l'intégration de nouvelles infirmières. L'outil semble répondre plus spécifiquement aux besoins des sites qui comptent une équipe relativement nombreuse. Les sites où on compte peu de ressources associées au Projet-pilote, c'est-à-dire de 2 à 4 selon nos observations, privilégient les communications directes entre les intervenants.

L'analyse de l'organisation des services, nous amène à considérer que les différences observées entre les sites reposent essentiellement sur des aspects logistiques et n'affectent pas le contenu de l'information transmise aux participants ni les étapes de la trajectoire de service, qui constituent l'essentiel de l'offre de services du Projet-pilote. Les différences se rapportent donc davantage à la forme qu'au contenu. La latitude permise quant à la mise en œuvre du Projet-pilote à l'intérieur de chaque site pour tenir compte de leurs spécificités est appréciée et jugée nécessaire par plusieurs intervenants.

Impacts de la mise en œuvre du Projet-pilote sur les services existants

Le nombre de couples de porteur de la même maladie identifiés au cours du Projet-pilote est relativement limité ($n = 21$). Une majorité de ces couples provient du volet préconceptionnel ($n = 15^{41}$). Les données compilées par le SCG au terme du Projet-pilote indiquent que 9 couples ont eu recours au diagnostic prénatal⁴² (5 couples ont eu recours à l'amniocentèse et 4 couples se sont prévalus d'une biopsie des villosités choriales⁴³). Moins de 5 couples ont eu recours à une interruption de grossesse (ITG) suite aux résultats du dépistage⁴⁴. Ces chiffres permettent d'avancer que les effets de la mise en œuvre du Projet-pilote sur les services d'amniocentèse, de biopsie du chorion et d'ITG sont très faibles, voire inexistantes puisque les services sont à même d'intégrer les demandes à l'intérieur de l'offre régulière.

L'évaluation de l'impact de la mise en œuvre du Projet-pilote s'est donc concentrée sur les activités du SCG, du laboratoire du CSSS de Chicoutimi, de même que sur celles des autres centres de dépistage de la province.

Quatorze couples de porteurs ont été identifiés dans les différents sites du Projet-pilote (autres que le SCG) et ont été orientés vers le SCG. Les autres couples ont été identifiés directement au SCG et ont obtenu un counseling génétique dès l'obtention des résultats. De plus, le nombre de personnes qui se sont vues référer vers le SCG par la réceptionniste pour l'entrée dans le Projet-pilote est aussi limité (moyenne de 2 par période pour la première année de fonctionnement⁴⁵). Le faible nombre de nouveaux cas ne représente donc pas une surcharge de travail significative, d'autant plus qu'un certain nombre d'utilisateurs auparavant vus au SCG (liste d'attente) sont dorénavant référés vers le Projet-pilote⁴⁶. Toutefois, cette portion de la clientèle est en partie remplacée par les membres de la famille des personnes trouvées porteuses sollicitées pour le dépistage en cascade. L'impact ressenti au SCG est donc considéré davantage lié aux caractéristiques de la clientèle rencontrée qu'au volume de personnes vues en consultation. Les conseillères estiment que la mise en œuvre du Projet-pilote, en orientant une partie de la clientèle vers les séances de groupe, a permis une plus grande implication dans les comités d'experts tels que le partenariat pour un programme de prévention des maladies héréditaires au SLSJ, le comité régional de transfert des connaissances et le consortium de recherche sur l'acidose lactique.

Au laboratoire, on affirme disposer de suffisamment de ressources pour absorber une hausse significative de la demande. On réalise actuellement deux séries d'analyse de 40 à 50 échantillons chacune par semaine. On considère qu'il serait possible d'ajouter une série

⁴¹ Dont 5 suite à la naissance d'un enfant atteint. Ces couples sont considérés dans le volet préconceptionnel.

⁴² Ce nombre s'explique par le fait que des couples trouvés porteurs en préconceptionnel, ont vécu une grossesse durant le Projet-pilote.

⁴³ Dont deux couples y ont eu recours à deux occasions. Deux grossesses se sont déroulées durant la période couverte par le Projet-pilote pour ces deux couples.

⁴⁴ Pour des raisons de confidentialité, les résultats précis associés à cette intervention ne sont pas publiés ici.

⁴⁵ Les chiffres concernant la 2^e année, ne sont pas disponibles.

⁴⁶ Moyenne de 6 par période pour la première année de mise en œuvre du Projet-pilote. Les chiffres concernant la 2^e année, ne sont pas disponibles puisqu'une fois que les personnes admissibles de la liste d'attente ont été vues dans l'un des sites de services, il faudrait pour obtenir cette information, extraire de la base de données du Projet-pilote, le nombre d'utilisateurs testés ayant une histoire familiale d'au moins 1 des 4 maladies, ce qui n'a pas été fait jusqu'à présent.

supplémentaire avec le même personnel, ce qui permettrait d'absorber une hausse d'environ 33 %. Le laboratoire disposerait donc d'une marge de manœuvre appréciable lui permettant de faire face à une hausse substantielle du nombre de cas sans ajustement majeur.

Du côté des autres centres de dépistage, la situation est différente. Au Centre hospitalier universitaire de Québec (CHUQ), on considère que la capacité maximale est atteinte en ce qui a trait aux services de conseil génétique. Une nouvelle conseillère en génétique est entrée en poste en juillet 2012. On estime que le besoin est en partie associé à la mise en œuvre du Projet-pilote qui aurait fait doubler le nombre de demande de tests pour les quatre maladies couvertes⁴⁷. Selon un responsable, la situation n'est pas associée à une question d'efficience des services. La complexité des consultations en génétique nécessite un investissement de temps plus important que dans d'autres types de pratiques où le diagnostic et le traitement peuvent être établis plus facilement. On estime que dans environ 25 % des cas, une référence pour origine géographique mènera à la détection d'autres conditions génétiques qui seront identifiées par le questionnaire ou lors de la consultation.

Au centre de dépistage du CHU Ste-Justine, après avoir constaté une augmentation du nombre de demandes de tests de porteur de la part de personnes provenant du SLSJ mais n'y résidant plus, on perçoit une certaine stabilisation de la demande, sans toutefois être en mesure d'appuyer cette perception par des chiffres. Il s'agit là d'une limite à l'évaluation.

En ce qui concerne le centre de dépistage du Centre hospitalier de Sherbrooke (CHUS), on n'observe aucune hausse significative des demandes de tests de porteur pour les maladies couvertes par le Projet-pilote. Les régions de Québec et Montréal sont probablement celles qui accueillent le plus de résidents originaires du SLSJ, ce qui pourrait expliquer l'impact ressenti dans les centres de dépistage de ces régions.

OBJECTIF 1.2 : INFORMER LA POPULATION CIBLE DE L'ACCÈS À L'OFFRE ÉLARGIE DE TESTS DE PORTEUR

OBJECTIFS ET NATURE DES ACTIVITÉS DE COMMUNICATION RÉALISÉES

L'un des objectifs spécifiques du Projet-pilote était d'informer la population cible de l'accès à l'offre élargie de tests de porteur. Nous avons orienté l'évaluation de cet objectif vers des éléments permettant de constater les effets de la stratégie de communication et le niveau d'atteinte de l'objectif de communication adopté.

Rappel de l'objectif de communication : Faire connaître aux publics cibles l'existence d'une offre de tests génétiques au SLSJ leur permettant de savoir s'ils sont porteurs d'un gène défectueux pour l'une des quatre maladies héréditaires récessives désignées, soit : la neuropathie sensitivomotrice héréditaire avec ou sans agénésie du corps calleux, l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, l'acidose lactique congénitale et la tyrosinémie héréditaire de type 1.

⁴⁷ Ce portrait de situation est basé sur une approximation réalisée à partir des statistiques de consultations prénatales et générales, incluant les consultations de reproduction, de même que sur la liste d'attente établie à partir de la priorisation hebdomadaire des nouvelles demandes de consultation.

La diffusion de l'information relative à la disponibilité de l'offre élargie de tests a notamment reposé sur un plan de communication élaboré par l'ASSS-SLSJ ainsi que sur les activités d'information et d'éducation menées par CORAMH, et la pratique des professionnels de la santé (médecins et pharmaciens).

Les différentes activités de communication réalisées par l'ASSS-SLSJ ont privilégié les messages radiophoniques et le contenu écrit via les hebdomadaires locaux pour rejoindre la population cible. On comptait aussi notamment sur le bouche à oreille pour diffuser l'information. Les médias sociaux ont été relativement peu exploités. L'offre de tests de porteur compte un site Internet (toujours en ligne) qui a été consulté à 3500 reprises pendant la durée du Projet-pilote. Des informations concernant l'offre de tests ont aussi été diffusées sur la page Facebook de l'ASSS-SLSJ.

De manière indépendante et complémentaire, la Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH) a aussi réalisé une campagne d'information misant notamment sur des messages télévisés, qui étaient aussi accessibles sur le site You Tube. De plus, des informations sur l'offre de tests de porteur ainsi qu'un lien vers le site officiel du Projet-pilote ont été ajoutés au site Internet de la Corporation.

SUIVI DE LA POPULATION QUI SE PRÉVAUT DE L'OFFRE DE TESTS DE PORTEUR

Taux de couverture

Un volet de l'Enquête de santé du Saguenay–Lac-Saint-Jean réalisée en 2012 au cours de la deuxième année de mise en œuvre du Projet-pilote par l'ASSS-SLSJ, en collaboration avec le centre d'Étude des CONditions de vie et des BESoins de la population (ÉCOBES), a permis de révéler que près des trois-quarts des personnes interrogées (73 %) connaissaient l'existence du Projet-pilote d'offre de tests de porteur⁴⁸.

Le sexe, l'âge, la scolarité, l'occupation et le revenu du ménage ont une influence sur la connaissance de l'offre de tests de porteur. Ainsi, les services de tests de porteur sont davantage connus chez les femmes, les 25 ans et plus⁴⁹, chez les répondants ayant complété un diplôme collégial ou universitaire, ainsi que chez ceux dont les revenus sont plus importants.

Le questionnaire post séance d'information révèle que les répondants du volet préconceptionnel ont été informés de l'existence du Projet-pilote principalement par leur entourage (66 %) ainsi que par les médias (29 %). Les répondants du volet prénatal ont été informés par le médecin traitant ou autre professionnel de la santé (69 %) et par leur entourage (37 %). Les répondants les plus scolarisés ont plus souvent été renseignés par les médias, les outils publicitaires et CORAMH.

⁴⁸ Les résultats présentés ici sont issus d'un volet portant sur la génétique communautaire et, plus spécifiquement, sur la perception de la population à l'égard du Projet-pilote d'offre de tests de porteur, ainsi que sur la connaissance de cette problématique. La population visée par ce volet est composée des résidents du SLSJ âgées de 18 à 44 ans couverts par le Régime d'assurance maladie du Québec (RAMQ) et vivant dans un ménage non institutionnel au Québec (ex. sont exclus : prison, centre jeunesse, centre de réadaptation). 1386 répondants ont répondu aux questions spécifiques à ce volet.

⁴⁹ Les 18-19 ans constituent le groupe le moins rejoint.

Comme les initiatives de communication se sont déroulées simultanément, la population de la région a potentiellement été exposée aux initiatives de communication des deux organisations, il est difficile de déterminer lesquelles ont eu le plus d'impact. Le taux de couverture atteint est probablement le reflet des efforts combinés de l'ASSS-SLSJ et de CORAMH, associés à la collaboration des professionnels de santé.

Le volet sur la génétique communautaire de l'Enquête de santé du Saguenay–Lac-Saint-Jean dévoile que parmi les moyens qui seraient privilégiés par les répondants pour en connaître davantage sur les maladies héréditaires, Internet et les réseaux sociaux arrivent loin devant, sélectionnés par près de 60 % des répondants (58 %), suivi par les professionnels de la santé à 13 % et les établissements de santé ou Info-santé avec 11 %.

Un certain nombre d'activités de communication se sont adressées aux professionnels de la santé (médecins, pharmaciens), considérés dans le contexte du Projet-pilote, comme des publics cibles relayeurs. Ces activités se sont déroulées principalement au début du Projet-pilote. On compte une relance postale en juin 2011, mais, par la suite, les efforts semblent s'être concentrés sur la population admissible à l'offre de tests.

Les associations envisagent le développement d'une stratégie de diffusion de l'information dans les réseaux sociaux, ce qui pourrait s'avérer approprié pour rejoindre les moins de 25 ans, qui constitue jusqu'à maintenant le groupe le moins informé de l'existence de l'offre de tests de porteur.

Estimation du taux de participation de la population cible au Projet-pilote

La population du SLSJ en âge de procréer, c'est-à-dire les hommes et les femmes âgés de 18 à 49 ans, est estimée à 106 364 pour l'année 2011⁵⁰. Un sondage réalisé par l'ASSS-SLSJ en 2007 concluait qu'environ 85 % de la population des 18-49 ans (90 622 personnes) était soumise à l'effet fondateur⁵¹. Considérant qu'un total de 3915 personnes se sont prévaluées des tests de porteur au cours du Projet-pilote, on estime qu'environ 4,3 % de la population en âge de procréer et soumise à l'effet fondateur se serait prévalu des tests de porteur.

