

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

Février 2014

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



ÉCOBES – Recherche et transfert

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

Février 2014

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



Marie-Ève Blackburn, Suzanne Veillette, Steven Brooks, Nadine Arbour,
Julie Auclair et Michel Perron

Référence suggérée : BLACKBURN, M.-È., VEILLETTE, S., BROOKS, S., ARBOUR, N., AUCLAIR, J. et M. PERRON. 2014. *Que pensent et que savent les 18-44 ans du Saguenay–Lac-Saint-Jean au sujet de la génétique et des maladies héréditaires?* Série Enquête populationnelle sur la génétique communautaire et l'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives dans la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean. Rapport final. Cégep de Jonquière, ÉCOBES – Recherche et transfert, 87 pages.

Dépôt légal : Bibliothèque nationale du Québec, 1^{er} trimestre 2014
Bibliothèque nationale du Canada, 1^{er} trimestre 2014

ISBN : 978-2-921250-86-3

Membres du comité-conseil

Nadine Arbour (2011-)

Directrice
ÉCOBES – Recherche et transfert

Claude Prévost (2008-2013)
Conseillère en génétique

Ann Bergeron (2011-2012)

Médecin-conseil, Coordonnatrice
du service de Surveillance, Recherche et Évaluation
Agence de la santé et des services sociaux
du Saguenay–Lac-Saint-Jean (ASSS-02)

David Simard (2009-2011)
Agent de planification, programmation
et recherche
ASSS-02

Marie-Ève Blackburn (2008-)

Chercheuse
ÉCOBES – Recherche et transfert

Fabien Tremblay (2013-)
Agent de planification, programmation
et recherche
ASSS-02

Marie-Claude Clouston (2011-)

Agente de planification, programmation
et recherche
ASSS-02

Suzanne Veillette (2011-)
Chercheuse
ÉCOBES – Recherche et transfert

Régis Couture (2008-2011)

Agent de planification, programmation
et recherche
ASSS-02

Anne Vigneault (2008-2009)
Directrice
CORAMH

Sophie Girard (2009-)

Directrice
Corporation de recherche et d'action
sur les maladies héréditaires (CORAMH)

Marie-Christine Groulx (2012-)

Agente de planification, programmation
et recherche
ASSS-02

Luc Laberge (2008-2011)

Chercheur
ÉCOBES – Recherche et transfert

Michel Perron (2008-)

Professeur
Université du Québec à Chicoutimi

Remerciements

Tout d'abord nous tenons à exprimer notre gratitude envers chacun des membres du comité-conseil de l'Enquête populationnelle sur la génétique communautaire et l'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-Saint-Jean. Ils nous ont éclairés tout au long du processus, de la planification de l'enquête à la révision du présent document. Nous remercions tout particulièrement madame Claude Prévost, aussi membre du comité-conseil, qui a relu et commenté de façon éclairée plusieurs versions du présent document.

Merci à l'Agence de la santé et des services sociaux du Saguenay–Lac-Saint-Jean (ASSS) de nous avoir permis de joindre nos intérêts à leur Enquête de santé régionale. Avoir accès à un tel corpus de données est un immense privilège. Nos remerciements s'adressent aussi au personnel de l'Institut de la statistique du Québec (ISQ) qui a été responsable de la réalisation des entrevues téléphoniques et de l'ensemble de la collecte des données. Leur contribution avisée a assuré la production de données d'excellente qualité.

Nos chaleureux remerciements s'adressent également à mesdames Marie-Ève Bouchard et Joannie Pageau pour l'éditique de ce présent rapport.

La réalisation de cette recherche a été rendue possible grâce à la participation financière des organismes suivants :

- CIHR team in community genetics (ECOGENE-21), Instituts de recherche en santé du Canada;
- Programme de subventions en santé publique (PSSP) du ministère de la Santé et des Services sociaux;
- Programme d'aide à la recherche et au transfert en innovation sociale (PART-IS) du ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche, de la Science et de la Technologie (MESRST);
- La Fondation Go maintenant dénommée la Fondation du Grand défi Pierre Lavoie;
- Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH);
- Association de l'acidose lactique;
- Groupe d'aide aux enfants tyrosinémiques du Québec.

Table des matières

Membres du comité-conseil	v
Remerciements.....	vii
Table des matières.....	ix
Table des tableaux.....	xi
Table des figures.....	xiii
Introduction	1
Méthodologie.....	5
CHAPITRE 1	
L'intérêt pour les maladies héréditaires et les connaissances sur la génétique	9
1.1 L'intérêt pour les maladies héréditaires et les tests génétiques.....	9
1.2 Les connaissances sur la génétique.....	10
1.2.1 Le test de connaissances sur les modes de transmission des MH.....	12
1.2.2 Les facteurs associés à la performance des participants au test de connaissances sur les modes de transmission des MH	13
1.2.3 La connaissance de la principale cause de la fréquence plus élevée de certaines MH au Saguenay-Lac-Saint-Jean	16
<i>Les faits saillants</i>.....	18
CHAPITRE 2	
L'offre de tests de porteur : connaissance du service et intention d'y recourir	19
2.1 Le degré de pénétration des campagnes d'information sur le projet-pilote d'offre de tests de porteur	19
2.2 La portion de la population déclarant avoir déjà passé les tests de porteur	21
2.3 La disposition à passer les tests de porteur	23
2.4 L'intention de demander à son partenaire de passer les tests de porteur	26
<i>Les faits saillants</i>.....	29
CHAPITRE 3	
Les tests de porteur : attitudes et perceptions	31
3.1 Les attitudes et les perceptions face aux tests de porteur	31
3.1.1 Des attitudes globalement favorables.....	31
3.1.2 L'appréhension de se sentir en moins bonne santé si déclaré porteur	31
3.2 Le degré d'adhésion ou d'approbation de certaines valeurs relatives aux tests de porteur	34
3.2.1 La perspective d'obliger les individus désirant avoir des enfants de passer les tests de porteur.....	34

3.2.2 L'acceptabilité de l'avortement lorsque les tests montrent que l'enfant à naître aura l'une des 4MH	36
3.2.3 La crainte que les tests de porteur entraînent des jugements négatifs.....	38
3.3 L'acceptabilité sociale de l'offre de tests de porteur	40
Les faits saillants.....	42
Conclusion	45
Bibliographie	49
ANNEXE 1 : Questionnaire de l'Enquête populationnelle de 2012	53
ANNEXE 2 : Matrice de corrélation des variables.....	65
ANNEXE 3 : Modèle multidimensionnel de régression logistique sur la connaissance de la principale cause de la fréquence élevée de certaines MH au SLSJ	69

Table des tableaux

Tableau 1 :	Nombre de répondants à l'Enquête populationnelle de 2012 et taux de réponse pondéré	6
Tableau 2 :	Proportion de bonnes réponses aux cinq questions mesurant les connaissances de la population sur la génétique	11
Tableau 3 :	Résultats moyens des participants au test de connaissances sur les modes de transmission des MH selon leur groupe d'âge d'appartenance	12
Tableau 4 :	Modèle multidimensionnel de régression logistique sur la réussite aux quatre items du test de connaissances sur les modes de transmission des MH ¹	15
Tableau 5 :	Réponse à la question sur la principale cause de la prévalence élevée de certaines maladies héréditaires au SLSJ	16
Tableau 6 :	Répartition des répondants selon leur intention à passer les tests de porteur dans le cas où ils désireraient avoir des enfants	24
Tableau 7 :	Répartition des répondants de 18-44 ans selon leur intention à passer les tests de porteur s'ils songeaient à avoir un enfant lors de l'Enquête de santé du SLSJ en 2007	24
Tableau 8 :	Répartition des répondants selon leur opinion quant à une éventuelle obligation de passer les tests de porteur pour les personnes désirant avoir des enfants.....	34
Tableau 9 :	Répartition des répondants selon leur degré d'accord à recourir à l'avortement lorsque les tests montrent que l'enfant à naître aura l'une des 4MH.....	36
Tableau 10 :	Résultat moyen obtenu par les répondants au test de connaissances sur les modes de transmission des MH selon leur degré d'accord à recourir à l'avortement lorsque les tests montrent que l'enfant à naître aura l'une des 4MH.....	38
Tableau 11 :	Degré d'accord à propos de l'offre de tests de porteur pour les personnes qui désirent avoir des enfants.....	40

Table des figures

Figure 1 : L'intérêt pour les MH et les tests génétiques selon le sexe	9
Figure 2 : L'intérêt pour les MH et les tests génétiques selon le plus haut niveau de scolarité atteint.....	10
Figure 3 : Résultats moyens des participants au test de connaissances sur les modes de transmission des MH selon le plus haut niveau de scolarité atteint	13
Figure 4 : Proportion des 18-44 ans ayant entendu parler du projet-pilote dans les médias selon le sexe	20
Figure 5 : Proportion des 18-44 ans ayant entendu parler du projet-pilote dans les médias selon le plus haut niveau de scolarité atteint	20
Figure 6 : Proportion des 18-44 ans ayant entendu parler du projet-pilote dans les médias selon qu'ils aient ou non des enfants.....	21
Figure 7 : Proportion des 18-44 ans ayant déjà passé des tests de porteur pour l'une des 4MH selon qu'ils aient ou non des enfants	22
Figure 8 : Proportion des 18-44 ans ayant déjà passé des tests de porteur pour l'une des 4MH selon le plus haut niveau de scolarité atteint.....	22
Figure 9 : Proportion des 18-44 ans hypothétiquement disposés à passer les tests de porteur s'ils avaient le projet d'avoir des enfants selon le groupe d'âge d'appartenance.....	25
Figure 10 : Degré d'accord des 18-44 ans hypothétiquement disposés à passer les tests de porteur selon le fait d'avoir déjà un enfant ou non.....	25
Figure 11 : Degré d'intention des 18-44 ans hypothétiquement porteurs de demander à leur partenaire de passer les tests de porteur avant d'avoir un enfant selon le fait d'avoir ou non déjà un enfant	26
Figure 12 : Degré d'intention des 18-44 ans hypothétiquement porteurs de demander à leur partenaire de passer les tests de porteur avant d'avoir un enfant selon le fait qu'ils connaissent ou non quelqu'un atteint d'une MH	27
Figure 13 : Degré d'appréhension des 18-44 ans d'être en moins bonne santé si déclaré porteur selon le plus haut niveau de scolarité atteint.....	32
Figure 14 : Degré d'appréhension des 18-44 ans d'être en moins bonne santé si déclaré porteur selon le fait de déclarer avoir ou non déjà passé un test de porteur pour l'une des 4MH	33

Figure 15 : Degré d'accord des 18-44 ans quant à une éventuelle obligation de passer les tests de porteur pour les personnes désirant avoir des enfants selon le sexe	35
Figure 16 : Degré d'accord des 18-44 ans quant à une éventuelle obligation de faire passer les tests de porteur aux personnes désirant avoir des enfants selon le niveau de scolarité.....	35
Figure 17 : Degré d'accord des 18-44 ans à recourir à l'avortement lorsque les tests montrent que l'enfant à naître aura l'une des 4MH selon le niveau de scolarité.....	37
Figure 18 : Degré d'accord des 18-44 ans quant à la crainte que l'offre de tests de porteur conduisent à des jugements négatifs à l'égard des parents qui donneraient naissance à un enfant atteint selon le niveau de scolarité.....	39
Figure 19 : Degré d'accord des 18-44 ans quant à la crainte que les tests de porteur conduisent à des jugements négatifs à l'égard des parents qui donneraient naissance à un enfant atteint selon le fait de déclarer avoir ou non déjà passé un test de porteur pour l'une des 4MH	40

Introduction

La prévalence plus élevée de certaines maladies héréditaires (MH) au Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ) s'explique par un « effet fondateur¹ » qui repose sur des phénomènes historiques et démographiques bien documentés. Parmi les MH fréquentes dans la région du SLSJ, on retrouve l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, la neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux, la fibrose kystique, la tyrosinémie et l'acidose lactique. Ces maladies sont toutes associées à un taux élevé de morbidité, à une espérance de vie largement inférieure à celle de la population générale, à des conditions psychosociales défavorables significatives pour les personnes atteintes et les membres de leurs familles ainsi qu'à des coûts sociaux très importants. Aucun traitement curatif n'est disponible pour ces maladies. Celles-ci constituent un problème important de santé publique au SLSJ.

C'est pour cette raison, qu'à la demande de CORAMH et de ses partenaires (CORAMH, 2003), le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) en collaboration avec l'Agence de la santé et des services sociaux (ASSS) du SLSJ a mis en oeuvre, en novembre 2010, un projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre des maladies héréditaires récessives au SLSJ. Fondée en 1980 par certains médecins, chercheurs et parents déjà sensibilisés à l'incidence élevée de quelques MH, CORAMH n'a cessé de favoriser le déploiement de services spécialisés aux familles et la diffusion d'informations à la population. À partir des années 2000, le conseil d'administration de CORAMH a accentué les démarches auprès des autorités de santé publique du SLSJ et auprès du ministère de la santé et des services sociaux afin que la population de la région bénéficie des services adéquats autant en matière de soutien aux familles touchées qu'en matière de prévention pour les personnes à risque. Forte de l'appui incessant des associations de malades, la Corporation s'est également appuyée sur des recherches approfondies de même que sur des enquêtes auprès de la population pour justifier sa position.