Il faut toutefois interpréter ces chiffres avec prudence et ce, pour diverses raisons. D'une part, nous savons que parmi la population soumise à l'effet fondateur, certaines personnes connaissaient déjà leur statut au moment de la mise en œuvre du Projet-pilote (personnes ayant un historique familial) et que d'autres ont choisi de ne pas médicaliser la grossesse. Il est difficile d'estimer le nombre de personnes se trouvant dans l'une ou l'autre de ces situations. D'autre part, considérant que l'objectif visé par le Projet-pilote est de permettre aux individus et aux couples qui le désirent de connaître leur statut de porteur dans le but de faire un choix éclairé en matière de planification familiale, il serait plus juste de comparer le nombre de personnes qui se sont prévaluées des tests de porteur au nombre de personnes

⁵⁰ Source: Projections de la population du Québec selon le territoire de réseau local de services (RLS), le sexe, l'âge et le groupe d'âge, 2006 à 2031 (Avril 2011).

<http://www.informa.msss.gouv.qc.ca/Details.aspx?Id=vcuCWZHK870=>

⁵¹ Atlas électronique du Saguenay-Lac-Saint-Jean.

dans la population qui désirent avoir un enfant ou qui attendent déjà un enfant. En ce qui a trait au volet préconceptionnel, ce nombre est difficile à estimer. Par contre, pour le volet prénatal, si on considère que 1217 femmes enceintes de moins de 14 semaines ont passé les tests de porteur entre le 29 novembre 2010 et 15 décembre 2012 (résultats non montrés) et que le nombre de naissances projeté pour 2011 et 2012 au SLSJ était respectivement de 2 765 et 2725⁵², on peut estimer qu'environ 22 % des femmes enceintes de la région se seraient prévaluées de l'offre de tests de porteur durant cette période. Ce chiffre n'inclut toutefois pas les femmes enceintes non admissibles au Projet-pilote et référées directement au SCG par la réception centralisée (ex. moins de 18 ans ou plus de 14 semaines de grossesse).

Comme le taux de participation n'était associé à aucun objectif, la lecture de ces chiffres donne lieu à des interprétations divergentes selon la position des informateurs. Les uns considèrent que la réalisation de près de 4000 tests dans le cadre d'un projet-pilote constitue un succès non équivoque, alors que d'autres questionnent la nécessité d'une offre de tests qui rejoint moins de 5 % de la population cible.

ESTIMATION DU TAUX DE PARTICIPATION ANTICIPÉ

Le volet génétique communautaire de l'Enquête de santé du Saguenay–Lac-Saint-Jean réalisée en 2012, montre que 76 % des personnes de 18 à 44 ans interrogées seraient certainement ou probablement disposées à passer les tests de porteur s'ils avaient le projet d'avoir des enfants. La population des 18-44 ans étant estimée à environ 82 000 pour 2013⁵³, c'est plus de 62 000 personnes qui pourraient potentiellement se prévaloir des tests de porteur. Toutefois, si on prenait pour référence le taux de participation des deux dernières années qui se chiffre plutôt autour de 5 %, le nombre réel de participants serait largement inférieur.

Profil des participants à l'offre de tests de porteur

L'un des critères sur lesquels repose la décision de maintenir ou non un projet ou un programme se rapporte à la participation aux services offerts. La présente section expose les résultats relatifs au taux de participation au Projet-pilote ainsi que certaines caractéristiques des personnes qui se sont prévaluées de l'offre de tests.

Au total, 3 915 personnes se sont prévaluées des tests de porteur dans le cadre du Projet-pilote, soit 1652 personnes (42 %) pour le volet préconceptionnel, 1741 personnes (45 %) pour le volet prénatal avec moins de 13 semaines de gestation et 522 (13 %) pour le volet prénatal avec 13 et 14 semaines de gestation. Une proportion supérieure de femmes s'est prévaluée des tests de porteur, et ce, pour les trois volets (tableau 6).

⁵² Source : Les naissances au Québec en 2011 : situation durable. ISQ.
http://www.stat.gouv.qc.ca/publications/demograp/pdf2013/coupdœil_sociodemo_no25.pdf

⁵³ Source: Projections de la population du Québec selon le territoire de réseau local de services (RLS), le sexe, l'âge et le groupe d'âge, 2006 à 2031 (Avril 2012)
<http://www.informa.msss.gouv.qc.ca/Details.aspx?id=vcuCWZHK870=>

Tableau 6 Distribution des personnes ayant bénéficié des tests de porteur selon le volet du Projet-pilote et le sexe des participants (N = 3969)

Volet du Projet pilote et le sexe des participants (N = 6666)								
Sexes	Volets						Pour les 3 volets	
	Préconceptionnel		Prénatal (< 13 sem.)*		Prénatal (13/14 sem.) [†]			
	%	(n)	%	(n)	%	(n)	%	(n)
Femmes	56	(927)	53	(928)	55	(289)	55	(2144)
Hommes	44	(725)	47	(813)	45	(233)	45	(1771)

* Période prénatal avec moins de 13 semaines de gestation

** Période prénatal avec 13 ou 14 semaines de gestation

Au cours de la période couverte par le présent sommaire, 14 % des personnes qui se sont prévaluées des tests de porteur l'ont fait suite à une rencontre avec une conseillère en génétique au SCG du CSSS de Chicoutimi (résultats non montrés). Les autres ont passé les tests de porteur suite à une séance d'information de groupe dans l'un des six CSSS désignés. Comme le volet prénatal a été ouvert environ 8 mois avant le volet préconceptionnel, il est possible que les usagers du volet prénatal soit quelque peu surreprésentés et que la proportion entre les deux volets se modifie au fil du temps.

L'annexe 12 présente le portrait comparatif des participants à l'offre de tests, des répondants au questionnaire et au sondage téléphonique. Les réponses obtenues dans le cadre du sondage sont détaillées à l'annexe 13.

Suivi des résultats des tests de porteur

Nombre de porteurs identifiés admissibles au Projet-pilote

Un total de 846 personnes admissibles au Projet-pilote ont reçu un résultat positif de porteur pour l'une ou l'autre des quatre maladies couvertes par le Projet-pilote auxquelles s'ajoutent 123 personnes non admissibles vues au SCG. À l'exception de la neuropathie sensitivomotrice pour laquelle le taux de porteur observé au SCG est un peu plus élevé, les taux de porteur obtenus dans le cadre du Projet-pilote pour les participants admissibles se révèlent un peu plus élevés que les taux calculés selon la prévalence à la naissance et que les taux de porteur observés au SCG. Toutefois, cette donnée doit être interprétée avec prudence puisque la durée du Projet-pilote n'est pas suffisante pour conclure que le taux de porteur dans la région est plus élevé que ce qui était observé jusqu'ici par le SCG.

Tableau 7 Comparaison des taux de porteur observés

Maladies testées	Taux de porteur calculé selon la prévalence à la naissance ⁵⁴	Taux de porteur observé au SCG ⁵⁵	Taux de porteur obtenus dans le cadre du Projet-pilote pour les participants admissibles
Neuropathie sensitivomotrice héréditaire avec ou sans agénésie du corps calleux	1 sur 24 (42,5 sur 1 000)	1 sur 19 (53 sur 1 000)	1 sur 21 (47,6 sur 1 000)
Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay	1 sur 23 (44,5 sur 1 000)	1 sur 22 (46,3 sur 1 000)	1 sur 17 (58,8 sur 1 000)
Acidose lactique congénitale	1 sur 23 (43,1 sur 1 000)	1 sur 42 (23,6 sur 1 000)	1 sur 22 (45,5 sur 1 000)
Tyrosinémie héréditaire de type 1	1 sur 24 (42,3 sur 1 000)	1 sur 18 (54,4 sur 1 000)	1 sur 16 (65,5 sur 1 000)

21 couples admissibles au Projet-pilote et porteurs de la même maladie ont été identifiés au cours des deux années de mise en œuvre. Parmi eux, 4 couples sont porteurs de la neuropathie sensitivomotrice héréditaire avec ou sans agénésie du corps calleux, 5 couples sont porteurs de l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, 5 couples sont porteurs de l'acidose lactique et 7 autres sont porteurs de la tyrosinémie héréditaire de type 1.

Selon un calcul de probabilité, il faut en moyenne effectuer des tests sur 86 couples pour trouver un couple de porteur de la même maladie dans le cadre du Projet-pilote.

Répartition régionale des maladies héréditaires couvertes par le Projet-pilote

Les maladies héréditaires ne se répartissent pas également entre les sites d'implantation du Projet-pilote. Le territoire de La Baie compte une proportion significativement moins élevée de porteurs de la neuropathie sensitivomotrice héréditaire que dans l'ensemble du SLSJ (25/1 000 contre 48/1 000)⁵⁶. Les porteurs de l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay et de l'acidose lactique sont en proportion moindre sur le territoire du CSSS Maria-Chapdelaine que dans l'ensemble du SLSJ (respectivement 46/1 000 et 23/1 000 contre 63/1 000 et 46/1 000)⁵⁷. Quant aux porteurs de la tyrosinémie héréditaire, ils se

⁵⁴ Données de 2006 du SCG. Les données à jour n'étaient pas disponibles au moment de l'évaluation.

⁵⁵ Données de 2006 du SCG. Les données à jour n'étaient pas disponibles au moment de l'évaluation.

⁵⁶ Chiffres réels : respectivement 1/40 contre 1/21 au SLSJ.

⁵⁷ Chiffres réels : respectivement 1/22 et 1/44 contre 1/16 et 1/22 au SLSJ.

retrouvent en proportion légèrement plus élevée sur le territoire du CSSS Domaine-du-Roy et du CSSS de Chicoutimi (77/1 000 et 71/1 000 contre 63/1 000) au SLSJ)⁵⁸.

OBJECTIFS 1.3 ET 1.4 : FAVORISER LA COLLABORATION DES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ

L'un des objectifs poursuivis par le Projet-pilote pour favoriser la viabilité de l'offre de tests de porteur consistait à favoriser la collaboration des acteurs du milieu de la santé susceptibles d'informer et/ou de référer des participants au Projet-pilote.

Les acteurs du milieu de la santé sont répartis en deux groupes : les médecins (omnipraticiens et gynécologues-obstétriciens) susceptibles de référer des patients vers le Projet-pilote et les pharmaciens à qui on octroie plutôt le rôle de transmettre l'information concernant le Projet-pilote.

Les résultats présentés ici proviennent des réponses aux questionnaires en ligne transmis aux différents groupes de professionnels de la santé visés par les stratégies de communication. Cette étape d'évaluation a été effectuée un an suivant l'ouverture complète des services du Projet-pilote. Le temps et les ressources disponibles n'ont pas permis de réitérer ce volet de l'évaluation au terme du Projet-pilote. Les données doivent donc être interprétées avec prudence.

Médecins omnipraticiens accoucheurs

La région compte 27 médecins omnipraticiens qui pratiquent des accouchements, mais les courriels étaient disponibles pour moins de 10 d'entre eux⁵⁹. Sept médecins ont répondu au questionnaire en ligne. L'ensemble des répondants a dit connaître l'existence du Projet-pilote et y être très favorable⁶⁰. Toutes les régions du SLSJ sont représentées dans le sondage à l'exception de Jonquière. Tous les répondants pratiquent à la fois en milieu hospitalier et en clinique médicale.

La majorité des répondants a été informée par le biais des rencontres d'information et des outils de communication. Un seul a identifié les médias comme source d'information. Un autre nomme l'infirmière clinicienne responsable du Projet-pilote. Notons que les répondants pouvaient sélectionner plus d'une réponse.

Le courrier a été identifié par l'ensemble des répondants comme un moyen efficace de transmission de l'information. Le courriel et les rencontres de l'association professionnelle ont été sélectionnés par un répondant chacun. Un autre répondant a indiqué que les trois modes de communication étaient fiables et efficaces.

⁵⁸ Chiffres réels : respectivement 1/13 et 1/14 contre 1/16 au SLSJ.

⁵⁹ Les invitations par courriels ont été transmises par l'ASSS-SLSJ qui n'a pas été en mesure de nous indiquer le chiffre exact d'envoi par la suite.

⁶⁰ Il est possible que la connaissance du Projet-pilote ait favorisé la participation au questionnaire et donc, entraîné un biais de recrutement.

Parmi les répondants, 71 % ont affirmé avoir reçu des demandes concernant le Projet-pilote. Six répondants sur sept considèrent qu'ils disposent d'une quantité suffisante de documents d'information qu'ils peuvent distribuer à leur clientèle. L'outil format carte postal semble être particulièrement approprié au contexte de pratique des omnipraticiens. La carte d'affaire vient en deuxième lieu avec 28,6 % des répondants.

Gynécologues-obstétriciens

En raison de circonstances hors de notre contrôle, seuls les gynécologues-obstétriciens de le RLS de Chicoutimi ont pu être rejoins dans le cadre de cette évaluation. Huit médecins spécialistes ont répondu à l'appel, ce qui correspond à un taux de réponse de 38 %. Les répondants pratiquent tous à la fois en milieu hospitalier et en clinique médicale. L'ensemble des répondants affirme connaître l'existence du Projet-pilote et y être très favorable.

Les rencontres d'information et des outils de communication ont constitué les stratégies d'information les plus efficaces récoltant chacune 62,5 % des voix. Les médias, les associations professionnelles et la clientèle ont tous été sélectionnés par le quart des répondants. 75 % affirment avoir déjà reçu des demandes concernant le Projet-pilote. Tous disent disposer de suffisamment de documents d'information pouvant être distribués à leur clientèle. L'outil format carte postal est privilégié, aucun répondant n'ayant sélectionné la carte d'affaire.

Pharmaciens

28 pharmaciens ont répondu au questionnaire en ligne. Parmi ceux-ci on compte un peu plus de pharmaciens propriétaires que de pharmaciens salariés (respectivement 57,1 % et 42,9 %).