Dans son *Cadre de référence d'un programme de prévention des maladies récessives*, CORAMH explicite bien la singularité du patrimoine génétique du SLSJ laquelle justifie la mise en oeuvre de l'actuel projet-pilote d'offre de tests de porteur.

« Les travaux menés en génétique humaine depuis plus de trente ans sur la population québécoise nous permettent aujourd'hui de penser que le Saguenay–Lac-Saint-Jean ne compte pas plus de maladies héréditaires que d'autres régions du Québec et du Canada, mais que ces maladies se présentent selon un profil particulier. En effet, c'est une concentration de quelques maladies héréditaires ayant une fréquence très élevée qui caractérise la région (l'inverse est aussi observé, certaines maladies fréquentes ailleurs sont quasi inexistantes dans la région). Dans le cas des maladies récessives, la situation entraîne aussi un nombre élevé d'individus porteurs d'allèles associés à ces maladies, d'où le nombre important d'enfants atteints. Dans une population plus hétérogène, la probabilité que les deux membres, partenaires d'un couple

¹ On dit qu'il y a effet fondateur lorsqu'une nouvelle population est créée à partir d'un nombre relativement restreint d'individus provenant d'une population mère. En général, le hasard fait qu'une partie seulement de la richesse ou de la variété génétique est retenue de la population d'origine. La principale conséquence est que la nouvelle population formée est plus homogène, donc moins diversifiée, que la population mère. <http://www.coramh.org/leffet-fondateur.html> [dernière consultation 17 mars 2013]

soient porteurs d'allèles associés à la même maladie est beaucoup plus faible ». (2003 : 8-9).

Le présent projet-pilote permet donc aux personnes en âge d'avoir des enfants d'être testées pour quatre MH présentes au SLSJ, soit l'acidose lactique, la tyrosinémie, la neuropathie sensitivomotrice et l'ataxie de Charlevoix-Saguenay, appelées ci-après 4MH. Cette offre s'adresse aux personnes âgées de 18 à 44 ans qui habitent au SLSJ et dont au moins un grand-parent est originaire du SLSJ, de la Haute-Côte-Nord ou de Charlevoix². De même, il faut qu'il y ait désir d'enfants ou qu'une grossesse de moins de 14 semaines soit en cours.

Considéré par plusieurs comme une « région témoin » en matière de génétique communautaire (Perron et Veillette, 2001), le SLSJ fait œuvre de pionnier en la matière. Aussi, on compte plusieurs services spécialisés qui sont offerts à cette population (Ducharme et coll., 2004) :

- Des cliniques spécialisées qui sont rattachées aux principaux centres hospitaliers de la région et qui s'adressent aux personnes atteintes de MH : clinique des maladies lipidiques, clinique de fibrose kystique, clinique des maladies métaboliques, clinique des maladies neuromusculaires;
- Un service de conseil génétique situé au Centre de santé et de services sociaux (CSSS) de Chicoutimi;
- Une clinique de diagnostic prénatal située au CSSS de Chicoutimi
- Des associations de personnes atteintes qui œuvrent dans la région à la prévention des MH et au soutien des personnes atteintes et de leurs familles : Groupe d'aide aux enfants tyrosinémiques du Québec, Association régionale de l'acidose lactique, Section Saguenay-Lac-St-Jean de l'Association québécoise de la fibrose kystique, Fonds Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, Section régionale de l'Association canadienne de la dystrophie musculaire;
- La Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH) qui est un organisme ayant pour mission de prévenir les MH par la sensibilisation, l'information et l'éducation de la population du SLSJ. Cet organisme joue un rôle important dans la mobilisation de différents acteurs sociaux de la région autour de projets de prévention des MH.

Bien que l'ensemble de ces organisations ou services ait comme objectif commun d'informer le plus grand nombre de gens au sujet des MH présentes au SLSJ, les connaissances de la population de même que les stratégies de communication doivent sans cesse être révisées et améliorées. En effet, en 2000 et en 2007, ÉCOBES a réalisé des enquêtes qui ont permis de mesurer les connaissances de la population du SLSJ sur la génétique et les MH et d'obtenir une mesure d'acceptabilité sociale des tests génétiques. Aussi, Ducharme et ses collaborateurs (2004), avec les données de l'Enquête psychosociale de 2000 auprès de la population saguenéenne et jeannoise, ont démontré que les sous-groupes qui semblent assimiler plus difficilement les informations relatives aux MH sont aussi ceux qui ont les plus fortes probabilités de ne pas connaître les ressources qui leur permettraient de gérer adéquatement le risque attribuable au patrimoine génétique qui est le leur. La sous-scolarité s'avère d'ailleurs

² Ci-après, nous utiliserons l'expression « avoir au moins un grand-parent originaire de la région ».

déterminante dans le processus d'appropriation des connaissances en génétique. D'autres recherches effectuées ailleurs dans le monde ont fait le même constat (Etchegary et coll., 2010; Henneman et coll., 2004; Jallinoja et Aro, 1999 et Furr et Kelly, 1999). Cependant, les enquêtes populationnelles, notamment celles réalisées par les autorités de santé publique, ne s'intéressent que trop rarement aux connaissances des populations sur la génétique.

C'est pour cette raison qu'a eu lieu l'« Enquête populationnelle sur la génétique communautaire et l'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au SLSJ » (ci-après appelée Enquête populationnelle 2012) évaluant notamment les retombées dans la population de l'offre de tests de porteur. Cette enquête a été réalisée au printemps 2012 dans le cadre de l'Enquête de santé du SLSJ sous la responsabilité de l'ASSS. Les données de cette enquête populationnelle permettent de mettre en lumière non seulement les déterminants du niveau des connaissances en génétique, mais aussi les différentes opinions et valeurs associées aux tests de porteur. Il est de plus possible d'estimer le degré de pénétration dans la population cible de la campagne d'information et de sensibilisation du projet-pilote.

Un comité-conseil associé à cette enquête a été mis sur pied par ÉCOBES afin d'aider à la réalisation du questionnaire, de participer au choix des indicateurs présentés dans ce rapport et de valider les interprétations avancées quant aux résultats obtenus. Ce comité-conseil a aussi chapeauté la mise en œuvre de l'Annexe technique de cette enquête publiée plus tôt en 2013 (Blackburn et coll., 2013).

Dans le présent rapport, les résultats sont présentés en trois chapitres abordant chacun une thématique distincte. Le premier chapitre concerne l'intérêt porté par les personnes interviewées aux MH et leurs connaissances sur la génétique. Y seront notamment présentés les résultats d'une analyse de régression multiple permettant de dégager les principaux facteurs associés à la performance au test de connaissances sur les modes de transmission des MH. Le deuxième chapitre porte sur la connaissance du projet-pilote d'offre de tests de porteur au SLSJ et sur l'intention d'y recourir. Enfin, le dernier chapitre traite de diverses attitudes et perceptions des participants à l'enquête relatives aux tests de porteur, de même que de leur degré d'adhésion à certaines valeurs associées à ces mêmes tests.

Méthodologie

Source des données

C'est dans le cadre de l'Enquête de santé du Saguenay–Lac-Saint-Jean (ESSLSJ) sous l'égide de l'ASSS réalisée en 2012 que se trouve intégrée la présente étude. En effet, un volet spécifique de cette enquête portait sur la perception des individus âgés de 18 à 44 ans du Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ) à l'égard d'un projet-pilote relatif à l'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives ainsi que sur leurs connaissances en génétique. Différentes opinions et valeurs généralement associées à la perception de tels tests de porteur ont également été sondées. Ce volet de l'enquête était sous la responsabilité d'ÉCOBES.

La population visée par ce volet est composée des résidents du SLSJ âgés de 18 à 44 ans couverts par le régime d'assurance-maladie du Québec (RAMQ) et vivant dans un ménage non institutionnel au Québec³.

Stratégie de collecte et taux de réponse

Le mandat de la collecte de données a été confié à l'Institut de la Statistique du Québec (ISQ). Un plan d'échantillonnage complexe selon les réseaux locaux de services de santé et de services sociaux (RLS) du SLSJ, les groupes d'âge et le sexe a été utilisé (Godbout et Boucher, 2012). Dans un premier temps, une lettre de présentation de l'ESSLSJ a été expédiée aux personnes sélectionnées afin de les informer qu'elles seraient contactées par téléphone pour participer à l'enquête⁴. La collecte des données s'est ensuite déroulée du 1^{er} mars au 21 mai 2012 au moyen d'entrevues téléphoniques. La durée moyenne des entrevues a été de 24 minutes pour l'ensemble des volets couverts par l'ESSLSJ. Pour sa part, le volet sur la génétique communautaire clôturait l'entrevue et durait environ 6 minutes. Seuls les 18-44 ans étaient invités à y répondre. Ce volet de l'enquête visant seulement les 18-44 ans et portant sur la génétique sera appelé ci-après « Enquête populationnelle de 2012 ». Le questionnaire de cette enquête est présenté à l'Annexe 1. Le tableau 1 présente le nombre de répondants à ce volet ainsi que le taux de réponse pondéré.

³ Cela comprend les personnes qui vivent dans un ménage privé et celles qui vivent dans certains logements collectifs non institutionnels, tels que les résidences pour aînés et les couvents de religieuses. Les personnes vivant dans un ménage collectif institutionnel (CHSLD, prison, centre jeunesse, centre de réadaptation) ainsi que celles résidant dans les réserves indiennes ne font pas partie de la population visée par l'enquête.

⁴ En cas d'absence ou de refus, plusieurs stratégies ont été déployées afin de joindre ou de convaincre les personnes de participer. Une seconde lettre a aussi été expédiée aux personnes n'ayant toujours pas répondu à l'enquête afin de solliciter à nouveau leur participation. Des stratégies particulières ont également été employées auprès des individus pour lesquels le fichier d'inscription des personnes assurées (FIPA) de la RAMQ ne disposait pas de numéro de téléphone et pour lesquels la recherche automatisée n'avait pas permis non plus d'attribuer un numéro de téléphone (9,9 % des personnes échantillonnées). Pour ces derniers, des recherches manuelles ont été réalisées par l'ISQ afin de retracer des numéros de téléphone valides. Des lettres ont été adressées à ces individus leur demandant de contacter l'ISQ et une mise à jour des coordonnées téléphoniques a été effectuée en cours de collecte.

Tableau 1 : Nombre de répondants à l'Enquête populationnelle de 2012 et taux de réponse pondéré

Regroupement de RLS	Taille de l'échantillon initial (n)	Nombre de répondants (n)	Taux de réponse pondéré (%)
La Baie / Chicoutimi / Jonquière	1 253	729	60,0
Domaine-du-Roy / Maria-Chapdelaine / Lac-Saint-Jean-Est	1 179	657	56,9
Ensemble du SLSJ	2 432	1 386	58,9

Pondération

Relativement complexe, la pondération des données effectuée par l'ISQ en se basant sur les prévisions démographiques permet d'assurer la représentativité de l'échantillon selon le territoire de RLS, le groupe d'âge et le sexe (Godbout et Boucher, 2012). Cette pondération tient compte aussi de la probabilité qu'une personne soit sélectionnée dans l'échantillon initial et de la portion de l'échantillon jugée inadmissible lors de la collecte. Elle comprend finalement un ajustement pour la non-réponse totale à l'enquête.

Analyses statistiques

Des analyses descriptives ont permis d'appréhender l'ensemble des objectifs de cette étude. Le traitement des mesures catégoriques s'est réalisé au moyen de tests d'indépendance du khi-deux. Dans le cas d'un résultat significatif au seuil de 5 %, des tests *post-hoc* d'égalité des proportions étaient effectués en abaissant le seuil théorique à 1 % afin de maintenir l'erreur globale de type I à un niveau raisonnable. Dans la présentation des résultats, une différence significative entre deux proportions est exprimée par l'ajout, en exposant, d'une même lettre à ces valeurs.

Des tests non paramétriques de Kruskal-Wallis (K-W) permettent, quant à eux, d'apprécier les différences entre les divers sous-groupes relativement au résultat au test de connaissances à quatre items. L'avantage principal de ce test est qu'il ne nécessite pas une distribution normale des données. Il peut de surcroît être appliqué aux échelles ordinales comme aux échelles d'intervalle ou de rapport. La taille de notre échantillon justifie le recours à la loi asymptotique sur laquelle est basée la statistique de Kruskal-Wallis. Des tests *post-hoc* de comparaisons deux à deux ont par la suite été réalisés au seuil de 1 % avec la statistique de Mann-Whitney en vue de discerner les sous-groupes se distinguant. Encore une fois, une même lettre apposée en exposant à deux scores moyens indique une différence significative entre les deux sous-groupes quant à leur distribution respective.

De façon complémentaire à ces analyses descriptives, la régression logistique a été utilisée dans l'objectif d'approfondir l'examen de la relation entre différentes variables indépendantes et 1) la performance à un test de connaissances sur les modes de transmission des MH ainsi que 2) la réussite à la question concernant la principale cause de la fréquence plus élevée de certaines MH dans la région. Deux modèles distincts de régression logistique ont donc été élaborés. Dans

chaque cas, l'ajout séquentiel et cumulatif au modèle de blocs de variables indépendantes⁵ d'une même dimension permet de dégager les principaux facteurs associés tout en maintenant fixes les autres variables déjà intégrées au modèle. Un tel ajustement multiple permet de contrôler, le cas échéant, l'effet confondant de variables associées entre elles. Par conséquent, il devient plus facile de déterminer la contribution propre de chaque facteur.