Le lieu d'affaire des répondants se situe pour 35,7 % d'entre eux dans la région de Lac-Saint-Jean Est et pour un autre tiers (32,1 %) dans la région de Chicoutimi. Les autres répondants se répartissent entre les régions de Jonquière (17,9 %), La Baie (10,7 %) et Domaine-du-Roy (3,6 %). Aucun répondant ne représente la région de Maria-Chapdelaine.

Les outils de communication remis aux pharmaciens représentent la principale source d'information sur le Projet-pilote pour 64,3 % des répondants. Les rencontres d'information et les médias représentent respectivement les 2^e et 3^e sources d'information avec des taux de réponse respectifs de 32,1 % et 28,6 %. L'association professionnelle et la clientèle arrivent loin derrière avec des taux de réponse respectifs de 14,3 % et de 3,6 %.

L'ensemble des répondants connaissent l'existence du Projet-pilote. 85,7 % se disent tout à fait favorables et 14,3 % plutôt favorables.

Près de 6 pharmaciens répondants sur 10 (57,1 %) affirment recevoir des demandes concernant le Projet-pilote. Une grande majorité des répondants (89,3 %) disent disposer d'outils de communication en quantité suffisante.

Le carton format carte postal apparaît ici aussi comme l'outil le plus approprié dans le contexte de pratique des pharmaciens. La carte d'affaire apparaît d'un intérêt moindre.

OBJECTIF 2.1 : ACCÈS DE LA POPULATION CIBLE À UNE INFORMATION JUSTE, COMPLÈTE, INTELLIGIBLE ET NON DIRECTIVE CONCERNANT LES DIFFÉRENTS ASPECTS DU PROJET-PILOTE

L'élaboration des outils d'information utilisés dans le cadre du Projet-pilote a été soutenue par de nombreux intervenants spécialisés en communication, en conseil génétique, en santé publique et en éducation populaire qui avaient pour mandat de veiller à l'adéquation des informations scientifiques véhiculées et au respect des enjeux éthiques (participation volontaire, information juste, complète, intelligible et non directive)⁶¹. L'évaluation porte notamment sur le niveau de satisfaction des infirmières quant au contenu de la séance d'information ainsi que sur le niveau de connaissance des participants, leur niveau de préparation à la prise de décision et leur niveau d'anxiété dans l'attente des résultats des tests. L'objectif étant de favoriser la prise de décision éclairée quant à la participation à l'offre de tests.

SUIVI CONCERNANT LE RESPECT DES CRITÈRES CONCERNANT L'INFORMATION TRANSMISE AUX PARTICIPANTS AUX SÉANCES D'INFORMATION

De manière générale, les conseillères en génétique et les infirmières chargées de l'animation des séances d'information jugent que le contenu de la présentation PowerPoint est très satisfaisant. Quelques éléments ont été identifiés par les infirmières comme étant répétitifs, mais cela pourrait être le fait d'une maîtrise progressive du contenu de la présentation acquise au fil des séances animées par les infirmières.

« Le contenu il va très bien, ça va super bien. Nous on l'aime bien comme ça, les gens... souvent les gens sont très satisfaits, n'ont pas des tonnes de questions, y sont répondus au fur et à mesure, ça va bien. Je sais qu'y avait eu peut-être des demandes... parce que certaines données sont redondantes, mais c'est complexe. Fait qu'on répète, à l'occasion... En tout cas, à date, c'est apprécié de nous autres ici, les gens semblent apprécier et ils semblent satisfaits de l'information qu'ils reçoivent et ils ont compris, ils font plein de questionnements là. » Ent #006

« J'ai l'impression que la présentation, je trouve vraiment qu'elle a été bien vulgarisée, je trouve que c'est bien fait. C'est fait au niveau de la population en général, parce que je trouve que ça atteint la cible très bien. De par les commentaires qu'on a. » Ent # 008

La présence perçue de répétitions a, pendant un certain temps, amené quelques infirmières à « passer vite » sur certaines diapositives dont le contenu leur apparaissait redondant. La situation semble s'être modifiée depuis l'intervention de la coordonnatrice régionale. Les infirmières ont opté pour ce qu'elles semblent considérer comme une forme de compromis acceptable qui intègre une certaine part de personnalisation et de synthèse du contenu. Il

⁶¹ Les enjeux éthiques associés à la communication des informations dans le cadre du Projet-pilote ont été définis par le Comité d'éthique en santé publique dans son Avis sur le Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Juillet 2007.

s'agit d'une forme d'appropriation de l'outil d'information qui nous apparaît plutôt positive. Il revient aux responsables du Projet-pilote de déterminer si cette façon de faire répond à leurs critères d'assurance qualité.

« Dans le fond, elle [la présentation] est redondante parce que nous on le dit souvent, mais ça veut pas dire que les gens, quand c'est la première fois, ils trouvent ça redondant là. Donc suite à ça, j'ai comme réévalué un petit peu aussi la façon dont je le disais là... Fait que j'essaie de synthétiser, mais que ça soit dit quand même. Chose que peut-être, des fois, je disais pas là. » Ent # 018

Les infirmières qui valident les connaissances à l'aide de questions se rendent compte que certaines notions ne sont pas nécessairement bien comprises malgré le fait qu'il y ait peu de questions de la part des participants.

« moi, le plus souvent, je pose une ou deux questions puis je m'aperçois que les gens y ont comme pas, tu sais, ils font « oui, oui, j'ai compris », mais quand je leur dis : « Bon bien si vous êtes porteur, est-ce que votre enfant peut l'être? » ou..., je pose des questions de même puis là ils sont comme tous mêlés là. » Ent # 013

Quelques éléments semblent nécessiter des explications supplémentaires ou une forme plus avancée de vulgarisation, par exemple, les tests diagnostics prénataux. L'initiative d'une infirmière de vulgariser ces notions semble donner de bons résultats. Les modifications apportées sont vérifiées et approuvées par une conseillère en génétique. L'infirmière dit constater que cette façon de faire réduit le nombre de questions à la fin de la séance.

« Une biopsie du chorion, ils connaissent pas trop ça, fait que, tu sais, il faut comme que j'explique là. Bon, « biopsie », bon, « le chorion, c'est au niveau de l'enveloppe placentaire », faire une biopsie... Tu sais là, fait que j'explique plus. » Ent # 012

« Je sais, à certains endroits, des fois, que je perdais un petit peu l'auditoire, donc j'ai réorienté un petit peu pour qu'ils comprennent mieux. Des fois je rajoute des petites affaires dans la séance d'information pour expliquer comment les gènes fonctionnent; je mets ça un peu plus schématisé, puis chaque correction que je fais, je me fais toujours vérifier, par contre, avec une conseillère pour voir si ce que je dis c'est correct. Puis normalement, jusqu'à maintenant, ça s'est bien... Tu sais, j'ai vraiment adapté, à force de le faire, l'information à transmettre à l'auditoire que j'ai devant moi. » Ent # 018

FINALITÉ DU PROJET-PILOTE : FAVORISER LA PRISE DE DÉCISION LIBRE ET ÉCLAIRÉE EN MATIÈRE DE PLANIFICATION FAMILIALE

La finalité du Projet-pilote telle qu'inscrite dans le modèle logique se lit comme suit : « Les participants au Projet-pilote connaîtront leur statut de porteur et leur risque d'avoir un enfant atteint de l'une des quatre maladies ciblées. Ils seront en mesure d'utiliser cette information de même que les connaissances acquises de manière à favoriser une prise de décision libre et éclairée en matière de planification familiale. »

Dans le cadre de l'évaluation du Projet-pilote, on considère deux niveaux de décision. On postule qu'un bon niveau de connaissance couplé à un bon niveau de préparation à la décision et à un faible niveau d'anxiété face aux tests favorisera une prise de décision éclairée quant à la décision de se prévaloir de l'offre de tests de porteur (1^{er} niveau de décision). On pose ensuite l'hypothèse que l'ajout de la connaissance du statut de porteur favorise quant à elle une prise de décision éclairée en matière de planification familiale (2^e niveau de décision).

L'évaluation de la capacité du Projet-pilote à favoriser la prise de décision libre et éclairée en ce qui a trait à la décision de se prévaloir de l'offre de tests, est réalisée à partir des résultats du questionnaire remis aux participants aux séances d'information de groupe⁶². Le questionnaire évalue la capacité des participants à prendre une décision éclairée en ce qui a trait à la décision de se prévaloir de l'offre de tests. Le niveau de connaissance et de préparation à la prise de décision sont les deux éléments retenus pour déterminer la présence effective d'une décision éclairée. Le détail de la méthode utilisée est disponible à l'annexe 10.

Les analyses réalisées ont permis d'évaluer la capacité des répondants à prendre une décision libre et éclairée suite à la séance d'information, au moment où ceux-ci ont pris la décision de se prévaloir ou non des tests de porteur. Cependant, il n'a pas été possible de déterminer plus spécifiquement le rôle exact de la séance d'information sur la capacité des répondants à prendre une décision libre et éclairée étant donné l'absence d'un groupe contrôle ou de données sur le niveau de connaissance des répondants pré séance d'information.

L'analyse des résultats a fait l'objet de sommaires périodiques tout au long du Projet-pilote. Nous présentons ici une synthèse des résultats pour l'ensemble des questionnaires remplis au cours de la période de mise en œuvre du Projet-pilote.

⁶² Le questionnaire s'adresse aussi aux personnes admissibles au projet-pilote qui sont dirigées vers le SCG. Cependant, le nombre très limité de questionnaires complétés provenant du SCG jusqu'à présent ne nous permet pas de procéder à une analyse des réponses. Le questionnaire est disponible à l'annexe 9. Le sommaire 4 analyse les réponses aux questionnaires pour l'ensemble de la période couverte par le Projet-pilote.

NIVEAU DE CONNAISSANCE DES PARTICIPANTS CONCERNANT LE STATUT DE PORTEUR ET LES MALADIES CIBLÉES PAR LE PROJET-PILOTE

Le niveau de connaissance est évalué à l'aide de 5 questions⁶³ permettant de tester la rétention des connaissances transmises au cours de la séance d'information. Les questions mesurent la connaissance des participants quant à l'origine, aux caractéristiques et au mode de transmission des maladies héréditaires ciblées par le Projet-pilote. Les réponses sont converties en un score de connaissances correspondant au nombre de bonnes réponses suivant une méthodologie explicitée à l'annexe 10.

La figure 1 montre la distribution du score des connaissances parmi les répondants. La moitié des répondants (50,3 %) ont un niveau élevé de connaissances, c'est-à-dire qu'ils ont répondu correctement à la vaste majorité des questions relatives à l'identification des maladies testées par le Projet-pilote, les conséquences de ces maladies, la définition d'être un porteur et les risque de transmission des gènes lors de la conception (thème 2 du questionnaire à l'intention des participants à l'offre de test de porteurs, annexe 9). Les répondants dont le niveau de connaissance est moyen (37,5 %) ont répondu correctement à un peu plus de la moitié des questions tandis que les répondants dont le niveau de connaissance est faible (12,1 %) ont répondu correctement à la moitié des questions ou moins.

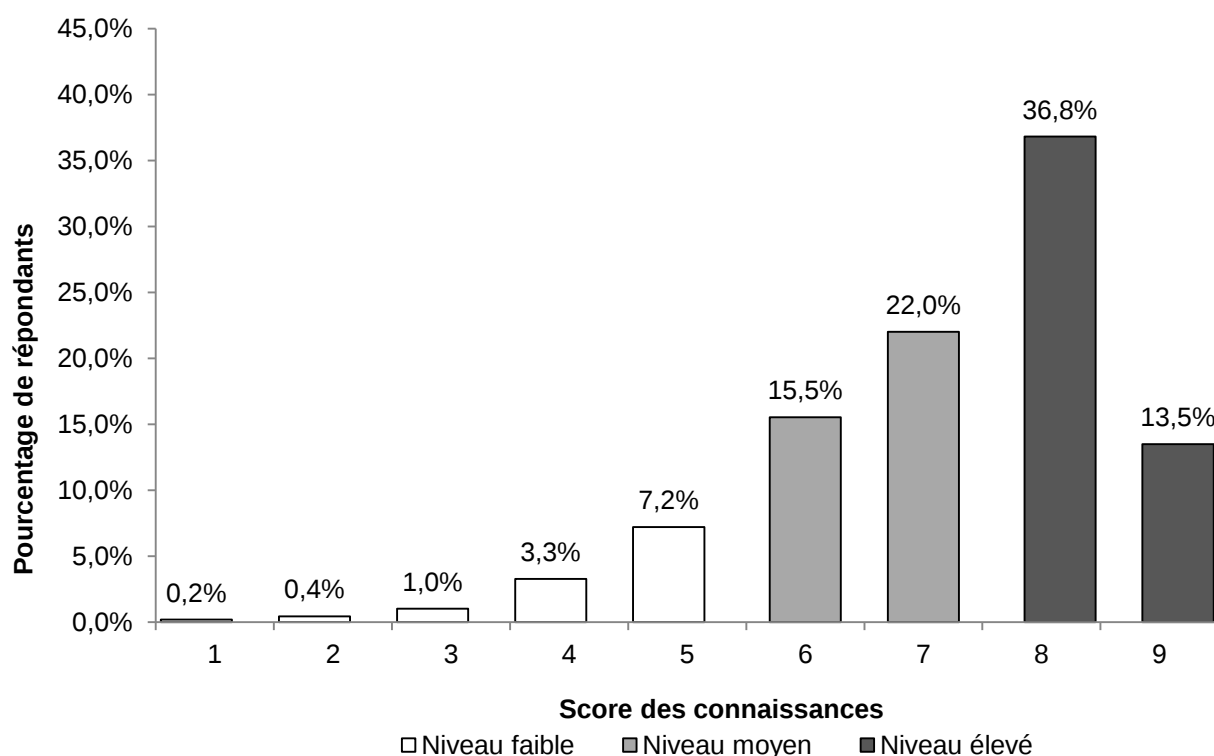


Figure 2 Distribution des répondants selon le niveau de connaissances relatives au statut de porteur et aux maladies ciblées par le Projet-pilote

⁶³ Questions 3 à 7 du questionnaire à l'annexe 9.