La majorité des analyses statistiques ont été réalisées avec la version 17.0 de SPSS[®]. Le logiciel SUDAAN[®] a pour sa part été utilisé pour procéder aux régressions logistiques. Ce logiciel a l'avantage de tenir compte du type d'échantillonnage complexe de l'enquête.

Effet de plan

L'effet de plan moyen de cette enquête est évalué par l'ISQ à 1,25. Cela équivaut à la perte moyenne de précision engendrée par l'utilisation du plan de sondage complexe de l'ESSLSJ par rapport à un plan aléatoire simple. Puisque le logiciel utilisé pour les analyses descriptives ne prend pas en compte ce type de plan de sondage, les poids échantillonnaires ont été ajustés en fonction de l'effet de plan moyen. Par conséquent, ces poids ont été divisés par 1,25 pour toutes estimations de proportions ou de moyennes produites au plan régional ou par regroupement de RLS à partir du logiciel SPSS. Cette mesure de correction globale est également utilisée lorsque des tests du khi-deux ou des tests non-paramétriques sont réalisés.

Toutefois, en ce qui concerne l'élaboration des modèles multiples, les erreurs-standards et les seuils de significativité des tests associés aux coefficients de régression ont été estimés par l'ISQ à l'aide de SUDAAN. Ce logiciel spécialisé dans l'analyse de données d'enquêtes complexes prend en charge les différentes caractéristiques du plan de sondage et offre des méthodes d'estimation des variances qui sont robustes. Seules les statistiques d'ajustement des modèles, lesquelles ne sont pas disponibles dans SUDAAN, ont été produites à partir de SPSS tout en maintenant la mesure de correction globale décrite ci-haut. Les seuils estimés pour ces statistiques étant, dans chaque cas, très éloignés du seuil théorique, les hypothèses y étant associées ont pu être testées avec confiance.

Qualité des données

Bien que le taux de réponse obtenu lors de la collecte des données ait été plus faible que prévu, le potentiel analytique des données de l'enquête est excellent et il n'existe pas de problème apparent à inférer les résultats obtenus à la population étudiée, soit l'ensemble des Saguenéens et Jeannois âgés de 18 à 44 ans. En effet, un taux de réponse de 60 % est acceptable dans ce type d'enquête (Godbout et Boucher, 2012). Les estimations produites sont seulement, en principe, légèrement moins précises que ce qui était visé lors de la conception du plan de sondage. Ainsi, le coefficient de variation est, d'au plus, 15,0 %, dans l'ensemble de la

⁵ Quatre blocs de variables indépendantes ont été intégrées en séquences distinctes. Dans le premier bloc, les variables sociodémographiques que sont le sexe, l'âge et le RLS de résidence ont été modélisées. Dans un deuxième temps, la variable du niveau de scolarité seulement a été intégrée. La troisième séquence comporte des variables touchant à la progéniture, soit le fait d'avoir déjà un enfant ou en désirer. Enfin, la quatrième séquence ajoute des variables touchant à leur expérience à l'égard des MH, soit avoir déjà passé les tests de porteur, avoir au moins un de ses grands-parents originaire du SLSJ et, enfin, connaître quelqu'un atteint d'une MH.

population visée (18 à 44 ans), pour toute proportion supérieure ou égale à 4,4 %⁶. Cela signifie que les proportions inférieures à 4,4 % ou supérieures à 95,6 % sont à interpréter avec prudence.

À la lumière des données du recensement de 2006, nous constatons que le groupe des diplômés universitaires apparaît surreprésenté au détriment des catégories intermédiaires (diplômés du secondaire ou du collégial) dans l'échantillon rejoint par l'Enquête de santé du SLSJ en 2012. Comme la scolarisation de la population augmente rapidement, il devient difficile, en l'absence de données fiables plus récentes, de se prononcer, hors de tout doute, sur la représentativité de l'échantillon à cet égard.

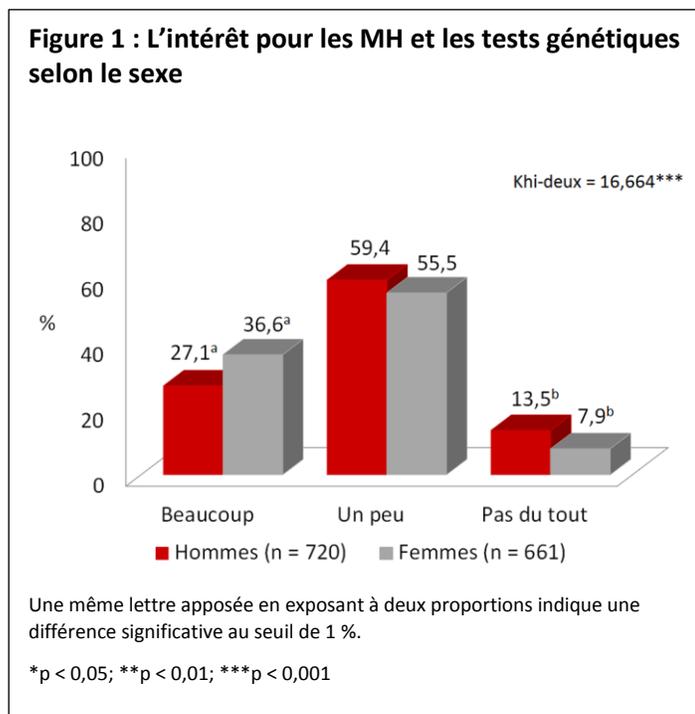
⁶ Alors que ce qui était visé était une précision fiable pour les proportions supérieures ou égales à 4,0 %.

CHAPITRE 1

L'intérêt pour les maladies héréditaires et les connaissances sur la génétique

Selon Henneman et ses collaborateurs (2001, 2004 et 2012), avoir déjà entendu parler des tests génétiques ou avoir lu sur le sujet permet aux individus d'avoir de meilleures connaissances et entraîne des répercussions positives sur la participation à l'offre de tests de porteur. La population du SLSJ est exposée depuis de nombreuses années à des campagnes d'information et de sensibilisation à la singularité de son patrimoine génétique. Il est par conséquent judicieux de mieux connaître notamment dans quelle mesure cette population démontre de l'intérêt pour le sujet, soit en lisant ou encore en cherchant à entendre parler des MH et des tests génétiques.

1.1 L'intérêt pour les maladies héréditaires et les tests génétiques



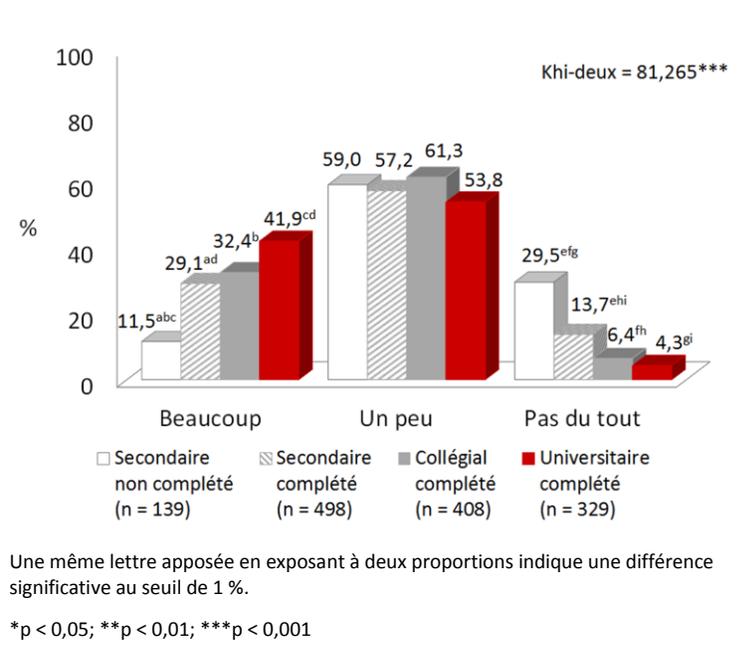
« Avez-vous déjà entendu parler ou lu au sujet des maladies héréditaires ou des tests génétiques? » est la question mesurant l'intérêt pour les MH et les tests génétiques. Au total, 31,7 % des répondants ont spontanément affirmé avoir *beaucoup* lu ou entendu parler de ce sujet, 57,5 % *un peu* et, finalement, seuls 10,8 % des répondants ont affirmé que ce n'était *pas du tout* le cas.

Le sexe des répondants est significativement associé au fait d'avoir lu ou entendu parler des MH et des tests génétiques (figure 1). En effet, 36,6 % des femmes ont *beaucoup* entendu parler ou lu sur le sujet tandis que c'est le cas de 27,1 % des hommes.

Conséquemment, elles sont moins nombreuses que les hommes à ne *pas du tout* en avoir entendu parler (7,9 % comparativement à 13,5 %). Ce résultat corrobore ceux obtenus par Henneman et ses collaborateurs (2004 et 2012) affirmant que, comparativement aux hommes, les femmes démontrent davantage d'intérêt et détiennent plus de connaissances en ce qui a trait aux tests génétiques.

Cependant, la scolarité est fortement associée à l'intérêt manifesté pour la lecture sur le sujet ou au fait qu'ils en ont entendu parler plus régulièrement. En effet, plus les répondants sont scolarisés, plus ils ont entendu parler ou lu au sujet des MH et des tests génétiques (figure 2). Quatre individus sur 10 (41,9 %) détenant un diplôme universitaire ont *beaucoup* entendu parler ou lu au sujet des MH et des tests de génétique comparativement à 11,5 % de ceux n'ayant pas de diplôme d'études secondaires.

Figure 2 : L'intérêt pour les MH et les tests génétiques selon le plus haut niveau de scolarité atteint



D'autres caractéristiques apparaissent aussi significativement associées à l'indicateur d'intérêt envers les MH et les tests génétiques. Ainsi les répondants connaissant personnellement des personnes atteintes sont proportionnellement deux fois plus nombreux à avoir *beaucoup* lu ou entendu parler de MH ou de tests génétiques (41,1 % comparativement à 20,7 %; $p < 0,01$; données non présentées). Sans surprise, ceux qui ont déjà passé des tests de porteur pour une des quatre MH sont aussi largement plus nombreux à avoir *beaucoup* entendu parler ou lu sur le sujet (66,5 % comparative-

ment à 26,2 %; $p < 0,01$; données non présentées). Soulignons aussi que seuls 2,7 % des individus affirmant avoir déjà passé un test de porteur considèrent n'avoir *pas du tout* entendu parler ou lu au sujet des MH et des tests génétiques.

Plusieurs caractéristiques ne sont pas associées à cet indicateur d'intérêt envers les MH et les tests génétiques. Par exemple, l'âge ne s'est pas avéré associé au fait d'avoir plus ou moins souvent entendu parler ou lu à ce sujet. Il en est de même pour la sous-région ou le territoire de RLS de résidence. Aussi, avoir des enfants ou en désirer ne s'avère pas associé au fait d'avoir plus ou moins souvent entendu parler ou lu au sujet des MH ou des tests génétiques.

1.2 Les connaissances sur la génétique

La littérature scientifique montre que de nombreux clivages existent entre les différentes couches de la population en ce qui a trait à l'assimilation des connaissances génétiques et des différents facteurs de risque qui y sont associés (Ducharme et coll., 2004; Etchegary, 2010; Furr et Kelly, 1999; Henneman et coll., 2012, 2004 et 2001; Jallinoja et Aro, 1999; Morren et coll., 2007; Van der Wall et coll., 2002). C'est pourquoi nous avons trouvé opportun de poser une série de quatre questions mesurant le niveau de connaissance des répondants au sujet des modes de transmission des MH, à laquelle s'est ajoutée une question sur la connaissance de la principale cause de la fréquence plus élevée de certaines MH au SLSJ. Les cinq questions et la proportion de bonnes réponses obtenues sont colligées au tableau 2.

Tableau 2 : Proportion de bonnes réponses aux cinq questions mesurant les connaissances de la population sur la génétique

Questions posées	Proportion de bonnes réponses	n
Seules les mères transmettent des gènes à leurs enfants? (Bonne réponse = Faux)	90,2	1 384
Des parents en santé peuvent avoir un enfant atteint d'une maladie héréditaire? (Bonne réponse = Vrai)	90,0	1 381
Le porteur d'un gène défectueux peut être en bonne santé? (Bonne réponse = Vrai)	89,2	1 384
Lorsqu'un couple a déjà un enfant en bonne santé, son risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie héréditaire est beaucoup plus faible? (Bonne réponse = Faux)	59,5	1 383
Parmi les raisons suivantes, laquelle selon vous est la plus importante pour expliquer la plus grande fréquence de ces quatre maladies héréditaires au Saguenay–Lac-Saint-Jean? (Bonne réponse = Quelques pionniers étaient porteurs des mêmes maladies héréditaires)	41,9	1 381

Nous constatons donc que certaines questions ont été mieux réussies que d'autres. En effet, alors que pour trois des questions, environ neuf personnes sur dix y ont répondu correctement, deux autres questions ont été plus difficiles (tableau 2). C'est ainsi que 59,5 % des 18-44 ans savent que le risque d'avoir un enfant atteint d'une MH n'est pas beaucoup plus faible chez un couple ayant déjà un enfant en bonne santé. Enfin, la question sur la plus importante cause expliquant la plus grande fréquence de certaines MH au SLSJ a aussi été moins bien réussie. Seuls 41,9 % des 18-44 ans ont mentionné la bonne réponse, soit que « quelques pionniers étaient porteurs des mêmes MH »⁷.

Nous considérons que la compréhension de la cause de la plus grande fréquence de certaines MH au SLSJ relève d'un autre type de connaissances que les quatre autres questions du test de connaissances puisqu'il ne s'agit pas d'un thème relié aux mécanismes de la génétique, mais plutôt d'une particularité régionale et d'un mythe persistant concernant la consanguinité dans l'imaginaire collectif québécois⁸. Il fut donc décidé d'élaborer dans un premier temps, un test de connaissances composé des quatre premières questions portant sur la compréhension des modes de transmission des MH et de traiter, dans un deuxième temps, la question sur la connaissance de la cause de la fréquence élevée de certaines MH.

⁷ Le choix de réponses le plus populaire a été « le nombre élevé de mariages consanguins entre cousins » (44,1 %). Vient ensuite la bonne réponse « quelques pionniers porteurs des mêmes MH » (41,9 %) suivie de deux autres choix beaucoup moins populaires : « la pollution environnementale particulière à la région » (6,2 %) et « une mauvaise alimentation » (2,0 %). Enfin, 5,8 % des répondants ont affirmé ne pas savoir.

⁸ Une étude (Tremblay et coll., 2002 et Vézina et coll., 2004) portant sur la consanguinité calculée sur une profondeur de six générations dans 26 régions ou sous-régions du Québec, a montré qu'au SLSJ, contrairement au mythe répandu, le coefficient moyen de consanguinité figurait parmi les plus bas de la province. La prévalence plus élevée de certaines génopathies au SLSJ n'est donc pas associée à un niveau de consanguinité élevé.

1.2.1 Le test de connaissances sur les modes de transmission des MH

En additionnant les bonnes réponses obtenues aux quatre questions constituant le test de connaissances sur les modes de transmission des MH de l'Enquête populationnelle de 2012, les scores obtenus oscillent entre 0 et 4. La moyenne est de 3,29 avec un écart-type de 0,91 calculé pour 1 383 répondants. Plusieurs caractéristiques se sont avérées associées à la moyenne globale au test de connaissances. Nous avons vu déjà que le sexe était associé à l'intérêt démontré envers la génétique et les tests génétiques; or, il s'avère aussi associé au test de connaissances. Les femmes démontrent plus d'intérêt envers la génétique et les tests génétiques en ayant plus souvent lu ou entendu parler sur le sujet, alors il n'est guère étonnant qu'elles obtiennent un meilleur score moyen que les hommes au test de connaissances, les moyennes respectives étant de $3,39 \pm 0,83$ et $3,19 \pm 0,97$ (données non présentées ; $p < 0,001$). Ce phénomène a déjà été observé dans plusieurs études sur les connaissances en génétique (Ducharme et coll., 2004; Henneman et coll., 2012, 2004 et 2001; Lippman, 1995; Morren et coll., 2007).

Le groupe d'âge d'appartenance est également associé au degré de performance à ce test de connaissances (tableau 3). Ainsi, les individus des groupes d'âge situés entre 20 et 34 ans réussissent significativement mieux le test de connaissances que les personnes âgées de 40-44 ans. Là aussi, plusieurs études recensent ce phénomène. Certains auteurs ont en effet démontré que les plus jeunes performant mieux à un test de connaissances en génétique ou affirment avoir plus de connaissances sur le sujet (Ducharme et coll., 2004; Henneman et coll., 2012 et 2004; Jallinoja et Aro, 1999; Morren et coll., 2007).

Tableau 3 : Résultats moyens des participants au test de connaissances sur les modes de transmission des MH selon leur groupe d'âge d'appartenance

Groupe d'âge	Moyenne ¹	Écart-type	n
18-19 ans	3,16	1,09	132
20-24 ans	3,42 ^a	0,82	246
25-29 ans	3,41 ^b	0,88	250
30-34 ans	3,37 ^c	0,82	273
35-39 ans	3,24	0,94	251
40-44 ans	3,05 ^{abc}	0,95	230
Total	3,29	0,91	1 383

¹ Une même lettre apposée à deux moyennes indique une différence significative à un niveau $p < 0,01$.

La scolarité apparaît aussi, de façon évidente, un indicateur important de réussite au test de connaissances. Plus les gens ont un niveau de scolarité élevé, meilleurs sont leurs résultats au test de connaissances. En effet, le score moyen augmente de façon linéaire selon le plus haut niveau de scolarité atteint (figure 3). Ceux qui n'ont pas terminé leurs études secondaires ont un score moyen de 2,56 alors qu'à l'opposé, ceux ayant terminé un programme universitaire affichent un score moyen de 3,56.

Dans le même ordre d'idées, les personnes ayant déjà passé des tests de porteur pour l'une des quatre MH sont plus performantes au test de connaissances. Il a été d'ailleurs déjà observé qu'elles avaient plus souvent entendu parler ou lu au sujet des MH et des tests génétiques.

Enfin, plusieurs autres caractéristiques se trouvent associées à la réussite au test de connaissances. En effet, ceux qui désirent avoir des enfants ou d'autres enfants ont aussi obtenu un meilleur score moyen que ceux qui n'en désirent pas ou qui n'en désirent plus

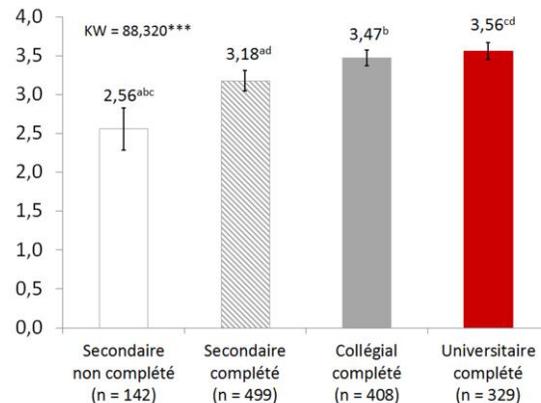
($3,38 \pm 0,85$ comparativement à $3,19 \pm 0,98$; $p < 0,01$; données non présentées). Cependant, il est possible que ce soit l'effet de l'âge qui explique cette relation puisque les plus jeunes, c'est-à-dire ceux qui sont davantage susceptibles de désirer avoir encore des enfants, réussissent aussi mieux au test de connaissances.

De même, les personnes dont au moins un des grands-parents est originaire de la région réussissent mieux au test de connaissances que celles pour qui ce n'est pas le cas ($3,32 \pm 0,90$ comparativement à $3,16 \pm 0,93$; $p < 0,01$), suggérant que celles ayant des ancêtres originaires de la région seraient plus informées à l'égard de la génétique. Ces personnes sont plus souvent natives de la région que celles n'ayant pas ce type de grands-parents. Elles baignent donc depuis leur jeune âge dans cette région témoin, où l'on entend beaucoup parler de patrimoine génétique singulier.

1.2.2 Les facteurs associés à la performance des participants au test de connaissances sur les modes de transmission des MH

Afin de connaître quels facteurs sont davantage associés à une bonne performance au test de connaissances sur les modes de transmission des MH, une analyse de régression logistique a été utilisée. Nous avons considéré ceux qui ont eu l'ensemble des bonnes réponses au test de connaissances (52,5 % des répondants) par rapport à ceux qui ont eu au moins une mauvaise réponse (47,5 %). Un tel type d'analyse permet d'estimer l'effet propre d'une caractéristique sur le phénomène étudié en présence d'autres facteurs explicatifs potentiels. Par conséquent, il devient plus facile de déterminer la contribution de chacun des facteurs inclus dans l'analyse⁹. De plus, nous avons procédé par séquence afin d'estimer comment les variables s'influencent une fois intégrées dans le modèle.

Figure 3 : Résultats moyens des participants au test de connaissances sur les modes de transmission des MH selon le plus haut niveau de scolarité atteint



Une même lettre apposée en exposant à deux scores moyens indique une différence significative au seuil de 1 %. Le test de différence de moyennes est le test post-hoc de Mann-Whitney.

* $p < 0,05$; ** $p < 0,01$; *** $p < 0,001$

⁹ La matrice de corrélation de ces différentes variables est fournie à l'Annexe 2.

Le tableau 4 montre que les neuf facteurs testés expliquent peu les résultats au test de connaissances. En effet, ils n'expliquent que 13,9 % de la variance des résultats au test de connaissances, mais ils améliorent toutefois le classement des sujets de 21,1 %. Ce modèle a retenu quatre facteurs significatifs : l'âge, le niveau de scolarité, avoir déjà passé des tests de porteur et avoir au moins un de ses grands-parents originaire de la région. Les autres caractéristiques incluses dans le modèle ne se sont pas avérées significatives lorsque mises en présence des autres. Il s'agit du sexe du répondant, du territoire de résidence, du fait de connaître quelqu'un atteint d'une MH ainsi que d'avoir déjà un enfant ou encore d'en désirer un.

Notons que le sexe des répondants était au départ significatif dans la première séquence ne comprenant que les caractéristiques sociodémographiques comme le sexe, l'âge et le territoire de résidence. Les femmes performaient significativement mieux que les hommes. Cependant, dans la deuxième séquence où la scolarité était ajoutée, nous voyons disparaître cette relation significative, laissant ainsi comprendre que ce n'est pas tant le sexe du répondant qui influence la réussite aux quatre items du test de connaissances, mais davantage son niveau de scolarité. En effet, plus les gens sont scolarisés, meilleur est leur résultat au test de connaissances sur les modes de transmission des MH. Cette relation se maintient même après l'ajout d'autres caractéristiques. Nous voyons dès lors augmenter de façon notable le R^2 du modèle passant de 3,5 % à 12,1 % d'explication. En effet, en comparant aux individus ayant une scolarité « universitaire complétée », tous les détenteurs d'autres diplômes ont moins bien réussi le test de connaissances à quatre items. Nous observons une relation linéaire avec le niveau de scolarité. Ainsi, plus les gens sont scolarisés, meilleure est leur performance au test de connaissances, et ce, en tenant compte de toutes les caractéristiques mises en présence. Plusieurs études ont déjà montré ailleurs dans le monde ce lien entre la scolarité et le niveau de connaissances en génétique (Etchegary et coll., 2010; Henneman et coll., 2012 et 2004; Jallinoja et Aro, 1999; Morren et coll., 2007) ainsi que dans l'Enquête psychosociale de 2000 (Ducharme et coll., 2004). Les personnes davantage scolarisées sont aussi les plus aptes à comprendre des informations complexes comme en témoignent des études en littératie dans le domaine de la santé (Baker et coll., 1998 ; Berkman et coll., 2011 ; Normand et Benoit, 2012 ; Richard et Lussier, 2009).

L'âge des répondants est une autre des caractéristiques retenue dans le modèle de régression logistique et qui demeure significative lors des différentes séquences de l'analyse. Plus ils sont âgés, moins ils performant bien au test de connaissances sur les modes de transmission des MH et, inversement, plus ils sont jeunes, meilleure est leur performance. D'autres auteurs font également état de résultats semblables (Ashida et coll., 2011; Henneman et coll., 2012 et 2004; Jallinoja et Aro, 1999; Morren et coll., 2007). Ducharme et ses collaborateurs (2004) ont effectué le même constat lors de l'Enquête psychosociale du SLSJ tenue en 2000.

D'autres facteurs contribuent aussi de façon significative au modèle d'ajustement multiple. D'une part, même en tenant compte de la scolarité acquise, les individus ayant déjà passé un test de porteur sont plus nombreux à réussir à répondre adéquatement aux quatre items du test de connaissances sur les modes de transmission des MH que ceux qui n'en ont pas passé. Ce constat n'est pas étonnant et met bien en évidence que ceux ayant eu recours au test de porteur pour l'une des quatre MH ont sans doute tiré profit de la séance d'information qui était partie intégrante du processus établi dans le cadre du projet-pilote. En d'autres circonstances, les individus ont sans doute bénéficié d'une rencontre privée avec une conseillère en génétique.