En ce qui concerne les questions de connaissance en lien avec les quatre maladies héréditaires récessives ciblées par le Projet-pilote plus spécifiquement, la majorité des répondants ont répondu adéquatement aux questions 3, 4, 5 et 6 (pourcentage de répondants ayant répondu avec succès ≥ 83 %) (tableau 8). La question 7a et 7b concernant les conséquences de l'ataxie spastique, de la neuropathie sensitive et de l'acidose spastique ont été répondu avec moins de succès. En effet, seulement 22 % des répondants ont identifié les deux maladies entraînant une détérioration progressive des nerfs responsables des mouvements du corps.

Tableau 8 Pourcentage de répondants ayant répondu avec succès aux questions de connaissance en lien avec les quatre maladies héréditaires récessives ciblées par le Projet-pilote (N = 2969)

Questions	Éléments de connaissance	Répondants	
		%	(n)
3	Le répondant a identifié l'effet fondateur comme la raison la plus importante pour expliquer la plus grande fréquence de maladies génétiques héréditaires au SLSJ	83	(2459)*
4	Le répondant a correctement identifié les quatre maladies ciblées par le Projet-pilote	95	(2800) [†]
5	Le répondant a compris qu'un porteur d'une maladie génétique récessive est une personne qui n'a pas de symptômes de la maladie et ne la développera pas plus tard	96	(2848) [‡]
6(a,b,c)	Le répondant a compris qu'un enfant peut naître atteint seulement si les deux parents sont porteurs du gène de la même maladie	91	(2631) [§]
6(d)	Le répondant a compris que son risque d'être porteur est plus élevé si un membre de sa parenté est porteur	98	(2896)
7a ⁺⁺	Le répondant a retenu que l'ataxie spastique ET la neuropathie sensitivomotrice sont des maladies dégénératives du système nerveux	22	(629)
	ou Le répondant a retenu que l'ataxie spastique OU BIEN la neuropathie sensitivomotrice sont des maladies dégénératives du système nerveux	65	(1890)
7b	Le répondant a retenu que l'acidose lactique est une maladie dont près de 85 % des enfants décèdent avant l'âge de 5 ans	69	(2020)**
7c	Le répondant a retenu que la tyrosinémie est une maladie du foie qui peut entraîner une cirrhose et le cancer du foie	84	(2451) ^{††}

* 21 valeurs manquantes.

† 8 valeurs manquantes.

‡ 13 valeurs manquantes.

§ 62 valeurs manquantes.

|| 14 valeurs manquantes.

|| 47 valeurs manquantes.

** 50 valeurs manquantes.

†† 49 valeurs manquantes.

‡‡ À la question 7a, les répondants pouvaient choisir plus d'un choix de réponse. Les résultats de la première ligne de la question 7a représentent le pourcentage de répondants qui ont identifié correctement les deux maladies dégénératives. Les résultats de la deuxième ligne représentent le pourcentage de répondants qui ont identifié une maladie sur deux comme étant dégénérative.

Les résultats illustrés au tableau 8 permettent notamment d'identifier les caractéristiques associées au niveau de connaissance. Pour l'ensemble des caractéristiques testées, le niveau de scolarité a toujours été pris en considération.

La proportion de femmes avec un niveau élevé de connaissance est supérieure à celle des hommes, respectivement 61 % et 39 %. Cependant, des analyses supplémentaires qui ne sont pas présentées ici indiquent, plus spécifiquement que se sont les femmes avec un degré de scolarité universitaire qui ont un meilleur niveau de connaissances comparativement aux hommes avec le même degré de scolarité (valeur- $p = 0,0005$). Les niveaux de connaissances chez les femmes et les hommes avec des degrés de scolarité primaire (valeur- $p = 0,4689$), secondaire ou collégial (valeur- $p = 0,4565$) sont similaires.

Le niveau de connaissance diffère beaucoup selon le degré de scolarité. En effet, la proportion des répondants avec un niveau de connaissance faible est plus importante chez les répondants avec un degré de scolarité primaire/secondaire (56 %) comparativement à ceux avec un degré de scolarité collégial (29 %) ou universitaire (15 %).

Parmi les répondants ayant un niveau de connaissance élevé, les répondants du volet préconceptionnel sont en proportion plus importante (57 % contre 43 % en prénatal).

Avoir ou non des enfants est la seule variable testée qui ne semble pas avoir d'impact sur le niveau de connaissance acquis. En effet, les proportions de personnes avec ou sans enfants ne changent pas entre les niveaux de connaissance.

Tableau 9 Distribution des répondants selon le niveau de connaissance et leurs caractéristiques sociodémographiques et de situation familiale (N = 2969)

Caractéristiques	Nombre de répondants		Niveau de connaissance						Valeur-p
			Faible		Moyen		Élevé		
	%	(n)	%	(n)	%	(n)	%	(n)	
SOCIODÉMOGRAPHIQUES									
Sexe*									
Femmes	56	1674	45	(163)	53	(595)	61	(916)	<,0001
Hommes	44	1292	55	(197)	47	(519)	39	(576)	
Groupe d'âge*									
18-24 ans	22	(663)	30	(107)	20	(222)	22	(334)	0,0023
25-29 ans	41	(1223)	39	(141)	45	(497)	39	(585)	
30-34 ans	26	(775)	22	(78)	26	(286)	28	(411)	
35-39 ans	8	(249)	8	(28)	8	(84)	9	(137)	
40 ans et plus	2	(56)	2	(6)	2	(25)	2	(25)	
Degré de scolarité [†]									
Primaire/secondaire	29	(857)	56	(196)	33	(361)	20	(300)	<,0001
Collégial	38	(1105)	29	(101)	40	(441)	38	(563)	
Universitaire	33	(971)	15	(53)	27	(296)	42	(622)	
SITUATION FAMILIALE									
Volet*									
Préconceptionnel	39	(1152)	29	(103)	37	(407)	43	(642)	<,0001
Prénatal	61	(1814)	71	(257)	63	(707)	57	(850)	
Répondants enfant(s) [‡]									
Oui	31	(904)	28	(101)	30	(337)	31	(466)	0,2112
Non	69	(2053)	72	(259)	70	(775)	69	(1019)	
Membre de la famille atteint ou porteur [§]									
Non	83	(2461)	87	(309)	84	(933)	82	(1219)	0,0206
Oui	17	(487)	13	(46)	16	(176)	18	(265)	

* 3 valeurs manquantes.

† 36 valeurs manquantes.

‡ 12 valeurs manquantes.

§ 21 valeurs manquantes.

NIVEAU DE PRÉPARATION À LA PRISE DE DÉCISION

Le niveau de préparation à la décision est évalué à partir de 7 questions⁶⁴. Celles-ci sont inspirées du cadre théorique du confort décisionnel⁶⁵. Elles portent principalement sur la perception des répondants quant à leur niveau de connaissances concernant les divers aspects du Projet-pilote (transmission des maladies héréditaires, implications positives et négatives pouvant découler d'un résultat positif, ressources d'aide existantes, options en matière de planification familiale, etc.). Encore ici, les réponses sont converties en un score de préparation suivant une méthodologie précisée à l'annexe 10.

Selon ce score, une forte majorité de répondants présente un bon niveau de préparation à la prise de décision. En effet, 85,4 % des répondants ont obtenu un niveau très élevé de prise de décision (score d'au moins 26 sur un maximum de 28) (figure 2). Ces répondants étaient presque toujours « tout à fait d'accord » avec l'ensemble des énoncés relatifs à la préparation à la prise de décision. Ils se sentaient suffisamment informés en ce qui concerne les maladies héréditaires visées par le projet, leurs conséquences et leurs implications lors de la réalisation d'un test de porteur. La connaissance des ressources disponibles en cas de besoin et la perception d'être suffisamment informés sur les options en matière de planification familiale si le couple est trouvé porteur ont recueillis des scores un peu moins élevés (respectivement 68 % et 77 %).

Une très faible minorité de personnes (3,3 %, n = 95) ont un niveau moyen de préparation à la prise de décision correspondant à un score de 22 ou moins. Ces personnes étaient donc plutôt en accord avec plusieurs énoncés relatifs à la préparation à la prise de décision. Parmi ces répondants, deux seulement ont obtenu un score inférieur à 20 (résultats non montrés).

⁶⁴ Questions 9 à 15 du questionnaire disponible à l'annexe 9.

⁶⁵ La théorie du confort décisionnel ou « decisional conflict » en anglais a fait l'objet de plusieurs publications. Nous nous sommes particulièrement inspirés des travaux réalisés par le Ottawa Hospital Research Institute (OHRI) qui a développé des outils d'aide à la décision pour plusieurs contextes cliniques. Voir le site : <http://decisionaid.ohri.ca/francais/index.html> pour plus d'informations.

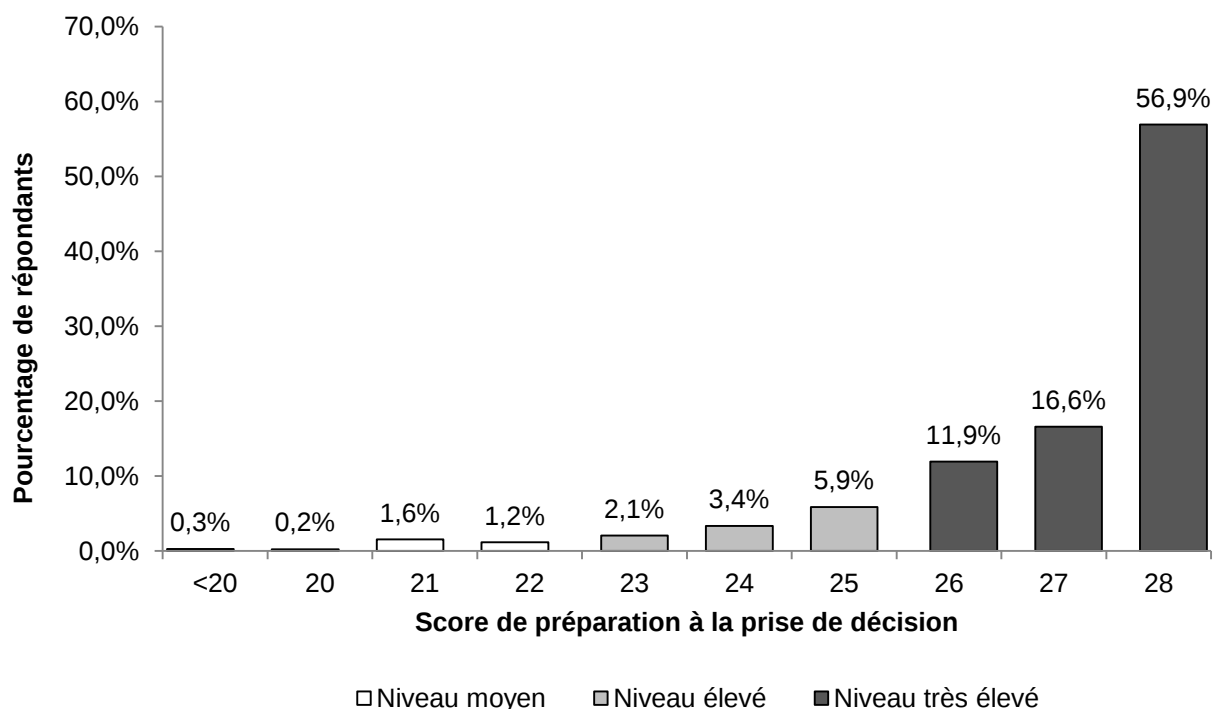


Figure 3 Distribution des répondants selon le niveau de préparation à la prise de décision

Tableau 10 Pourcentage de répondants tout à fait d'accord avec les énoncés relatifs à la préparation à la prise de décision (N = 2969)

Questions	Éléments de connaissance	Répondants	
		%	(n)
9	Je me sens suffisamment informé sur la façon dont les maladies héréditaires se transmettent	86	(2697)*
10	Je me sens suffisamment informé sur les étapes à suivre dans la démarche pour passer les tests de porteur	91	(2697) [†]
11	Je me sens suffisamment informé des implications positives et négatives qui pourraient découler d'un résultat positif	88	(2697) [‡]
12	Je connais bien les ressources existantes à qui je peux m'adresser en cas de besoin	68	(1997) [§]
13	Je me sens suffisamment informé sur les options en matière de planification familiale si notre couple est trouvé porteur	77	(2272)
14	Je considère que ma décision de participer ou non aux tests de porteur est prise sur la base de connaissances pertinentes et fiables	93	(2748)
15	Je me sens libre d'avoir recours ou non à ces tests de porteur	97	(2863)**

* 15 valeurs manquantes.

† 12 valeurs manquantes.

‡ 13 valeurs manquantes.

§ 17 valeurs manquantes.

|| 19 valeurs manquantes.

|| 13 valeurs manquantes.

** 13 valeurs manquantes.

CAPACITÉ À PRENDRE UNE DÉCISION LIBRE ET ÉCLAIRÉE

Bien que ce concept soit largement utilisé, il n'existe pas de méthode formelle pour évaluer la capacité à prendre une décision éclairée. Dans le cadre de l'évaluation du Projet-pilote, nous avons développé une approche consistant à croiser les variables niveau de connaissance réel (rétention des connaissances) et préparation à la prise de décision, aussi appelé niveau de connaissance perçu et associé au niveau de confort décisionnel. Le croisement de ces variables a permis de définir trois groupes, soit : les répondants les plus aptes à prendre une décision éclairée, ceux qui sont moyennement aptes et ceux qui sont les moins aptes.

Le tableau 11 présente le croisement des niveaux de connaissances et des niveaux de préparation à la prise de décision. Au total, 45 % répondants (n = 1322) ont un niveau de connaissance élevé et un niveau de préparation très élevé. Ces répondants sont considérés les plus aptes à prendre une décision éclairée. Les répondants avec un niveau de préparation élevé ou très élevé et un niveau de connaissance moyen (respectivement 5 % et 32 %) sont considérés moyennement aptes à prendre une décision éclairée. Cela s'appuie sur le fait que certaines connaissances ne semblent pas encore acquises. Les répondants dont le niveau de connaissance est élevé, mais dont le niveau de préparation est élevé plutôt que très élevé (4 %) sont aussi classés comme moyennement aptes. Ce classement se fonde sur le fait que ces répondants montrent un niveau moins élevé de confort décisionnel, c'est-à-dire qu'ils ne se sentent pas suffisamment informé quant à l'un ou l'autre des aspects de l'offre de tests⁶⁶. Enfin, les répondants qui ont soit un faible niveau de connaissance et/ou un faible niveau de préparation à la prise de décision sont jugés moins aptes à prendre une décision libre et éclairée. 14 % des répondants se retrouvent dans cette situation.

Tableau 11 Distribution des répondants selon les niveaux de préparation à la prise de décision et les niveaux de connaissance (N = 2942)*

	Niveaux de connaissance		
	Faible	Moyen	Élevé
	% (n)	% (n)	% (n)
Niveau de préparation à la prise de décision			
Moyen	1 (20)	1 (36)	1 (39)
Élevé	2 (63)	5 (144)	4 (126)
Très élevé	9 (263)	32 (929)	45 (1322)

* 27 valeurs manquantes.

Gris foncé : répondants les plus aptes à prendre une décision éclairée.

Gris pâle : répondants moyennement aptes à prendre une décision éclairée.

Blanc : répondants moins aptes à prendre une décision éclairée.

⁶⁶ Ces aspects peuvent être en lien avec les implications positives ou négatives de l'offre de tests, les étapes associées à la démarche pour passer les tests de porteur ou encore à la connaissance des ressources existantes à qui s'adresser en cas de besoin. L'ensemble de ces aspects se retrouvent dans les questions 9 à 15 du questionnaire disponible à l'annexe 9.

En réponse à l'affirmation voulant que l'information transmise lors de la séance d'information ait contribué à la décision de se prévaloir ou non de l'offre de tests par la suite⁶⁷, on observe une différence significative entre les répondants comptant un membre de leur famille porteur ou atteint d'une maladie héréditaire et les autres. Les premiers semblent avoir été moins influencés par l'information transmise que les personnes ne comptant pas de personnes atteintes ou porteuses dans leur famille. C'est donc dire qu'au-delà du niveau de connaissance et de préparation à la prise de décision, le choix de se prévaloir des tests semble pourrait aussi être influencé par la présence d'une personne porteuse ou atteinte dans la famille. Le fait d'avoir des enfants ou non semble aussi jouer un rôle sur l'influence perçue de la séance d'information. La décision de se prévaloir de l'offre de tests chez les répondants ayant déjà des enfants semble moins influencée par l'information transmise que chez ceux n'ayant pas encore d'enfants.

Par ailleurs, le croisement du niveau de connaissance et du niveau d'aptitude à prendre une décision éclairée montre que les plus aptes considéraient déjà dans une plus grande proportion leur niveau de connaissance comme élevé comparativement aux autres niveaux d'aptitude. Cela indique notamment que la séance d'information ne constitue pas la seule source d'information et que les connaissances acquises antérieurement ont une influence sur la capacité à prendre une décision éclairée.

CONNAISSANCE DU STATUT DE PORTEUR

Au cours du Projet-pilote, un total de 846 porteurs admissibles a été identifié. Le tiers des répondants au sondage (n = 199) a déclaré avoir été reconnu porteur d'au moins une maladie héréditaire ciblée par le Projet-pilote.⁶⁸ Ce nombre équivaut à près du quart des porteurs identifiés dans le cadre du Projet-pilote.

Une question ouverte sans choix de réponse a été posée concernant la ou les maladies dont ces répondants étaient porteurs afin de connaître le niveau de rétention de l'information concernant l'annonce du statut de porteur. On observe une différence significative entre sexe quant à la capacité à nommer la ou les maladies dont ils sont porteurs. De fait, 20 % des hommes se sont révélés incapables de nommer la ou les maladies dont ils étaient porteurs⁶⁹ contre moins de 5 % des femmes. La scolarité et l'âge semblent aussi avoir une influence sur le niveau de connaissance.

⁶⁷ Question posée dans le cadre du sondage téléphonique réalisé auprès d'un échantillon de participants au Projet-pilote au terme de celui-ci.

⁶⁸ Les répondants étant libres de répondre ou non à cette question, la question compte 5,4 % de valeurs manquantes parmi lesquelles il est possible que se trouve un certain nombre de porteurs. Afin de favoriser la représentation des porteurs parmi les répondants au sondage, il y a eu suréchantillonnage de porteur lors de la constitution de l'échantillon de répondants potentiels. 73 % des porteurs se retrouvaient dans la liste transmise à la firme de sondage contre 20 % des non porteurs. En raison du taux de non réponse, il n'est pas possible de connaître précisément la proportion de porteurs et de non porteurs rejoint dans le cadre du sondage.

⁶⁹ Réponse : Ne sait pas.

Impact de la connaissance du statut de porteur sur la planification familiale

Au moment de la participation à l'offre de tests, 60 % des répondants étaient en situation prénatale. La très grande majorité de ceux-ci (93 %), considère que la connaissance du statut de porteur a eu très peu ou pas du tout d'impact sur la grossesse en cours. La connaissance du statut de porteur a eu un impact faible ou nul sur le désir d'avoir des (d'autres) enfants pour 85 % des répondants du volet préconceptionnel. Pour 15 % toutefois, cette connaissance a eu un impact moyen ou fort. Comme l'impact peut être de nature positive ou négative, il est difficile d'interpréter ce résultat de manière catégorique.

Capacité des porteurs à prendre une décision éclairée

La moitié des répondants trouvés porteurs se situe parmi les plus aptes à prendre une décision éclairée, c'est-à-dire qu'ils présentent un niveau de connaissance élevé et un niveau de préparation très élevé. Par ailleurs, 39 % sont considérés moyennement aptes et 11 % se retrouvent parmi les moins aptes.

EFFETS DES TESTS DE PORTEUR

Niveau d'anxiété généré par les tests

L'analyse des réponses au questionnaire indique que la proportion de personnes qui se sont dites inquiètes à l'idée de passer un test de porteur ou d'attendre leurs résultats est relativement faible, respectivement 20 % et 24 %. Des analyses supplémentaires, qui ne sont pas présentées ici, indiquent que les femmes sont généralement plus inquiètes que les hommes.

Le sondage téléphonique permet de confirmer ces résultats en montrant que 22 % des répondants ont vécu un niveau de stress peu élevé ou nul dans l'attente des résultats. Dans ce cas aussi, le niveau de stress chez les femmes s'est révélé significativement plus élevé; 27 % des femmes ayant ressenti un niveau de stress assez ou très élevé contre 14 % des hommes.

L'anxiété générée par le fait de passer les tests de porteur (énoncé 20) est significativement associée au niveau de connaissances. En effet, 35 % des répondants qui ont un niveau de connaissances faible sont d'accord avec l'énoncé « Je suis inquiet de passer les tests de porteur », comparativement à 20 % chez les répondants ayant un niveau de connaissances élevé et à 15 % chez les répondants ayant un niveau de connaissances très élevé (résultats non montrés). Le niveau de connaissances est également associé à l'anxiété d'attendre les résultats (énoncé 21), mais dans une moindre mesure. Par contre, le niveau de préparation à la prise de décision n'est pas directement associé au niveau d'anxiété, ce qui fait par exemple, qu'un bon niveau de connaissance, couplé à un niveau de préparation élevé ne sera pas nécessairement associé à un niveau d'anxiété faible. Les personnes considérées les plus aptes à prendre une décision ne sont pas nécessairement les moins anxieux. D'autres variables semblent donc entrer en considération dans l'analyse du niveau d'anxiété sans qu'il soit possible ici de déterminer lesquelles. Comme l'anxiété représente une mesure importante du niveau de confort décisionnel, il est important d'en prendre compte.

En résumé, les facteurs qui sont associés à une plus grande proportion de répondants qui se disent anxieux de passer les tests et d'attendre les résultats sont : être une femme, avoir un faible niveau de connaissances (et par conséquent être parmi les moins aptes à prendre une décision libre et éclairée), désirer avoir un enfant (volet préconceptionnel) et avoir un membre de la famille porteur ou atteint.

Autres effets : réactions à l'annonce d'un résultat positif de porteur

L'annonce d'un résultat positif de porteur suscite des réactions diverses. Au-delà de l'anxiété, le sondage a permis d'identifier que dix personnes ont ressenti de la déception et cinq autres ont manifesté des signes de tristesse. Certains se sont dits indifférents ($n = 13$) alors que d'autres ont mentionné s'y attendre en raison d'une histoire familiale de l'une ou l'autre des maladies testées ($n = 12$).

Si c'était à refaire?

La quasi-totalité des répondants (99 %) estiment qu'ils se prévaudraient à nouveau des tests de porteur advenant que la décision de se prévaloir de l'offre de tests de porteur doive être reprise, et ce, malgré qu'un certain nombre d'entre eux ait dû négocier avec les implications associées à un statut de porteur (ex. couples porteurs de la même maladie).

Synthèse : les activités du Projet-pilote permettent-elles d'atteindre les objectifs fixés et la finalité poursuivie? Rappel des hypothèses de départ

Comme nous l'avons mentionné en entrée de chapitre, le choix et la configuration des éléments qui composent l'organisation de services dans le cadre du Projet-pilote constituent en quelque sorte des hypothèses. Selon cette perspective, les responsables du Projet-pilote ont postulés au départ que l'accès au statut de porteur via des modalités d'intervention standardisées s'appuyant sur une offre de services décentralisée, basée sur un élargissement de la pratique du conseil génétique aux infirmières, jumelé à un volet éducatif favorisant l'acquisition de connaissances chez la population cible et à un plan de communication permettant à la population d'être informée de la disponibilité des tests, constituaient l'approche la plus à même de rejoindre la finalité poursuivie.

L'évaluation de l'organisation des services dans les différents sites, de la capacité des participants à prendre une décision éclairée et de l'acceptabilité du projet chez les professionnels de la santé ont montré que les hypothèses de départ ont permis de rejoindre une certaine portion de la population. Pour ces gens, les modalités mises en place semblaient satisfaisantes.

ANNEXE 13

ANALYSE DES FORCES DU PROJET-PILOTE ET DES ASPECTS À AMÉLIORER

ANALYSE DES FORCES ET DES ASPECTS OÙ IL Y A PLACE À AMÉLIORATION

Forces du Projet-pilote

Les caractéristiques propres au Projet-pilote

Parmi les principales forces du Projet-pilote mentionnées dans le cadre des entrevues, plusieurs sont directement liées aux caractéristiques du Projet-pilote (gratuité, accessibilité) et à son mode de fonctionnement (participation volontaire, guichet unique, etc.). L'algorithme développé pour les besoins spécifiques de l'offre de tests de porteur constitue une réalisation majeure.

La totalité des informateurs considèrent que le service doit demeurer accessible sur l'ensemble du territoire et même un peu au-delà si on considère l'éventualité d'intégrer les régions de Chapais-Chibougamau et de la Haute-Côte-Nord desservies par le CSSS de Chicoutimi. Les opinions divergent cependant quant à la formule à favoriser. Pour une majorité d'informateurs, la diversité des sites de services (n = 6) a l'avantage de favoriser la proximité avec l'ensemble de la population cible. D'autres font valoir que ce procédé ne permet pas une utilisation optimale des ressources et suggèrent de réduire le nombre de sites tout en conservant des services au Saguenay et au Lac-Saint-Jean. On propose aussi de revoir la nécessité d'affecter une ressource spécifique pour la réception des appels.

Plus des trois-quarts des répondants au sondage téléphonique (77 %) réalisé auprès d'un échantillon de participants suite au Projet-pilote se disent très satisfait du choix des heures proposées pour les rendez-vous. Le niveau de satisfaction est sensiblement le même pour les participants aux séances de groupe et ceux ayant eu accès aux tests via le SCG (77 % et 75 % respectivement). Le niveau de satisfaction est aussi très élevé en ce qui concerne la distance à parcourir pour avoir accès aux tests (83 %). Cette proportion est toutefois un peu plus faible pour les participants desservis par le CSSS Maria-Chapdelaine et le SCG.