Tableau 4 : Modèle multidimensionnel de régression logistique sur la réussite aux quatre items du test de connaissances sur les modes de transmission des MH¹

Dimension Variable indépendante	Séquence 1		Séquence 2		Séquence 3		Séquence 4	
	e ^β	I.C. (95 %)	e ^β	I.C. (95 %)	e ^β	I.C. (95 %)	e ^β	I.C. (95 %)
Données sociodémographiques								
Sexe (Femme)	1,34*	1,04-1,71	1,13	0,87-1,47	1,11	0,85-1,44	1,12	0,86-1,46
Âge	0,97***	0,95-0,98	0,96***	0,94-0,97	0,95***	0,92-0,97	0,95***	0,92-0,97
RLS de résidence²								
La Baie	0,79	0,53-1,18	0,94	0,61-1,45	0,94	0,61-1,44	0,97	0,61-1,52
Jonquières	1,18	0,81-1,72	1,22	0,82-1,81	1,22	0,82-1,80	1,24	0,84-1,84
Maria-Chapdelaine	0,84	0,56-1,27	0,96	0,63-1,46	0,95	0,62-1,44	0,97	0,63-1,48
Domaine-du-Roy	0,93	0,63-1,37	0,97	0,65-1,46	0,97	0,64-1,45	1,01	0,67-1,52
Lac-Saint-Jean-Est	1,21	0,82-1,78	1,40	0,92-2,10	1,39	0,92-2,10	1,43	0,94-2,17
Niveau de scolarité³								
Études secondaires non complétées			0,12***	0,07-0,22	0,12***	0,07-0,22	0,13***	0,07-0,23
Études secondaires complétées			0,41***	0,29-0,59	0,40***	0,28-0,57	0,40***	0,28-0,58
Études collégiales complétées			0,66*	0,46-0,94	0,67*	0,46-0,93	0,67*	0,47-0,96
Progéniture								
Avoir déjà un enfant					1,14	0,82-1,60	1,04	0,74-1,47
Désirer des enfants					0,88	0,61-1,28	0,86	0,59-1,26
Expérience des MH								
Avoir au moins un de ses grands-parents originaire du SLSJ							1,50*	1,09-2,08
Déclarer avoir déjà passé un test de porteur							1,55*	1,02-2,35
Connaître quelqu'un atteint d'une MH							1,14	0,87-1,49
Ajustement du modèle								
χ^2 pour le modèle	34,625 dl = 7 p < 0,001		122,827 dl = 10 p < 0,001		124,647 dl = 12 p < 0,001		142,333 dl = 15 p < 0,001	
χ^2 pour le nouveau bloc de variables	–		88,202 dl = 3 p < 0,001		1,820 dl = 2 p = 0,403		17,687 dl = 3 p < 0,001	
Test d'ajustement de Hosmer-Lemeshow (p)	0,427		0,215		0,667		0,632	
R ² de Nagelkerke	0,035		0,121		0,122		0,139	
Efficacité du modèle								
Taux de classement ⁴	57,1		61,9		62,3		63,6	
Taux d'amélioration du classement ⁵	8,8 %		17,9 %		18,7 %		21,1 %	

¹ La modalité prédite par le modèle est « avoir quatre bonnes réponses sur quatre au test de connaissances » (52,5 % des 1 298 individus inclus dans l'analyse) par rapport à « avoir eu au moins une mauvaise réponse au test de connaissances » (47,5 %).

² La catégorie de référence est « Chicoutimi ».

³ La catégorie de référence est « Études universitaires ».

⁴ Une observation est classée dans la catégorie 1 dès que sa probabilité prédite est égale ou supérieure à 0,5.

⁵ Ce taux de variation est calculé par rapport à la proportion des participants situés dans la catégorie modale (52,5 %).

* p < 0,05; ** p < 0,01; *** p < 0,001.

D'autre part, les personnes déclarant avoir au moins un de leurs grands-parents originaire de la région bénéficient également d'un avantage au plan des connaissances détenues sur la génétique et répondent mieux au test de connaissances que les autres. Pouvons-nous supposer que ceux qui ont un grand-parent originaire de la région sont davantage nés au SLSJ et baignent dans une région témoin de plusieurs développements en génétique ayant pour conséquence une amélioration du niveau des connaissances générales dans ce domaine.

Il importe enfin de souligner qu'en présence des quatre caractéristiques précédentes s'étant avérées ensemble significativement associées à une meilleure performance au test de connaissances sur les modes de transmission des MH, quatre autres caractéristiques pourtant corrélées au départ au résultat du test ne s'y trouvent finalement plus associées de façon significative. Il s'agit du sexe des répondants, du fait de connaître quelqu'un atteint d'une MH, du fait d'avoir déjà un enfant ou encore d'en désirer un. Par ailleurs, on observe que le degré de réussite au test de connaissances est tout à fait comparable d'un territoire de RLS à l'autre de même que dans les deux sous-régions. Il s'agit d'un constat utile pouvant guider l'organisation des futures campagnes régionales d'information et de sensibilisation.

1.2.3 La connaissance de la principale cause de la fréquence plus élevée de certaines MH au Saguenay-Lac-Saint-Jean

Nous avons vu que la connaissance de la principale cause de la fréquence élevée de certaines MH au SLSJ était une question moins bien réussie que les autres questions du test de connaissances (Tableau 5). La bonne réponse « quelques pionniers étaient porteurs des mêmes maladies héréditaires » n'a été choisie que par 41,9 % des participants à l'enquête. Soulignons qu'en 2000, lors de l'Enquête psychosociale, une proportion presque deux fois moindre de répondants âgés de 18 à 44 ans (21,5 %) avait opté pour « l'effet fondateur », alors que 56,6 % avait pris parti pour « la consanguinité » (extraction spéciale; données non publiées). Nous constatons donc que les connaissances de la population se sont nettement améliorées quant à cet aspect fort stratégique pour la prévention des maladies héréditaires.

Tableau 5 : Réponse à la question sur la principale cause de la prévalence élevée de certaines maladies héréditaires au SLSJ

Parmi les raisons suivantes, laquelle selon vous est la plus importante pour expliquer la plus grande fréquence de ces quatre maladies héréditaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean? (choix de réponses lus en rotation)	Enquête populationnelle 18-44 ans (2012) (%)	Enquête psychosociale 18-44 ans (2000) (%)
Le nombre élevé de mariages consanguins entre cousins	44,1	56,6
Quelques pionniers étaient porteurs des mêmes maladies héréditaires	41,9	21,5
La pollution environnementale particulière à la région	6,2	15,2
Une mauvaise alimentation	2,0	5,9
Je ne sais pas	5,8	1,9
Total	100,0 (1 381)	100,0 (708)

¹ Le total de s'élève pas toujours à 100 % en raison de l'arrondissement des données.

Puisqu'il ne s'agissait pas du même type de connaissances que celles concernant les modes de transmission des MH dans les quatre premières questions, nous l'avons traitée séparément afin de voir si les mêmes facteurs en influencent ou non la réussite observée.

Ainsi, le sexe des répondants apparaît aussi une variable significativement associée à la réussite de cette question puisque les femmes connaissent davantage la cause de la fréquence élevée de certaines MH au SLSJ (45,2 %) comparativement aux hommes (39,0 % ; $p < 0,05$; données non présentées). Tout comme pour le test de connaissances à 4 items, l'âge et le niveau de scolarité sont aussi des caractéristiques associées à cette connaissance, de même que le désir d'avoir des enfants et le fait d'avoir déjà passé des tests de porteur.

Cependant, lorsque nous réalisons un modèle d'ajustement multiple afin de comprendre quelles caractéristiques ont le plus d'influence, seul le niveau de scolarité demeure significatif (données présentées à l'Annexe 3). Plus les gens sont scolarisés, plus ils connaissent la cause de la fréquence élevée de certaines MH au SLSJ. Ainsi, l'âge, le sexe et le fait de déclarer avoir déjà passé un test de porteur de même que le désir d'avoir des enfants ne sont plus associés à la connaissance de la principale cause de la fréquence élevée de certaines MH au SLSJ lorsque le niveau de scolarité est pris en compte dans le modèle multiple.

Croire que la fréquence élevée de certaines MH au SLSJ s'explique par une fréquence élevée des mariages consanguins entre cousins est encore largement répandu dans la population. La persistance de ce mythe de la consanguinité étonne compte tenu des efforts répétés depuis longtemps à expliquer que la situation singulière du patrimoine génétique régional résulte plutôt d'un « effet fondateur » bien établi par des recherches scientifiques. Il en va de même d'ailleurs pour la consanguinité. Tel que déjà souligné, des recherches en démographie historique ont clairement établi que les unions consanguines ont été relativement peu fréquentes au SLSJ, le coefficient moyen de consanguinité figurant parmi les plus bas de la province (Tremblay et coll., 2002; Vézina et coll., 2004).

Probablement que la difficulté à comprendre la complexité du concept de l'effet fondateur constitue une des raisons de la persistance du mythe de la consanguinité. On constate ici que seul le niveau de scolarité atteint fait une différence significative. Ainsi, à mesure que s'accroît la scolarité des individus, plus nombreux ils sont à connaître la bonne réponse à cette question qui fait appel, faut-il le rappeler, à des connaissances complexes.

Les faits saillants

Deux principaux indicateurs ont été analysés dans ce chapitre. Le premier indicateur concernait **l'intérêt pour les MH et les tests génétiques** qui a été mesuré à l'aide d'une question sur la fréquence à laquelle le répondant a entendu parler ou lu au sujet des MH et des tests génétiques.

Avoir lu ou entendu parler des MH ou des tests génétiques	%
Beaucoup	31,7
Un peu	57,5
Pas du tout	10,8
Total	100,0 (n = 1 386)

Plusieurs caractéristiques associées positivement à l'intérêt manifesté pour les MH et les tests génétiques :

- Être une femme
- Être plus scolarisé
- Déclarer avoir déjà passé des tests de porteur pour l'une des 4 MH
- Connaître quelqu'un atteint d'une MH

Plusieurs caractéristiques associées positivement au degré de connaissance des modes de transmission des MH :

- Être une femme
- Être âgé de 20 à 34 ans*
- Être plus scolarisé*
- Désirer un ou un autre enfant
- Avoir au moins un de ses grands-parents originaire du SLSJ*
- Déclarer avoir déjà passé des tests de porteur pour l'une des 4 MH*
- Connaître quelqu'un atteint d'une MH
- Avoir beaucoup lu ou entendu parler des MH ou des tests génétiques

* Caractéristiques retenues dans le modèle d'ajustement multiple sur le test de connaissances

Le deuxième indicateur analysé dans ce chapitre concerne **les connaissances à l'égard des modes de transmission des MH**. Composé de quatre questions, ce test de connaissances a permis d'identifier les répondants les mieux informés sur le sujet. Notons que 52,5 % d'entre eux ont répondu adéquatement aux quatre items constituant le test de connaissances.

La principale cause de la prévalence élevée de certaines MH au SLSJ est connue par moins d'un répondant sur deux. En effet, 41,9 % des 18-44 ans indiquent que la situation régionale s'explique principalement par le fait que quelques pionniers étaient porteurs des mêmes MH.

Soulignons que « le nombre élevé de mariages consanguins entre cousins » s'est, à tort et en dépit des nombreux efforts d'information consentis depuis plusieurs années, avéré à nouveau le choix de réponse le plus fréquent (44,1 %). S'il reste encore du travail d'information et de vulgarisation à consentir sur cette question, il importe néanmoins de se réjouir du chemin parcouru depuis 2000.

CHAPITRE 2

L'offre de tests de porteur : connaissance du service et intention d'y recourir

Au cours de la dernière décennie, l'offre en matière de tests génétiques a enregistré une importante croissance, tout comme la place accordée à la génomique dans les médias (Henneman et coll., 2012; Guttmacher et Collins, 2003). Somme toute, les individus sont de plus en plus exposés à la question des tests de porteur et des implications de la génomique dans leur vie. Le projet-pilote d'offre de tests de porteur mis en place au SLSJ en novembre 2010 en est une belle illustration.

Le présent chapitre vise à présenter les tendances relatives à la connaissance du projet-pilote d'offre de tests de porteur ainsi qu'à l'intention des répondants d'y recourir. L'Enquête populationnelle comportait deux objectifs en ce sens : « *Estimer le degré de pénétration des campagnes d'information sur le projet-pilote d'offre de tests de porteur* » et « *Examiner l'ampleur du recours aux tests de porteur et de l'intention d'y recourir au besoin à l'avenir* ».

2.1 Le degré de pénétration des campagnes d'information sur le projet-pilote d'offre de tests de porteur

Afin de mesurer le degré de pénétration des campagnes d'information au sujet du projet-pilote d'offre de tests de porteur, la question suivante a été posée au printemps 2012 : « *Depuis juin 2011¹⁰, avez-vous entendu parler dans les médias des tests génétiques offerts au Saguenay-Lac-Saint-Jean qui permettent de savoir si vous êtes porteur de l'une de ces quatre maladies?* ». La pénétration de la campagne d'information est relativement bien réussie puisque 72,9 % des répondants de 18-44 ans ont entendu parler des tests de porteur dans les médias.

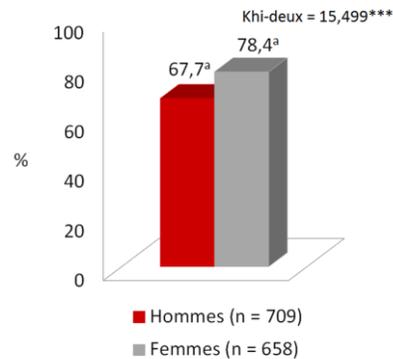
Il importe de souligner que l'ensemble du territoire ciblé par le projet-pilote semble avoir été rejoint de façon uniforme puisqu'il n'y a pas d'association significative ($p > 0,05$) entre le fait d'avoir entendu parler de l'offre de tests de porteur et le lieu de résidence des répondants, et ce, que ce soit à l'échelle de la sous-région de résidence (Saguenay ou Lac-Saint-Jean) ou du territoire de RLS. De même, le fait d'avoir au moins un de ses grands-parents originaire de la région n'apparaît pas influencer le fait d'avoir entendu parler du projet-pilote dans les médias. Cette relation s'est aussi avérée non significative. Mais, plusieurs autres facteurs influencent de façon significative le degré d'exposition à la campagne d'information médiatique du projet-pilote.

¹⁰ Le projet pilote a bel et bien débuté en novembre 2010, mais était offert seulement aux personnes dont la grossesse était en cours (volet prénatal), c'est pourquoi la campagne d'information n'a débuté qu'en juin 2011, soit au moment de l'ouverture du volet préconceptionnel.

Le sexe se trouve associé au fait d'avoir entendu ou non parler du projet-pilote dans les médias (figure 4). Au total, 78,4 % des femmes affirment avoir entendu parler des tests de porteur contre 67,7 % des hommes. Une hypothèse à avancer est que les femmes se préoccupent davantage des questions de santé que les hommes, ce qui peut se traduire vraisemblablement par une plus grande attention portée par ces dernières à ce sujet dans les médias.