La formule des séances de groupe semble aussi satisfaisante. Une majorité des répondants au sondage s'estime très satisfaite du déroulement de la rencontre (90 %) ⁷⁰ et du contenu de la séance d'information (85 %). Selon les infirmières, les participants reconnaissent habituellement le bienfondé des informations transmises et leur importance dans la compréhension des maladies héréditaires récessives et du processus d'accès à l'offre de tests.

On retient donc que les aspects de gratuité et de participation volontaire font consensus. La notion d'accessibilité fait aussi l'unanimité, bien qu'elle soit associée à des visions différentes. À cet égard, la formule par guichet unique est appréciée, mais certains interlocuteurs suggèrent d'autres portes d'entrées qui viendraient s'ajouter à la réception centralisée ⁷¹. Quant à la diversité des sites, les réflexions portant sur les suites à donner et le potentiel d'exportation de l'offre de services, font émerger deux priorités en apparence contradictoires, soit d'une part, l'accessibilité géographique et, d'autre part, la notion

⁷⁰ 88 % des répondants ayant passé par le SCG s'estiment aussi très satisfait du déroulement de la rencontre. Le même pourcentage s'applique en ce qui a trait au contenu de la rencontre avec une conseillère.

⁷¹ Voir la section 5.3 portant sur les propositions de suites à donner au Projet-pilote.

d'efficience. De là, on peut envisager de prioriser l'un ou l'autre des objectifs ou innover sur le plan organisationnel pour tenter de concilier les deux en misant par exemple sur la collaboration entre les sites de service ou sur des services délocalisés de type « outreach clinic ».

Enfin, les séances d'information de groupe constituent une innovation majeure pour ce type de services.

Les ressources humaines

La formation offerte aux infirmières apparaît comme une force dans le cadre de l'évaluation. L'expérience en périnatalité est aussi vue comme un atout dans la capacité des infirmières à assumer les fonctions qui leur sont attribuées dans le cadre du Projet-pilote. L'ensemble des infirmières dit apprécier l'autonomie dont elles disposent pour réaliser les tâches associées au Projet-pilote. Elles apprécient aussi l'attitude professionnelle et la volonté de collaborer, présentes dans les équipes. Cela permet des discussions constructives et un processus de recherche et d'adoption de solutions consensuelles. Ces éléments, ajoutés à l'adhésion des infirmières au Projet-pilote et le sentiment de participer au développement d'une expertise locale unique ont été identifiés comme ayant contribué à favoriser l'engagement des infirmières et leur maintien en poste.

La première vague de formation s'est étalée sur une période de sept jours non consécutifs⁷² et a fait appel à plusieurs intervenants dont des conseillères en génétique. Compte tenu du nombre limité d'infirmières, les formations subséquentes ont été réalisées sur une période de 4 jours consécutifs et ont été offertes par les coordonnateurs uniquement⁷³ qui se sont appuyés sur le « Guide d'intervention à l'intention des infirmières » développé conjointement avec les conseillères en génétique. Il est difficile d'évaluer la différence d'impact entre ces deux formules quant à la rétention des informations et le niveau de compréhension. Toutefois, le suivi des indicateurs permet d'établir que les infirmières maîtrisent bien les diverses étapes liées à la trajectoire de service et le niveau de satisfaction s'avère très élevé chez l'ensemble des infirmières interrogées (n = 10)⁷⁴.

Les infirmières impliquées dans le Projet-pilote disposent depuis janvier 2012 d'un comité qui leur permet d'échanger sur leur expérience et de communiquer les solutions mises de l'avant face à différentes problématiques rencontrées. Cette nouvelle structure est perçue positivement par une majorité d'infirmières. Toutefois, après deux ans de mise en œuvre, elles proposent que la fréquence de rencontre du comité soit réduite à 2 rencontres par année.

Les supérieurs immédiats des infirmières impliquées dans l'offre de tests de porteur ont également leur rencontre en comité afin d'être informés du déroulement du Projet-pilote, de partager leurs préoccupations, de discuter des solutions pouvant être mises de l'avant. Les

⁷² La première vague de formation à laquelle a participé la majorité des infirmières toujours en poste, a eu lieu en deux temps séparés par une période d'un an.

⁷³ Le coordonnateur régional sortant et/ou son remplaçant.

⁷⁴ Deux d'entre elles étaient représentées par leur supérieure immédiate.

coordonnateurs ont reconnus la nécessité de ce comité lors du démarrage et du rodage du Projet-pilote, périodes pendant lesquelles les questionnements sont plus nombreux et où on souhaite davantage pouvoir échanger ou se référer à l'expérience de collègues. À plus long terme cependant, les équipes intègrent le fonctionnement, adaptent certaines composantes aux spécificités de leur milieu et deviennent plus autonomes, ce qui réduit l'utilité de ce comité.

Enfin, présent sur le terrain et disponible pour répondre aux besoins des différents intervenants, la présence d'un coordonnateur régional est identifiée comme un atout pour le Projet-pilote. Le coordonnateur agit comme intermédiaire entre le MSSS et les intervenants, est impliqué dans la formation des infirmières, effectue le suivi des activités et documente le déroulement du Projet-pilote via les diverses sources de données qu'il est en charge de centraliser et de traiter en fonction des indicateurs adoptés.

En conclusion, la formation est appréciée des infirmières. Elle leur apporte un haut niveau de confiance qui fait naître une volonté d'autonomie. Toutefois, dans une perspective d'assurance qualité, celle-ci ne doit pas faire abstraction du rôle des conseillères en génétique et de leur expertise spécifique, essentielle à l'atteinte de l'objectif du Projet-pilote visant à assurer l'accès des usagers à une information juste, complète, intelligible et non-directive concernant l'offre de tests de porteur. Les liens de confiance qui se sont établis entre le coordonnateur régional et les différents intervenants, placent ce dernier dans une position avantageuse pour établir un équilibre satisfaisant pour l'ensemble des acteurs.

Gestion du Projet-pilote

Les efforts investis au plan de la coordination du Projet-pilote ont porté leurs fruits. Le mode de communication axé sur la transparence a permis de parvenir graduellement à une clarification des rôles et des responsabilités des trois paliers de gestion impliqués dans le Projet-pilote (MSSS, ASSS, CSSS). La transition entre le coordonnateur du Projet-pilote à l'ASSS-SLSJ et la nouvelle coordonnatrice s'est effectuée en douceur. Le coordonnateur sortant est demeuré disponible au cours des premiers mois de l'entrée en poste de son successeur, ce qui semble avoir favorisé son intégration et sa rapide fonctionnalité. De manière générale, les partenaires se disent satisfaits de la façon dont s'est déroulée la transition et du travail effectué par cette nouvelle ressource jusqu'à maintenant. Enfin, la collaboration entre la coordonnatrice du Projet-pilote au MSSS et la nouvelle coordonnatrice régionale à l'ASSS semble se dérouler à l'entière satisfaction des deux parties.

L'objectif associé à chaque indicateur de qualité et de suivi de gestion, de même que la méthode de calcul à employer se retrouvent dans le guide des indicateurs élaboré par l'ASSS-SLSJ. Ce document constitue une réalisation importante car il établit un cadre relatif au suivi des activités du Projet-pilote et favorise ainsi la fiabilité et la comparabilité des données produites. Le guide des indicateurs favorise aussi la reproductibilité des données advenant que le projet soit implanté ailleurs.

L'organisation du travail

La gestion de l'horaire et l'organisation du travail, semblent généralement satisfaisants bien qu'il y ait place à amélioration dans certains CSSS. La flexibilité et la latitude dont disposent

les infirmières semblent favoriser l'appropriation locale du service d'offre de tests de porteur et, ultimement, sa viabilité. La majorité des CSSS ont opté pour un horaire flexible, faisant en sorte que les infirmières peuvent répartir les 14 heures allouées au Projet-pilote sur l'ensemble de la semaine et intercaler d'autres tâches en fonction des priorités. Un seul CSSS a choisi d'affecter une ressource qui se consacre uniquement au Projet-pilote pendant une période fixe de 14 heures alors que la demande est variable. L'analyse des propos de l'ensemble des intervenants des CSSS tend à confirmer le fait que la formule adoptée dans les autres CSSS apparaît plus souple, offre la possibilité d'optimiser le temps des ressources engagées dans le Projet-pilote permet une meilleure intégration aux services en place et contribue à limiter les impacts sur les autres services dans lesquels elles sont impliquées (ex. vaccination).

Certains CSSS font appel à une ressource cléricale pour appuyer les infirmières dans leurs tâches. Là où il est disponible, le support cléricale offre la possibilité aux infirmières de se consacrer aux tâches spécifiques au nursing. Parmi les CSSS de plus petites tailles, le recours à un tel support n'est pas toujours envisageable compte tenu des ressources limitées.

Depuis sa mise à niveau, le système d'information permet de réaliser les tâches pour lesquelles il a été conçu (ex. jumeler les informations et générer les lettres de résultats). Il n'est cependant pas adapté à la pratique du SCG qui intègre le dépistage d'autres maladies que celles ciblées par le Projet-pilote. Il apparaît comme une réalisation importante ayant un bon potentiel d'exportation.

On retient que la latitude dont ont disposé les CSSS pour organiser les services, associée à des exigences de qualité élevées en ce qui a trait au respect des procédures adoptées dans le cadre du projet-pilote s'est avérée une formule avantageuse.

Présence d'une expertise locale

La présence d'une expertise locale en génétique, tant en recherche qu'en transfert de connaissances, représente une autre des forces du Projet-pilote.

La présence du SCG apparaît essentielle en ce qu'elle permet de procéder à une prise en charge rapide lorsque cela s'avère nécessaire et d'établir les liens avec les services régionaux de suivi pour les couples de porteur qui choisissent de mener la grossesse à terme et les enfants atteints d'une maladie génétique héréditaire. Ces services permettent notamment la prise en charge de l'enfant dès la naissance et le déploiement du protocole de suivi.

Présent depuis plus de 30 ans dans la région, CORAMH dont la mission est de prévenir les maladies héréditaires en misant sur la sensibilisation, l'information et l'éducation constituent une véritable courroie de transmission entre les différents organismes et associations concernés par les maladies génétiques présentes dans la région. Cet organisme est, de plus, très présent dans la communauté grâce notamment à ses activités de transfert de connaissance portant sur la génétique et les maladies héréditaires.

Le fort niveau d'adhésion au Projet-pilote

Les partenaires et agents de changement, composés principalement des représentants d'organismes associés aux maladies ciblées par le Projet-pilote et de professionnels de la santé, démontrent une forte adhésion au Projet-pilote et émettent le souhait de voir l'offre de services devenir permanente.

Aspects identifiés comme pouvant être améliorés

Gestion du Projet-pilote

Développement et planification du Projet-pilote

Le Projet-pilote découle de démarches entamées il y a plusieurs années par un certain nombre d'individus et d'associations concernés par les maladies héréditaires récessives plus présentes dans la région du SLSJ. Ces démarches visent notamment à développer les capacités de la région à prendre en charge le dépistage des porteurs et le suivi des personnes atteintes et de leur famille. Les efforts investis dans ce processus expliquent en partie le fort sentiment d'appartenance manifesté envers l'offre de tests de porteur et perceptible lors des différents échanges. Ce sentiment s'assortit d'une volonté de voir l'expertise régionale prise en considération et de participer aux décisions relatives au Projet-pilote (orientations à adopter, suites à donner, etc.).

L'origine locale de la demande pour les services de tests de porteur représente à la fois une force et un défi. Une force parce que les projets émanant de la communauté sont souvent mieux accueillis. Un défi parce que ce sentiment d'appropriation va de pair avec une volonté d'autonomie dans l'action et une certaine ambivalence envers l'implication d'acteurs dits externes. La formalisation du projet des porteurs entraîne une redéfinition de la contribution des groupes communautaires et autres intervenants. Leur contribution initiale mérite d'être reconnue, mais leur participation future doit être rendue explicite. Le désir de connaître les développements du projet et de contribuer aux futures orientations a été exprimé. La notion de suivi à laquelle souhaite être associée les groupes communautaires ne peut cependant inclure des aspects de reddition de compte qui sont incompatibles avec le fonctionnement du système de santé québécois. Le rôle du comité de suivi, qui est abordé plus loin, devrait être précisé davantage.

Il serait sans doute possible de définir un lieu d'échange qui porterait sur les grandes orientations d'un tel projet de manière à faire culminer les objectifs poursuivis par chacun. La nature des éléments à communiquer pourrait ainsi être précisée et faciliterait une transparence accrue.

Mise en place du Projet-pilote et évolution de la structure de gestion

Les instigateurs de l'offre de tests de porteur, considérés parmi les partenaires dans le cadre du Projet-pilote, ont vu leur rôle se transformer entre l'étape de planification et l'étape de mise en œuvre du Projet-pilote. Habités à assumer un fort leadership dans le dossier depuis plusieurs années, ils ont dû accepter un rôle moins prédominant pour la durée de la mise en œuvre du Projet-pilote. Ils ont cependant questionné ce qu'ils estiment être une centralisation du pouvoir décisionnel au sein du MSSS.

Pour le MSSS, deux raisons justifient le rôle de leadership qu'il a assumé dans la mise en œuvre du Projet-pilote. La première réfère à l'un des objectifs associés à la mise en œuvre du Projet-pilote qui visait à développer un modèle d'organisation de services qui puisse être exportable. Dans la perspective où ce modèle pourrait éventuellement s'appliquer à une population cible répartie sur l'ensemble du territoire du Québec, le MSSS se perçoit comme un acteur de premier plan dans le processus de planification et de mise en œuvre du Projet-pilote. En second lieu, des responsabilités légales sont associées au titre de principal bailleur de fonds, d'où la nécessité pour le MSSS d'assumer un pouvoir décisionnel.