La proportion des 18-44 ans ayant déclaré avoir entendu parler du projet-pilote dans les médias varie aussi substantiellement en fonction du niveau de scolarité (figure 5). En effet, 84,9 % des individus détenant un diplôme universitaire affirment avoir entendu parler de ce programme contre seulement 49,3 % des répondants n'ayant pas terminé leurs études secondaires. Ce constat converge tout à fait avec les tendances observées précédemment quant à la performance au test de connaissances puisque ce sont les individus davantage scolarisés qui obtiennent un score plus élevé. On peut émettre l'hypothèse que les individus détenant un diplôme universitaire soient possiblement plus intéressés par le sujet et donc plus susceptibles de porter attention à la campagne médiatique

Figure 4 : Proportion des 18-44 ans ayant entendu parler du projet-pilote dans les médias selon le sexe

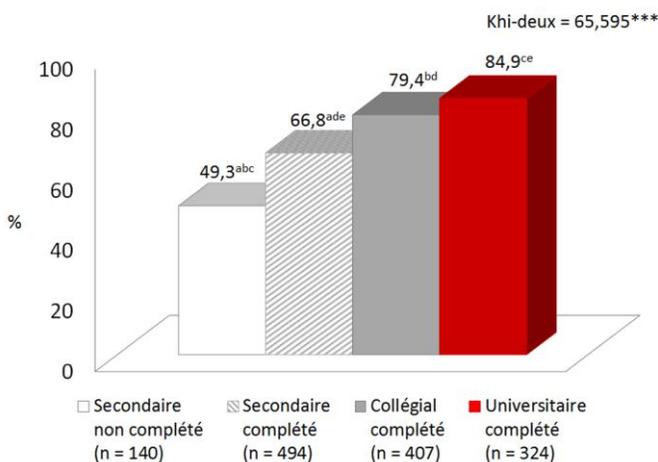


Une même lettre apposée en exposant à deux proportions indique une différence significative au seuil de 1 %.

*p < 0,05; **p < 0,01; ***p < 0,001

sur le projet-pilote.

Figure 5 : Proportion des 18-44 ans ayant entendu parler du projet-pilote dans les médias selon le plus haut niveau de scolarité atteint



Une même lettre apposée en exposant à deux proportions indique une différence significative au seuil de 1 %.

*p < 0,05; **p < 0,01; ***p < 0,001

Des résultats similaires ont été obtenus dans les travaux de Honda (2003) portant sur les programmes de dépistage du cancer. De même, les plus scolarisés sont aussi ceux qui sont le plus en mesure de comprendre et d'assimiler les connaissances de ce domaine et de retenir ce genre d'information. Comme nous l'avons déjà souligné, des études sur le niveau de littératie en santé témoignent amplement de ce phénomène (Baker et coll., 1998 ; Berkman et coll., 2011 ; Normand et Benoit, 2012 ; Richard et Lussier, 2009).

Les individus ayant des enfants sont proportionnellement plus nombreux à avoir entendu parler de la campagne d'information sur le projet-pilote que ceux n'en ayant pas (figure 6). En effet, c'est le cas de 78,9 % des individus avec enfant(s) comparativement à 66,5 % des individus sans enfants. Il importe de souligner toutefois que les individus désirant avoir des enfants sont proportionnellement moins nombreux (70,6 %) à affirmer avoir entendu parler du projet-pilote que ceux (76,2 %) qui n'en veulent pas (données non présentées). Pourtant, le projet-pilote s'adresse précisément à ces personnes désirant avoir des enfants.

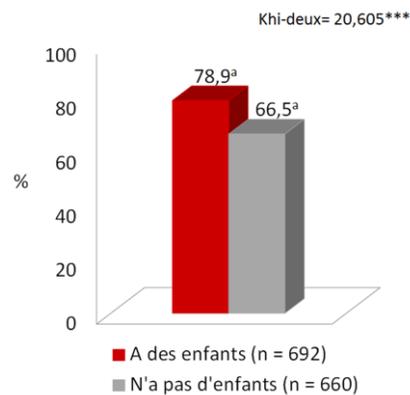
Plusieurs autres facteurs se sont avérés significativement associés au fait d'avoir entendu parler dans les médias de l'offre de tests de porteur. Ce sont notamment les individus faisant partie des groupes d'âge de plus de 25 ans qui ont plus souvent entendu parler du projet-pilote. Les proportions observées dans tous les groupes d'âge sont supérieures à 75 % comparativement à 52,3 % chez les jeunes de 18-19 ans et à 63,9 % chez les 20-24 ans (données non présentées). Il est possible d'émettre l'hypothèse que cet intérêt envers le projet-pilote est lié à la planification familiale. L'âge moyen à la naissance d'un premier enfant au Québec en 2011 est de 28,3 ans (Girard et coll., 2012). Enfin, ceux qui déclarent avoir déjà passé des tests de porteur ainsi que ceux ayant davantage lu ou entendu parler de tests génétiques, de même que ceux qui connaissent personnellement quelqu'un atteint d'une MH sont aussi plus nombreux à avoir capté les messages médiatiques traitant de l'offre de tests de porteur.

Enfin, le revenu est aussi étroitement associé au fait d'avoir entendu parler dans les médias de l'offre de tests de porteur. En effet, plus le salaire augmente et plus les individus sont proportionnellement nombreux à en avoir entendu parler, passant de 83,8 % chez ceux gagnant 100 000 \$ et plus à 49,0 % chez ceux ayant un revenu de moins de 20 000 \$ (données non présentées).

2.2 La portion de la population déclarant avoir déjà passé les tests de porteur

Afin de cerner la proportion de la population ayant passé un test de porteur, la question suivante a été posée à l'échantillon représentatif des individus âgés de 18 à 44 ans au SLSJ : « Avez-vous déjà passé des tests de porteur pour l'une de ces quatre maladies [l'acidose lactique, l'ataxie de Charlevoix-Saguenay, la neuropathie sensitivomotrice ou la tyrosinémie]? » Somme toute, il semblerait que le recours à ce type de tests soit relativement répandu chez les répondants puisque 13,2 % d'entre eux déclarent avoir passé un test de porteur pour l'une de ces quatre maladies. Il est toutefois impossible de discerner, avec les données de cette enquête,

Figure 6 : Proportion des 18-44 ans ayant entendu parler du projet-pilote dans les médias selon qu'ils aient ou non des enfants



Une même lettre apposée en exposant à deux proportions indique une différence significative au seuil de 1 %.

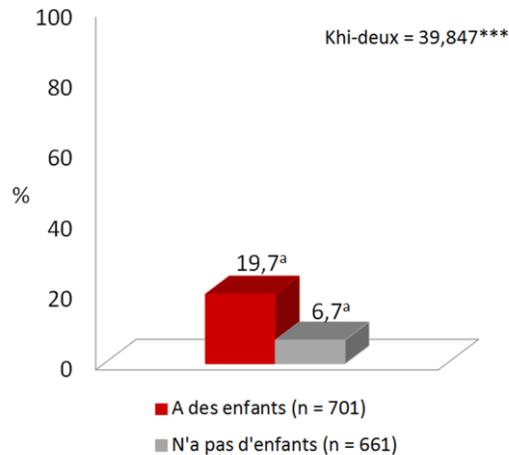
*p < 0,05; **p < 0,01; ***p < 0,001

ceux qui l'ont fait dans le cadre du projet-pilote et ceux qui y auraient eu recours avant sa mise en place en raison d'une MH présente dans leur famille ou d'un risque connu.

Les individus qui passent des tests de porteur le font parce qu'ils désirent des enfants, il n'est donc pas surprenant d'observer que les répondants ayant déjà un enfant sont plus nombreux à affirmer avoir passé un test de porteur que ceux qui n'en ont pas (figure 7). En effet, 19,7 % de ceux qui ont des enfants déclarent avoir déjà eu recours au test de porteur de l'une de ces quatre maladies contre 6,7 % chez ceux qui n'ont pas encore d'enfants. Le désir d'avoir ou non des enfants, quant à lui, n'est aucunement lié au fait de déclarer avoir déjà été testé ou non.

Le fait d'avoir au moins un de ses grands-parents originaire de la région influence le fait d'avoir ou non déjà eu recours aux tests de porteur puisqu'il s'agit d'un critère d'éligibilité aux tests de porteur dans le cadre du projet-pilote. Ainsi, 15,4 % des individus déclarant qu'au moins un de leurs grands-parents est originaire de la région disent avoir passé un tel test contre 5,5 % pour les autres répondants (données non présentées).

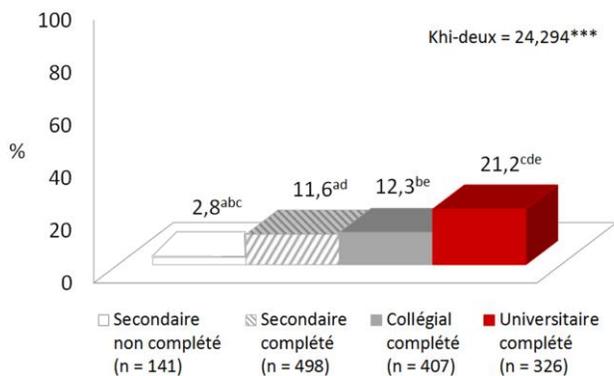
Figure 7 : Proportion des 18-44 ans ayant déjà passé des tests de porteur pour l'une des 4MH selon qu'ils aient ou non des enfants



Une même lettre apposée en exposant à deux proportions indique une différence significative au seuil de 1 %.

*p < 0,05; **p < 0,01; ***p < 0,001

Figure 8 : Proportion des 18-44 ans ayant déjà passé des tests de porteur pour l'une des 4MH selon le plus haut niveau de scolarité atteint



Une même lettre apposée en exposant à deux proportions indique une différence significative au seuil de 1 %.

*p < 0,05; **p < 0,01; ***p < 0,001

On constate également un écart important entre les individus fortement scolarisés (universitaires) et les autres quant au fait d'affirmer avoir déjà passé les tests de porteur. Ce sont 21,2 % des individus détenant un diplôme universitaire qui rapportent avoir passé un tel test pour l'une de ces quatre maladies contre seulement 2,8 % chez ceux n'ayant pas terminé leurs études secondaires (figure 8). Rappelons que les individus dont la scolarité est élevée sont proportionnellement plus nombreux à affirmer avoir entendu parler de l'offre de

tests de porteur dans les médias; cette réalité peut expliquer en partie le fait qu'ils aient été plus nombreux à avoir eu recours à ces tests. Plusieurs écrits ont d'ailleurs démontré que les personnes plus scolarisées sont aussi celles qui consomment davantage les soins de santé (Baker et coll., 1998 ; Berkman et coll., 2011 ; Richard et Lussier, 2009).

Par ailleurs, le fait de connaître quelqu'un atteint d'une MH, tout comme celui d'avoir déjà lu sur le sujet et d'avoir obtenu un score élevé au test de connaissances sur les modes de transmission des MH, s'est avéré aussi significativement associé de façon positive au fait de dire avoir passé les tests de porteur. Ainsi, le degré de familiarité quant à ces maladies, de même que le niveau des connaissances à ce sujet (dont l'éducation est un médiateur) s'avère lié à la décision de recourir à de tels tests.

Pour sa part, le groupe d'âge d'appartenance des répondants est aussi associé au fait de dire avoir déjà passé un test de porteur. Ce sont les individus de 25 à 39 ans qui déclarent y avoir eu plus fréquemment recours. Il s'agit de la période plus souvent propice à la conception, comparativement aux autres groupes d'âge. Encore là, les personnes gagnant un revenu de 100 000 \$ et plus se distinguent par un plus grand recours à ces tests comparativement aux autres salariés. Ils sont près d'un sur cinq (19,6 %) à dire qu'ils ont déjà passé les tests (données non présentées).

Enfin, on retrouve aussi d'autres caractéristiques liées au fait d'avoir déjà passé les tests ou non. Il s'agit, d'une part, d'avoir beaucoup entendu parler ou lu au sujet des MH et des tests génétiques (27,9 % déclarent avoir déjà passé un test de porteur comparativement à 3,3 % chez ceux n'en ayant jamais entendu parler; $p < 0,001$; données non présentées). D'autre part, il s'agit aussi de connaître personnellement quelqu'un atteint d'une MH (19,4 % disent avoir passé un test de porteur comparativement à 5,8 % pour ceux ne connaissant personne vivant cette situation; $p < 0,001$) ainsi que d'avoir un meilleur résultat au test de connaissances sur les modes de transmission des MH (score de $3,58 \pm 0,67$ comparativement à $3,25 \pm 0,94$ chez ceux affirmant n'avoir pas encore eu recours aux tests de porteur; $p < 0,001$; données non présentées).

Soulignons toutefois que le territoire de résidence (sous-région ou RLS) n'apparaît pas significativement associé au fait de dire qu'ils ont déjà passé des tests de porteur pour l'une de ces 4MH.

2.3 La disposition à passer les tests de porteur

Pour mesurer l'intention de recourir aux tests de porteur avant d'avoir des enfants, le questionnaire incluait la question suivante : « *Les résultats de ces tests peuvent mener à prendre des décisions importantes, telles choisir d'avoir ou non un enfant, ou encore poursuivre ou interrompre une grossesse. En supposant que vous désiriez avoir des enfants, passeriez-vous ces tests?* » Le tableau 6 présente la distribution des réponses à cette interrogation.