Du côté du MSSS, on rappelle que le schéma de fonctionnement adopté à l'origine a été modifié avant le démarrage du Projet-pilote en raison du départ de plusieurs personnes clés dans l'organisation. Dès lors, la mise en œuvre du Projet-pilote reposait essentiellement sur les deux coordonnateurs (ASSS et MSSS) qui avaient le mandat de livrer les services dans les meilleurs délais possibles. Des priorités ont été établies en ce sens, ce qui a notamment entraîné la mise en veilleuse des activités de certains comités pour dégager le plus possible les coordonnateurs des tâches administratives et leur permettre de consacrer un maximum de temps à l'opérationnalisation de l'offre de services. Au besoin, les coordonnateurs consultaient individuellement certains membres des comités afin d'obtenir leur avis sur des aspects spécifiques.

Par ailleurs, on indique qu'avant ces modifications à la structure de fonctionnement, les partenaires ont été activement impliqués dans la réflexion entourant le développement et la mise en place de l'offre de services, qu'ils ont pu faire part de leurs attentes et émettre des suggestions et que celles-ci ont été prises en compte lors des étapes ultérieures. Le départ de personnes clés ayant participé à ce processus à différents niveaux de l'organisation a représenté un défi additionnel. À ce moment, les orientations et la forme de l'offre de services étaient considérées définitives à peu de choses près et la priorité était de concrétiser la mise en œuvre du projet. Ceci a notamment contribué au fait que les personnes nouvellement nommées n'ont pu participer aussi activement que leurs prédécesseurs aux réflexions et aux décisions entourant la mise en œuvre du Projet-pilote. Du côté du MSSS, on reconnaît qu'il est difficile de concilier consultation et action surtout lorsque les délais de livraison sont serrés. Toutefois, le MSSS considère qu'au cours de cette période, l'ASSS-SLSJ a disposé d'une grande autonomie lui permettant de mettre en place différents éléments de l'offre de services en collaboration avec les intervenants des différents sites.

Une structure allégée de fonctionnement a été établie avec la pratique. Elle est constituée du comité MSSS-ASSS, du comité laboratoire, du comité des responsables locaux, du comité intervention clinique, du comité de suivi et d'une équipe de coordination. Le comité MSSS-ASSS chapeaute les activités du Projet-pilote. Les décisions d'orientation, ainsi que la supervision et l'encadrement administratif, y sont concentrées. En cas de mésentente, le MSSS a le pouvoir de trancher, mais il doit favoriser la recherche de consensus. D'autres expertises sont interpellées au besoin dans le cadre du comité MSSS-ASSS, où sont discutés les différents aspects organisationnels associés au Projet-pilote.

Le comité intervention clinique, communément appelé comité infirmières, a permis de faire émerger certaines problématiques qui ont ensuite été reprises et discutées au comité MSSS-

ASSS ou encore au comité laboratoire. L'utilité du comité infirmière va au-delà d'un lieu d'échange entre les infirmières. Il s'agit d'une façon pour les dirigeants de connaître les difficultés rencontrées sur le terrain et de contribuer à la mise en place de solutions. Pour les infirmières, c'est un levier permettant de contribuer à l'amélioration de la qualité des services. Le comité de laboratoire vise également l'amélioration continue des services. En ce qui concerne le comité de suivi, la différence consiste dans le fait qu'une partie des participants ne sont pas des intervenants du Projet-pilote et n'ont pas un accès journalier aux activités et au déroulement de l'offre de services.

La structure de gestion du Projet-pilote prévoit aussi que les partenaires jouent un rôle consultatif via un comité de suivi. Ce rôle consultatif a été à la source de certaines frustrations et d'une attitude critique à l'égard des acteurs jouant un rôle plus actif dans la phase de mise en œuvre.

Suivi de la mise en œuvre

Le comité de suivi avait notamment pour but de permettre l'échange d'informations entre le MSSS et les membres du comité. Or, la transmission d'information a été identifiée comme un aspect perfectible dans la relation entre le MSSS et les membres du comité de suivi. La fréquence des rencontres du comité et la nature des informations transmises ont généré une certaine suspicion de part et d'autre.

Du côté du MSSS, on explique que la complexité des nombreuses démarches administratives, la gestion simultanée de l'ensemble des composantes qui se mettaient graduellement en place, jumelé au fait qu'une seule ressource était affectée au Projet-pilote ont fait en sorte que le processus était parfois soumis à des délais hors de contrôle. Pendant certaines périodes, il y avait, dans les faits, peu de nouvelles informations à transmettre, ce qui explique en partie l'espacement observé entre les rencontres du comité de suivi.

L'attitude critique de certains partenaires face au travail du MSSS en réaction à un rôle plus limité a contribué à l'adoption d'un comportement prudent et à une certaine retenue du côté du MSSS quant aux activités de communication et aux initiatives de collaboration. Cette situation ne semble cependant pas avoir eu d'impact direct sur l'offre de services elle-même.

Suivi des indicateurs

Selon l'entente intervenue entre le MSSS et l'Agence de la santé et des services sociaux du Saguenay–Lac-Saint-Jean (ASSS-SLSJ), cette dernière a la responsabilité de procéder à la collecte des indicateurs et de veiller au respect des normes et des exigences de qualité qui s'appliquent aux composantes des services offerts dans le cadre du Projet-pilote. Les données générées par le Projet-pilote et permettant d'assurer un suivi de gestion et d'assurance qualité proviennent de plusieurs sources : iCLSC, base de données du laboratoire, base de données du projet pilote, base de données du SCG (manuelle) et enfin, données compilées manuellement par la réceptionniste sur une grille Excel et intégrant des informations transmises par les infirmières de chaque site concernant notamment le taux de présence aux séances d'information de groupe.

La multiplicité des sources de données relatives au suivi du Projet-pilote fait de la centralisation des données un véritable défi logistique. La procédure de centralisation implique que les responsables des différentes bases de données s'assurent que toutes les informations ont été compilées et fassent périodiquement converger les données vers l'ASSS-SLSJ. La collaboration de ces responsables est décrite par la personne chargée de regrouper et de traiter les données, comme généralement bonne, même si on reconnaît d'autre part que le procédé est complexe et nécessite un suivi serré. Le cadre entourant le procédé est, pour sa part, assez souple. On admet un délai dans la transmission des données, généralement limité à 48 heures.

La liste des indicateurs de suivi couvre les principaux aspects permettant de procéder au suivi des activités du Projet-pilote, tant en ce qui a trait à la gestion qu'à l'assurance qualité. Toutefois, on note l'absence d'indicateurs de suivi de l'assurance qualité des services offerts par le SCG dans le cadre du Projet-pilote (ex. suivi des délais). Seuls des indicateurs de suivi de gestion sont applicables au suivi des activités de ce service.

Pour des raisons que nous n'avons pas été en mesure de documenter de manière exhaustive, le SCG a cessé la transmission de données à l'ASSS pour la 2^e année du Projet-pilote, impactant sur la capacité des coordonnateurs de suivre la progression de certains indicateurs associés au fonctionnement des activités du SCG en lien avec le Projet-pilote.

Le SCG tient des statistiques pour les besoins de sa régie interne. Certains des aspects documentés correspondent à des indicateurs de suivi du Projet-pilote. Or, on observe qu'il arrive que les résultats obtenus du côté du SCG et le l'ASSS concernant les mêmes indicateurs soient différents. Il y aurait avantage, dans cette situation, à établir une procédure de calcul commune aux deux instances.

On retient que le suivi des indicateurs est un processus exigeant, qui nécessite un important travail de coordination. La nature même du Projet-pilote justifie qu'un grand nombre d'éléments soit documenté. Par contre, pour la suite des choses, dans une perspective d'efficience, un examen des indicateurs pertinents pourrait être considéré. Il sera aussi important, pour favoriser la fiabilité des données, de s'entendre sur une façon de faire partagée entre l'ASSS et le SCG. Le guide des indicateurs pourrait être utilisé à titre de référence. Des modifications pourraient y être apportées au besoin.

Organisation des services

Répartition des responsabilités

Afin de répondre aux besoins générés par l'élargissement de l'accessibilité aux tests de porteur, des modifications ont été apportées aux modalités d'intervention en vigueur permettant notamment aux infirmières, formées à cette fin, de transmettre des informations relatives aux maladies génétiques ciblées par le Projet-pilote et aux tests de porteur disponibles, un rôle habituellement réservé aux conseillères en génétique. Cette modification a opéré un transfert du niveau hiérarchique offrant le service, de la 2^e vers la 1^{re} ligne.

L'attribution de nouveaux rôles et l'acquisition de nouvelles compétences se sont accompagnés d'une volonté d'indépendance sur le plan de la réalisation des actes

professionnels. Cela génère certaines appréhensions du côté du SCG qui, à titre d'expert régional en génétique, se sent responsable du maintien de la qualité des informations transmises aux usagers. À cet égard, le SCG estime que cette responsabilité devrait s'assortir d'un certain pouvoir décisionnel, notamment quant au contenu des outils d'information destinés aux participants et à l'encadrement des infirmières.

Le SCG souhaiterait établir une structure de communication avec les infirmières du Projet-pilote afin de pouvoir procéder à des mises à jour de connaissances et des ajustements sur une base périodique. Ce souhait entre quelque peu en contradiction avec la position des infirmières qui s'estiment en mesure d'assumer leurs fonctions de manière autonome et semblent plus enclines à se tourner vers leurs consœurs ou supérieurs immédiats pour répondre à leurs questionnements. Le comité des infirmières, sollicité par les infirmières elles-mêmes, semble confirmer cette tendance.

Quelle que soit la profession concernée, il n'est pas rare de voir l'acquisition de nouvelles compétences et l'attribution de nouveaux rôles s'accompagner d'une volonté d'indépendance sur la plan de la réalisation des actes professionnels. Ceci se conçoit aisément parce que les nouveaux rôles viennent avec de nouvelles responsabilités et que les lignes d'imputabilité sur le plan de la pratique renvoient de plus en plus à des responsables de la même profession, sauf si spécifié autrement. De plus, les lignes de responsabilité administratives convergent d'abord au sein de l'institution, les infirmières en 1^{re} ligne se rapportant donc en premier à leurs supérieurs immédiats sur leur lieu de travail.

Toutefois, les connaissances ne sont pas figées dans le temps et tout projet comportant un transfert de connaissances et de responsabilités entre professionnels ne devrait pas être compris comme une expérience unique et limitée dans le temps, mais comme un effort de transfert de connaissances itératif et de collaboration à long terme.

Les conseillères ont été activement impliquées dans la phase de planification de la formation des infirmières et la première vague de formation pratique. Les phases subséquentes ont été entièrement assumées par le coordonnateur régional en poste et son prédécesseur. Le nombre limité d'infirmière et l'existence d'un guide détaillé d'intervention a possiblement contribué à la décision de réaliser ces formation de manière autonome sans le concours du SCG. Or, cette pratique a contribué à fragiliser le lien entre les infirmières et les conseillères, les premières n'associant plus le SCG à une fonction de transfert de connaissances.

Dans une perspective de pérennisation de l'offre de tests de porteur, une attention particulière pourrait être portée à cet aspect de manière à favoriser la communication entre ces deux groupes d'acteurs et l'adhésion à une forme continue et constructive de transfert des connaissances.

Pratique clinique et santé publique : le défi de combiner des façons de faire et des visions distinctes

Afin de répondre à la demande associée à l'élargissement de l'accès aux tests de porteur, un modèle de services populationnel a été conçu à partir d'un modèle de service clinique existant (le SCG).

Les conseillères en génétique ont activement participé au développement des outils de transfert de connaissances et à la réflexion sur le cadre organisationnel du Projet-pilote. Toutefois, le processus impliquait d'autres acteurs, dont l'opinion contrastait avec celle des conseillères. Deux visions étaient représentées, d'une part, la perspective de santé publique associée notamment aux contraintes propres à l'approche populationnelle (standardisation des services et des informations, normes relatives à la littératie, nécessité de référer à des données probantes, etc.) et à de nombreuses itérations entre les différents acteurs impliqués. D'autre part, la perspective clinique adoptée par le SCG guidée notamment par la préoccupation de répondre de façon efficiente aux besoins de la clientèle et caractérisée par une démarche plus appliquée et personnalisée.

Le modèle de service adopté dans le cadre du Projet-pilote intègre ces deux modes de fonctionnement en offrant deux possibilités de cheminements adaptées aux besoins et aux caractéristiques des usagers.

Le SCG (service clinique) offre des services personnalisés répondant à des demandes et des histoires familiales spécifiques et uniques, alors que les services populationnels offrent des séances d'information de groupe standardisées et s'adressent à une population partageant un « risque communautaire » similaire, relatif à l'effet fondateur. La cohérence de ce type de services et, par le fait même, son évaluabilité, sont favorisées par l'adoption d'une finalité et d'objectifs partagés.

La création d'un service populationnel nécessite qu'on procède à une évaluation. Toutefois, la méconnaissance ou la connaissance partielle des objectifs poursuivis peut avoir une incidence sur l'adhésion des acteurs concernés aux activités d'évaluation qui peuvent être perçues comme une ingérence dans leur pratique et une remise en question de leurs compétences.

L'évaluation demeure néanmoins nécessaire à la comparaison des résultats obtenus dans le cadre du Projet-pilote, mais la participation limitée du SCG à deux des trois modes d'évaluation (questionnaire, indicateurs de suivi et entrevue semi-dirigées) pour les raisons évoquées plus haut, restreint les enseignements que l'on peut retirer de cette expérience. À titre d'exemple, il est difficile de déterminer si les modes distincts de transmission de l'information aux usagers ont le même impact sur la capacité à prendre une décision éclairée.

Pression ressentie sur les services de périnatalité des CSSS de petite taille

Parmi les éléments contraignant, il semble que l'offre de services du Projet-pilote ait engendré une pression plus forte sur les services de périnatalité des CSSS de petite taille. Au CSSS Maria-Chapdelaine on estime que la capacité maximale pour les services de périnatalité est atteinte. Les CSSS de taille plus importante optent pour une répartition des tâches entre les infirmières attirées au Projet-pilote et une agente administrative. Les infirmières peuvent se concentrer sur les tâches spécifiques au nursing et déléguer les tâches cléricales, ce qui optimise le travail. Une réflexion pourrait être entamée en ce qui concerne les services dont pourraient bénéficier les autres CSSS (ex. partager une ressource) si le besoin s'en fait sentir.

Effectif réduit au SCG

Du côté du SCG, le manque de ressource n'a pas permis d'appliquer le plan initial consistant à dégager une conseillère à temps plein pour toute la durée du Projet-pilote. En effectif réduit pendant une majeure partie du projet, le SCG s'est concentré sur les priorités, ce qui a notamment eu un impact sur la capacité à documenter les activités en lien avec le Projet-pilote.

Gestion variable des cas d'histoire familiale de fibrose kystique non identifiés par la réception centralisée

Quelques cas de personnes présentant une histoire familiale de fibrose kystique (ou d'une autre maladie génétique) non repérés au moment de l'inscription par la réceptionniste ont été identifiés lors des séances d'information de groupe. Afin de favoriser leur identification et de faire en sorte qu'ils soient référés vers le SCG tel que le prévoient les modalités du Projet-pilote, une majorité d'infirmières dit rappeler la nécessité de rapporter la présence de cette maladie dans la famille lors de la séance d'information ou encore au moment de la signature du formulaire de consentement. Il est difficile d'évaluer le nombre de personnes à risque non repérées suite à ces deux filtres, mais le SCG indique que 30 personnes ont été vues au SCG suite à leur passage dans une séance d'information de groupe. L'algorithme n'est pas nécessairement à mettre en cause puisqu'aucun outil ne peut pallier à une erreur d'inattention ou à une méconnaissance de l'histoire familiale de la part de l'utilisateur lui-même (pour lui-même ou pour son conjoint).

Le mode de prise en charge est variable en ce qui concerne les cas identifiés lors des séances d'information de groupe. Certaines infirmières se contentent de mentionner lors de la séance de groupe que les personnes informées de la présence de fibrose kystique dans leur famille doivent s'adresser au SCG.

Dans certains CSSS, des modalités de prise en charge de ces personnes ont été discutées et ont donné lieu à l'adoption d'un protocole informel de prise en charge. Ce protocole diffère selon que la personne (ou le couple) est en situation prénatale ou préconceptionnelle. Au CSSS de Chicoutimi, la proximité physique du SCG permet de référer directement les couples en prénatal. Comme cette clientèle est prioritaire, ils peuvent généralement être vus par une conseillère la journée même. Cela permet de faire en sorte que tous les tests soient passés au SCG (les 4 maladies couvertes par le Projet-pilote et la fibrose kystique). L'information concernant les 4 maladies couvertes par le Projet-pilote ayant déjà été transmise, il ne reste qu'à compléter l'information pour la fibrose kystique. Dans le cas d'un couple en situation préconceptionnelle, les tests couverts par le Projet-pilote sont réalisés suite à la séance d'information et les coordonnées du couple sont transmises au SCG pour qu'y soit effectué le test de porteur de la fibrose kystique. Dans le même temps, de l'information sur la fibrose kystique est transmise aux partenaires du couple afin de favoriser une décision éclairée quant à la poursuite des démarches au SCG. Ce protocole ne s'applique pas intégralement aux autres CSSS en raison de l'éloignement physique avec le SCG. Il nous apparaît néanmoins être un bon exemple de standardisation de la prise en charge des participants qui sont passés à travers les mailles du filet de l'algorithme de la réception centralisée.

Stratégie de communication : le défi d'informer sans promouvoir

Le MSSS s'est engagé à diffuser de l'information concernant la disponibilité des tests de porteur, sans pour autant en faire la promotion, tel que prônée par le Comité d'éthique en santé publique (CESP) dans le but notamment d'éviter la banalisation du recours à ce type de tests.

Bien qu'adoptant des plans de communication très différents, les deux principaux diffuseurs d'information concernant le Projet-pilote dans la région (ASSS et CORAMH) respectent cette politique. Lors de l'évaluation réalisée par l'INSPQ un an suivant l'ouverture complète des services d'offre de tests de porteur, une majorité d'informateurs considéraient que la visibilité du Projet-pilote demeurerait restreinte et qu'une part encore significative de la population ne connaissait pas l'existence de l'offre de tests.

Un volet de l'Enquête de santé du Saguenay–Lac-Saint-Jean réalisée en 2012⁷⁵ au cours de la deuxième année de mise en œuvre du Projet-pilote par l'ASSS-SLSJ en collaboration avec le centre d'Étude des COnditions de vie et des BESoins de la population (ÉCOBES) a permis de révéler que près des trois-quarts des personnes interrogées (73 %) connaissaient l'existence du Projet-pilote d'offre de tests de porteur⁷⁶.

Le sexe, l'âge, la scolarité, l'occupation et le revenu du ménage ont une influence sur la connaissance de l'offre de tests de porteur. Ainsi, les services de tests de porteur sont davantage connus chez les femmes, les 25 ans et plus⁷⁷, chez les répondants ayant complété un diplôme collégial ou universitaire, ainsi que chez ceux dont les revenus sont plus importants. Ces informations permettent d'orienter les activités de communication à venir de manière à cibler les groupes chez qui la connaissance de l'offre de tests se révèle plus faible.

Enfin, dans l'optique d'un élargissement des activités de communication, CORAMH souligne qu'il souhaiterait établir une collaboration avec l'ASSS-SLSJ afin de développer une stratégie de diffusion de l'information dans les réseaux sociaux.

⁷⁵ Blackburn M.-È., Veillette S., Gaudreault M., Auclair J., Arbour N. et PERRON M. 2013. *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. Annexe technique*. Jonquière, ÉCOBES - Recherche et transfert, 42 pages.

⁷⁶ Les résultats présentés ici sont issus d'un volet portant sur la génétique communautaire et, plus spécifiquement, sur la perception de la population à l'égard du Projet-pilote d'offre de tests de porteur, ainsi que sur la connaissance de cette problématique. La population visée par ce volet est composée des résidents du SLSJ âgées de 18 à 44 ans couverts par le Régime d'assurance maladie du Québec (RAMQ) et vivant dans un ménage non institutionnel au Québec (ex. sont exclus : prison, centre jeunesse, centre de réadaptation). 1386 répondants ont répondu aux questions spécifiques à ce volet.

⁷⁷ Les 18-19 ans constituent le groupe le moins rejoint.

ANNEXE 14

RÉPONSES AU SONDAGE TÉLÉPHONIQUE

RÉPONSES AU SONDAGE TÉLÉPHONIQUE

Question 1A Êtes-vous très satisfait, plutôt satisfait, plutôt insatisfait ou très insatisfait du contenu de la séance d'information?

	Pourcentage (%)
Très satisfait	85,33
Plutôt satisfait	14,35
Plutôt insatisfait	0,32
Total	100,00
n	634

Question 1B Êtes-vous très satisfait, plutôt satisfait, plutôt insatisfait ou très insatisfait du déroulement de la rencontre avec l'infirmière?

	Pourcentage (%)
Très satisfait	89,72
Plutôt satisfait	9,97
Plutôt insatisfait	0,31
Total	100,00
n	642

Question 1C Êtes-vous très satisfait, plutôt satisfait, plutôt insatisfait ou très insatisfait du choix des heures proposées pour les rendez-vous?

	Pourcentage (%)
Très satisfait	76,53
Plutôt satisfait	21,38
Plutôt insatisfait	2,09
Total	100,00
n	622

Question 1D Êtes-vous très satisfait, plutôt satisfait, plutôt insatisfait ou très insatisfait de la distance à parcourir pour passer les tests?

	Pourcentage (%)
Très satisfait	83,20
Plutôt satisfait	14,31
Plutôt insatisfait	2,49
Total	100,00
n	643

Question 1E Êtes-vous très satisfait, plutôt satisfait, plutôt insatisfait ou très insatisfait de la (ou des) méthodes utilisées pour vous informer des résultats des tests de porteur?

	Pourcentage (%)
Très satisfait	73,99
Plutôt satisfait	17,13
Plutôt insatisfait	1,71
Ne souhaite pas répondre	7,17
Total	100,00
n	642

Question 2 Comment évaluez-vous votre niveau de connaissance concernant le statut de porteur et les maladies héréditaires plus présentes au SLSJ avant la séance d'information?

	Pourcentage (%)
Niveau de connaissance élevé	9,29
Niveau de connaissance moyen	46,28
Niveau de connaissance faible	44,43
Total	100,00
n	646

Question 3 Êtes-vous tout à fait d'accord, assez d'accord, peu d'accord ou pas du tout d'accord avec l'affirmation suivante : L'information transmise lors de cette séance d'information était pertinente et m'a aidé à prendre une décision par la suite afin de passer le test.

	Pourcentage (%)
Tout à fait d'accord	82,75
Assez d'accord	13,92
Peu d'accord	3,32
Total	100,00
n	632

Question 4 Avez-vous été reconnu porteur d'une ou de plusieurs maladies héréditaires?

	Pourcentage (%)
OUI	32,57
NON	67,43
Total	100,00
n	611

Question 5 Pour laquelle ou lesquelles des maladies avez-vous été trouvé porteur lors de ces tests?

	Pourcentage (%)
Porteur Acidose lactique	16,13
Porteur Neuropathie	15,21
Porteur Ataxie	23,04
Porteur Tyrosinémie	29,49
Porteur Autres maladies	5,99
Porteur mais ne sait pas la maladie	10,14
Total	100,00
n	217

Question 5A Quelle a été votre réaction lorsque vous avez appris que vous étiez porteur de cette ou de ces maladies?

	Pourcentage (%)
Aucune de ces réponses ou réponses non catégorisables	12,00
Surprise	39,00
Anxiété-stress - inquiétude	11,00
Tristesse (bouleversé, choc émotionnel, peine)	3,00
Déception	3,00
Savait déjà	3,00
Histoire familiale, s'en doutait	12,00
Indifférent (peu ou aucune réaction)	18,00
Content d'avoir passé le test, de savoir	1,00
Touché, conscientisé	0,50
n	196

Question 5B Est-ce que les informations données par l'infirmière ont permis de réduire le niveau de stress (ou d'anxiété)?

	Pourcentage (%)
OUI	81,82
NON	18,18
Total	100,00
n	11

Question 6 Avez-vous été référé au Service de conseil génétique suite à l'annonce de votre statut de porteur?

	Pourcentage (%)
OUI	23,64
NON	76,36
Total	100,00
n	165

Question 7 Êtes-vous très satisfait, plutôt satisfait, plutôt insatisfait ou très insatisfait du suivi qui vous a été offert au Service de conseil génétique?

	Pourcentage (%)
Très satisfait	83,33
Plutôt satisfait	16,67
Total	100,00
n	30

Question 8 Avez-vous fait appel à d'autres ressources?

	Pourcentage (%)
OUI	5,05
NON	94,95
Total	100,00
n	198

Question 9 Si oui laquelle ou lesquelles?

	Pourcentage (%)
Médecin	54,55
Travailleur social	18,18
Une association	18,18
Autre : infirmière	9,09
Total	100,00
n	11

Question 10 Avez-vous informé votre famille de votre statut de porteur?

	Pourcentage (%)
OUI	97,47
NON	2,53
Total	100,00
n	198

Question 11 Est-ce que des membres de votre famille ont passé les tests suite à vos résultats?

	Pourcentage (%)
OUI	38,74
NON	53,40
Non, gens famille porteur	7,85
Total	100,00
n	191

Question 12A Au moment où vous avez passé le test, est-ce qu'une grossesse était en cours?

	Pourcentage (%)
OUI	52,79
NON	47,21
Total	100,00
n	197

Question 12B Est-ce que la connaissance de votre statut de porteur a eu un impact sur votre projet d'avoir des enfants ou sur votre désir d'avoir d'autres enfants?

	Pourcentage (%)
Pas du tout, très peu d'impact	84,78
Un impact moyen ou fort	15,22
Total	100,00
n	92

Question 12C Est-ce que la connaissance de votre statut de porteur a eu un impact sur la grossesse en cours?

	Pourcentage (%)
Pas du tout, très peu d'impact	94,23
Un impact moyen ou fort	5,77
Total	100,00
n	104

Question 13 À combien estimez-vous votre niveau de stress pendant l'attente des résultats?

	Pourcentage (%)
Très élevé	2,75
Assez élevé	18,90
Peu élevé	51,86
Nul	26,49
Total	100,00
n	619

Question 14 Si c'était à refaire, passeriez-vous à nouveau les tests de porteur?

	Pourcentage (%)
OUI	98,87
NON	1,13
Total	100,00
n	619

***Institut national
de santé publique***

Québec