Tableau 6 : Répartition des répondants selon leur intention à passer les tests de porteur dans le cas où ils désireraient avoir des enfants

	% ¹	Sous-total
Certainement	48,0	75,9
Probablement	27,9	
Probablement pas	15,9	24,1
Certainement pas	8,2	
Total	100,0 (n = 1 334)	100,0

¹ Cette question suivait celle sur le fait d'avoir déjà passé les tests de porteur. Afin d'éviter de surexposer les répondants, la réponse « certainement » a été imputée à ceux qui affirmaient avoir déjà passé les tests de porteur. C'est le cas pour 182 répondants. Les autres répondants ont eu à répondre à la question Q13-TP3 (voir questionnaire en Annexe 1).

Ainsi, près de 76 % des répondants auraient « probablement » ou « certainement » l'intention d'y recourir s'ils désiraient avoir des enfants. À des fins de comparaison, le tableau 7 présente les résultats à une question semblable tirée de l'Enquête de santé du SLSJ en 2007. Il semble que les répondants de 2012 soient légèrement moins catégoriques ou enthousiastes que ceux de 2007 quant à leur intention de passer les tests de porteur puisqu'à ce moment-là ils étaient plus nombreux (60,1 % contre 48,0 %) à exprimer une intention d'usage ferme en répondant « certainement ».

Tableau 7 : Répartition des répondants de 18-44 ans selon leur intention à passer les tests de porteur s'ils songeaient à avoir un enfant lors de l'Enquête de santé du SLSJ en 2007¹

	%	Sous-total
Certainement	60,1	86,1
Probablement	26,0	
Probablement pas	8,6	13,8
Certainement pas	5,2	
Total	100,0 (n = 953)	100,0

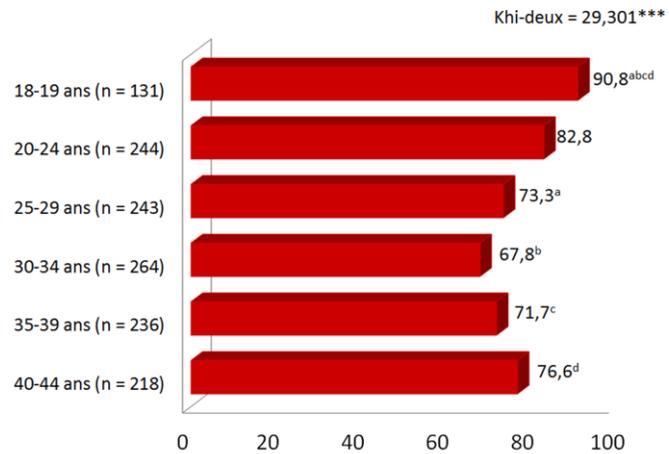
¹ Lors de l'Enquête de santé du SLSJ en 2007 (Bergeron et coll., 2007), la question était la suivante : « Des tests permettent de savoir, avant même de faire un enfant, si les parents risquent de lui transmettre une maladie héréditaire grave. Si vous songiez à avoir un enfant, choisiriez-vous de passer ce genre de test avant de le concevoir? ». Il s'agit de données non publiées.

La moins grande adhésion en faveur du recours au test de porteur est sans doute liée à la formulation de la question en 2012. En effet, la question de 2012 est beaucoup plus explicite que celle posée en 2007. Elle est notamment tout à fait insistante quant à la perspective de devoir, une fois les résultats du test obtenus, prendre des décisions fort importantes, telles d'avoir ou non un enfant, ou encore de poursuivre ou non la grossesse en cours.

Certaines caractéristiques permettent de discriminer un degré d'intention plus élevé chez certains groupes de personnes quant à leur désir à passer les tests de porteur s'ils avaient le projet d'avoir des enfants.

Ainsi, les individus plus jeunes sont plus susceptibles que les autres répondants (figure 9) de vouloir « certainement » ou « probablement » recourir aux tests de porteur s'ils projetaient avoir des enfants. En effet, 90,8 % des 18-19 ans ont répondu en ce sens, contre 71,7 % des 35-39 et 76,6 % des 40-44 ans. Les plus jeunes sont plus susceptibles de ne pas avoir encore d'enfant alors que ceux qui ont plus de 30 ans ont probablement déjà un enfant. S'il est en bonne santé, ces parents se croient peut-être, à tort, plus à l'abri d'avoir un enfant atteint.

Figure 9 : Proportion des 18-44 ans hypothétiquement disposés¹ à passer les tests de porteur s'ils avaient le projet d'avoir des enfants selon le groupe d'âge d'appartenance



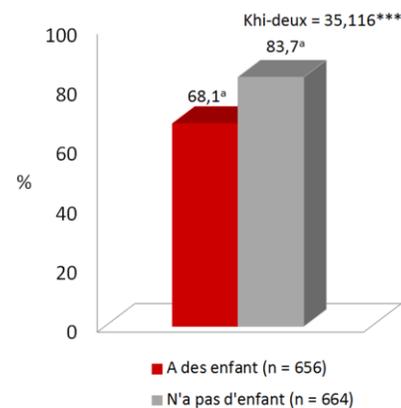
¹ Les catégories « certainement » et « probablement » ont été regroupées.

Une même lettre apposée en exposant à deux proportions indique une différence significative au seuil de 1 %.

*p < 0,05; **p < 0,01; ***p < 0,001

Lakeman et ses collaborateurs (2009) en sont arrivés à cette même hypothèse. Ainsi, ceux qui ont déjà un enfant auraient moins recours au test que ceux qui n'en ont pas encore. La figure 10 illustre justement le degré d'accord à passer le test de porteur selon le fait d'avoir déjà un enfant ou non. Nous pouvons remarquer que le fait d'avoir déjà un enfant diminue l'intention d'avoir recours au test s'ils avaient le projet d'avoir un autre enfant. Cette enquête semble donc faire ressortir une croyance populaire selon laquelle le fait d'avoir déjà un enfant en santé diminue les risques d'avoir un enfant malade par la suite.

Figure 10 : Degré d'accord des 18-44 ans hypothétiquement disposés¹ à passer les tests de porteur selon le fait d'avoir déjà un enfant ou non



¹ Les catégories « certainement » et « probablement » ont été regroupées.

Une même lettre apposée en exposant à deux proportions indique une différence significative au seuil de 1 %.

*p < 0,05; **p < 0,01; ***p < 0,001

Par ailleurs, le fait d'avoir un de ses grands-parents originaire de la région influence de façon significative l'intention des répondants de passer les tests de porteur dans le cas où ils désireraient des enfants. Ce sont 78,3 % des individus dans cette situation qui ont l'intention de recourir aux tests de porteur comparativement à 67,2 % pour ceux pour qui ce n'est pas le cas ($p < 0,001$; données non présentées). Rappelons que le projet-pilote s'adresse aux individus dont au moins un des grands-parents est originaire de la région. Conséquemment, les résidents du SLSJ originaires de l'extérieur de la région peuvent ne pas se sentir concernés par l'offre de tests de porteur.

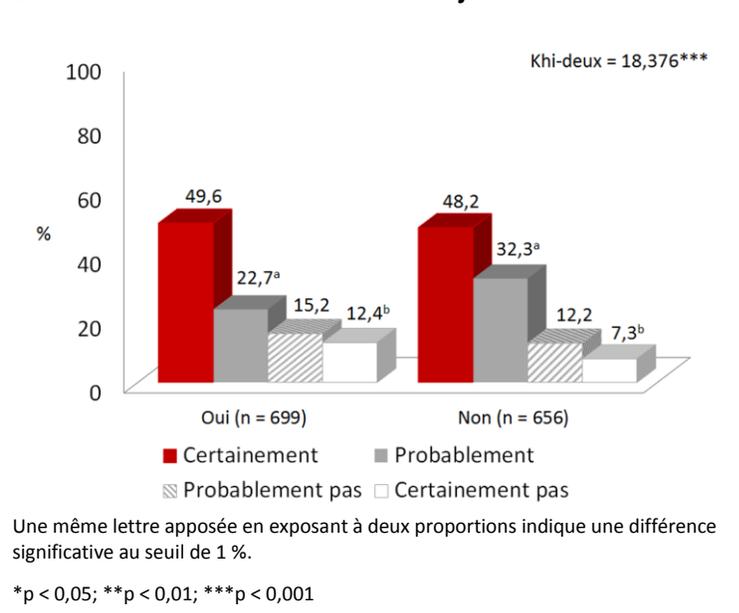
Encore une fois, le degré de connaissance au sujet des MH (score obtenu au test et affirmer avoir déjà entendu parler ou lu au sujet des MH et des tests génétiques) et le degré de familiarité quant à ces maladies (connaissance d'une personne atteinte d'une MH) sont significativement liés à l'intention de recourir au test de porteur (données non présentées).

2.4 L'intention de demander à son partenaire de passer les tests de porteur

L'intention des répondants hypothétiquement porteurs de demander à leur partenaire de passer les tests de porteur avant d'avoir un enfant a aussi été mesurée grâce à la question suivante : « Si vous étiez porteur, avant d'avoir un enfant, demanderiez-vous à votre partenaire de passer un test de porteur? ». Au total, 49,0 % des individus le feraient « certainement », 27,3 % le feraient « probablement », 13,8 % ne le feraient « probablement pas » et 9,9 % affirment qu'ils ne le feraient « certainement pas ». Somme toute, ces résultats sont très semblables à ceux obtenus pour l'indicateur précédent (revoir le tableau 6 au besoin). En outre, il appert qu'une majorité des individus qui refuseraient de passer les tests ne demanderaient généralement pas à leur partenaire de le faire (61,6 %). En corollaire, 88,4 % de ceux qui passeraient les tests demanderaient à leur partenaire de le faire s'ils s'avéraient porteurs (Khi-deux = 268,214 ; $p < 0,001$; données non présentées).

Par ailleurs, le fait d'avoir déjà un enfant influence l'intention de demander à son partenaire de passer les tests de porteur (figure 11). Alors qu'une proportion semblable (49,6 % et 48,2 %) affirme qu'ils demanderaient « certainement » à leur partenaire de passer un test de porteur s'ils étaient eux-mêmes porteurs d'une des quatre MH, les individus qui ont déjà des enfants sont proportionnellement moins nombreux à

Figure 11 : Degré d'intention des 18-44 ans hypothétiquement porteurs de demander à leur partenaire de passer les tests de porteur avant d'avoir un enfant selon le fait d'avoir ou non déjà un enfant



hésiter que les autres et à déclarer qu'ils le demanderaient « probablement » (22,7 % comparativement à 32,3 %). Par contre, ils sont près de deux fois plus nombreux à affirmer qu'ils ne le demanderaient « certainement pas » (12,4 % contre 7,3 %). Encore là, cela suggère l'hypothèse allant dans le même sens que Lakeman et ses collaborateurs (2009) à l'effet que ceux qui ont déjà un enfant en bonne santé se croient, à tort, plus à l'abri d'avoir un enfant atteint que ceux qui n'ont pas encore eu d'enfants. D'ailleurs, nous avons noté que le fait d'avoir déjà un enfant influence aussi la réponse à la question précédente touchant le désir de passer un test avant d'avoir un enfant : ceux qui ont déjà un enfant y auraient moins recours que ceux qui n'en ont pas encore (68,1 % contre 83,7 % ; $p < 0,001$; données non présentées).

Par ailleurs, le résultat obtenu au test de connaissances sur la génétique est aussi significativement lié à cette intention, les répondants affirmant qu'ils demanderaient « certainement » à leur partenaire de passer les tests de porteur ont obtenu un résultat moyen significativement plus élevé (3,39) que ceux qui le feraient « probablement » (3,10) ($p < 0,001$; données non présentées).

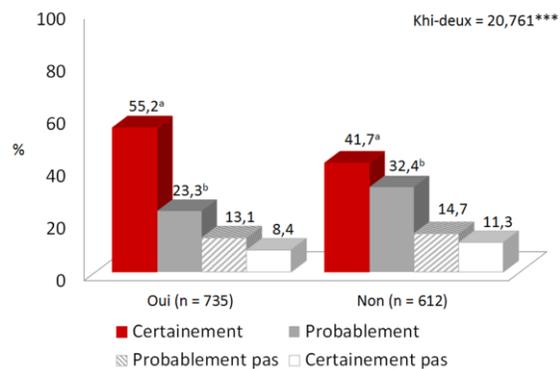
Les répondants qui connaissent personnellement une personne atteinte d'une MH sont plus susceptibles de demander à leur partenaire de passer les tests de porteur que les autres advenant le cas où eux-mêmes seraient porteurs d'une des quatre MH (figure 12). En effet, 55,2 % de ceux-ci considèrent qu'ils le feraient « certainement » contre 41,7 % pour ceux qui ne connaissent aucune personne atteinte. On peut supposer que l'expérience de proximité avec une MH et ses conséquences influence cette intention.

L'intention de demander à son partenaire de passer les tests de porteur est associée au fait

d'avoir *beaucoup* lu ou entendu parler des MH ou des tests génétiques. Une proportion de 60,6 % des personnes pour qui c'est le cas demanderait « certainement » à leur partenaire de passer les tests comparativement à 44,9 % chez celles ayant juste *un peu* entendu parler ou lu, alors que ce n'est le cas que de 36,5 % de celles qui n'en ont *pas du tout* entendu parler ou lu sur le sujet ($p < 0,001$; données non présentées).

Le groupe d'âge d'appartenance est aussi associé significativement à l'intention de demander à son partenaire de passer les tests de porteur. Les 30-34 ans sont proportionnellement plus nombreux à ne vouloir « certainement pas » demander à leur partenaire de passer le test de porteur (16,1 %) que les autres groupes d'âge 18-19 ans, 20-24 ans et 40-44 ans (respectivement 3,8 %, 6,6 % et 6,6 %).

Figure 12 : Degré d'intention des 18-44 ans hypothétiquement porteurs de demander à leur partenaire de passer les tests de porteur avant d'avoir un enfant selon le fait qu'ils connaissent ou non quelqu'un atteint d'une MH



Une même lettre apposée en exposant à deux proportions indique une différence significative au seuil de 1 %.

* $p < 0,05$; ** $p < 0,01$; *** $p < 0,001$

Enfin, soulignons que plusieurs caractéristiques s'avèrent non associées à cette intention, soit le sexe du répondant, sa scolarité, son désir d'avoir des enfants et le fait d'avoir un de ses grands-parents originaire de la région.

Les faits saillants

Quatre indicateurs ont été analysés dans ce chapitre.

Le premier indicateur concernait le fait **d'avoir entendu parler du projet-pilote d'offre de tests de porteur**. Ainsi 72,9 % des répondants en ont entendu parler dans les médias.

Le deuxième indicateur est relatif au fait de déclarer **avoir déjà passé un test de porteur pour l'une des quatre MH**, ce qui est le cas pour 13,2 % des répondants. Plusieurs caractéristiques y sont associées.

Les troisième et quatrième indicateurs concernaient le fait d'être **hypothétiquement disposés à passer les tests de porteur** s'ils avaient le projet d'avoir des enfants et de le **demander à son partenaire** advenant le cas où cette personne serait elle-même trouvée porteuse.

Les trois quarts des répondants le feraient *certainement* ou *probablement* dans les deux situations.

Les caractéristiques associées positivement au fait d'avoir entendu parler du projet-pilote sont :

- Être une femme
- Être âgé de plus de 25 ans
- Être plus scolarisé
- Déclarer avoir déjà passé des tests de porteur
- Connaître quelqu'un atteint d'une MH
- Ne pas désirer d'enfants
- Mieux performer au test de connaissances

Les caractéristiques associées positivement au fait de déclarer avoir déjà passé un test de porteur :

- Être âgé de 25 à 34 ans
- Être plus scolarisé
- Avoir déjà un enfant
- Avoir au moins un de ses grands-parents originaire de la région
- Connaître quelqu'un atteint d'une MH
- Mieux performer au test de connaissances

Les caractéristiques associées positivement à la disposition à passer un test de porteur ou à demander à leur partenaire de le faire :

- Être plus jeunes
- Ne pas avoir déjà un enfant
- Désirer un enfant*
- Avoir au moins un de ses grands-parents originaire de la région*
- Connaître quelqu'un atteint d'une MH
- Mieux performer au test de connaissances

* Seulement significatif sur la disposition à passer eux-mêmes les tests de porteur

	Disposé à passer le test de porteur (%)	Demanderait à son partenaire de passer le test si trouvé porteur (ou porteuse) (%)
Certainement/ probablement	75,9	76,3
Probablement pas /certainement pas	24,1	23,7
Total (n = 1384)	100,0	100,0

CHAPITRE 3

Les tests de porteur : attitudes et perceptions

Le but de ce chapitre est d'examiner certaines attitudes et perceptions des personnes interviewées au regard des tests de porteur. La démarche de recherche comportait deux objectifs visant à sonder la position des répondants à l'égard de différentes croyances, attitudes et valeurs en lien avec les MH et les tests de porteur. Le premier objectif était : « d'établir la présence chez les 18-44 ans du SLSJ de certaines attitudes et perceptions plus ou moins positives quant aux tests de porteur » afin de mieux connaître certaines de leurs dispositions au regard de ces tests. Le second objectif visait à « établir pour les 18-44 ans du SLSJ le degré d'approbation ou d'adhésion à certaines valeurs relativement aux tests de porteur ». C'est dans ce contexte que les répondants ont été sondés sur différentes questions éthiques en lien, entre autres, avec les MH, les tests de porteur et l'avortement.

3.1 Les attitudes et les perceptions face aux tests de porteur

L'un des objectifs visait à mesurer l'ouverture des individus par rapport aux tests de porteur. Les personnes interviewées ont d'abord été amenées à se positionner quant à plusieurs indicateurs relatifs à cette avancée technologique.

3.1.1 Des attitudes globalement favorables

Certains des indicateurs relatifs à l'intention d'usage de tels tests ont déjà été abordés dans le chapitre précédent, tels que la disposition des répondants à passer les tests de porteur s'ils envisageaient d'avoir des enfants (75,9 % le feraient « certainement » ou « probablement ») et leur intention de demander à leur partenaire de passer un test de porteur avant d'avoir des enfants (une majorité des répondants [76,3 %] affirment qu'ils le feraient « certainement » ou « probablement ») si hypothétiquement trouvés porteurs d'une des quatre MH.

Ces intentions d'usage d'un service spécialisé révélées par les trois quarts des répondants s'accompagnent également d'une attitude d'ouverture quant à la divulgation à leurs proches du résultat obtenu à de tels tests. Ainsi, une grande majorité d'entre eux informeraient leurs proches de leur éventuel statut de porteur d'une des quatre MH (73,8 % considèrent qu'ils le feraient « certainement » et 18,2 % le feraient « probablement »; données non présentées). Cette tendance positive a déjà été notamment observée auprès de porteurs de la fibrose kystique (Ioannou et coll., 2010). Il va sans dire que pareille ouverture contribue à faciliter le transfert d'informations génétiques pertinentes à la famille élargie concernée de même que possiblement à leur groupe d'appartenance (Somat, 2006).

3.1.2 L'appréhension de se sentir en moins bonne santé si déclaré porteur

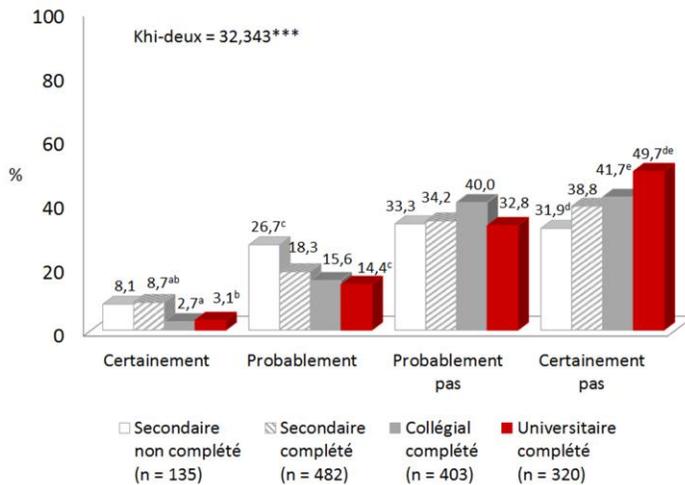
L'indicateur qui suit concerne l'impact d'un diagnostic de porteur d'un gène récessif sur la perception des répondants quant à leur propre état de santé. À la question « Si vous étiez porteur d'un gène défectueux responsable de l'une ou l'autre de ces maladies, vous sentiriez-vous en moins bonne santé? », 41,5 % répondent qu'ils ne se croiraient « certainement pas » en

moins bonne santé, 35,5 % « probablement pas », 17,4 % « probablement » et 5,6 % considèrent au contraire qu'ils se sentiraient « certainement » en moins bonne santé (données non présentées). C'est donc un peu plus d'un individu sur cinq qui se percevrait en moins bonne santé s'il était déclaré porteur de l'une de ces quatre maladies héréditaires récessives.

Dans les études effectuées auprès de personnes qui ont été trouvées porteuses de la fibrose kystique, il a été observé un certain degré d'anxiété, une perception plus négative de leur état de santé ou des sentiments négatifs à la suite de l'annonce du résultat (Bekker et coll., 1994; Axworthy et coll., 1996; Denayer et coll., 1996; Gordon et coll., 2003) même si les personnes connaissaient bien les implications du statut de porteur d'un gène récessif. Ces symptômes étaient souvent présents pendant le premier mois suivant le diagnostic et ils disparaissaient chez presque tous les sujets dans un délai de 3 à 12 mois.

Les répondants du SLSJ anticipent-ils ce genre de réaction au résultat du test? Plusieurs facteurs viennent moduler cette perception, notamment le niveau de scolarité des répondants (figure 13). Les individus moins scolarisés (secondaire complété et moins) sont proportionnellement plus nombreux à considérer qu'apprendre qu'ils sont porteurs d'une des 4MH influencerait « certainement » de façon négative la perception de leur propre état de santé (8,7 % des détenteurs d'un secondaire) alors que c'est le cas de seulement 3,1 % des universitaires et de 2,7 % des individus ayant terminé des études collégiales.

Figure 13 : Degré d'appréhension des 18-44 ans d'être en moins bonne santé si déclaré porteur selon le plus haut niveau de scolarité atteint



Une même lettre apposée en exposant à deux proportions indique une différence significative au seuil de 1 %.

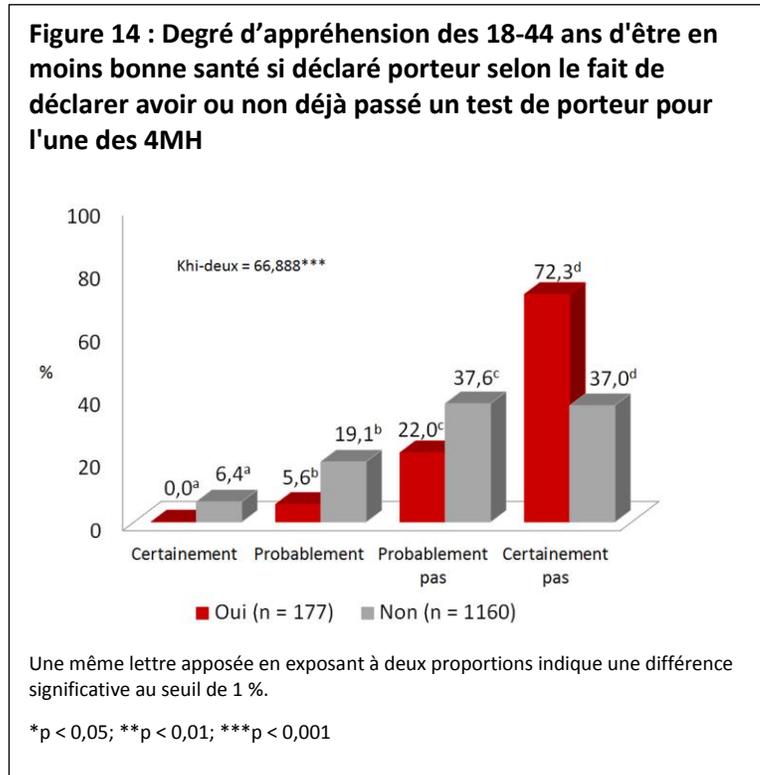
*p < 0,05; **p < 0,01; ***p < 0,001

Nous avons vu précédemment que le niveau de scolarité était étroitement associé au résultat obtenu au test de connaissances sur les modes de transmission des MH, il en est de même pour la perception d'être en moins bonne santé s'ils apprennent qu'ils sont porteurs de l'une de ces quatre MH. En fait, ceux qui affirment que la

perception de leur propre état de santé ne changerait « certainement pas » obtiennent un score moyen significativement plus élevé (score de 3,48) que les trois autres groupes au test de connaissances (données non présentées ; p < 0,001), soit ceux qui disent que cela n'influencerait « probablement pas » (score de 3,29) ou que cela influencerait « probablement » (score de 3,05) et « certainement » (score de 3,02).

Dans le même ordre d'idées, les individus qui ont déjà « beaucoup » entendu parler des MH sont plus susceptibles de considérer un tel statut comme n'influençant « certainement pas » leur perception de leur propre état de santé que ceux qui n'en ont « pas du tout » entendu parler (54,1 % contre 31,4 % ; $p < 0,01$). Il semble donc que l'accès à la connaissance attesté soit par un niveau de scolarité plus élevé, par un meilleur résultat au test de connaissances sur les modes de transmission des MH ou encore en ayant plus souvent lu ou entendu parler des MH, rend les individus moins susceptibles de percevoir le statut de porteur d'un gène récessif comme ayant un impact négatif sur leur état de santé. Bref, l'accès à la connaissance semble donc rassurer et amenuiser les appréhensions.

Figure 14 : Degré d'appréhension des 18-44 ans d'être en moins bonne santé si déclaré porteur selon le fait de déclarer avoir ou non déjà passé un test de porteur pour l'une des 4MH



Le fait d'avoir personnellement passé un test de porteur se trouve fortement associé au degré d'appréhension d'être en moins bonne santé si trouvé porteur (figure 14). En effet, on constate que 72,3 % des répondants disant avoir déjà passé un test considèrent que de se savoir porteur d'un gène récessif d'une des 4MH n'entraînerait « certainement pas » une moins bonne perception de leur propre santé, comparativement à 37,0 % pour ceux déclarant n'avoir pas passé de tels tests ($p < 0,01$). Il s'agit encore là probablement de l'effet d'une meilleure compréhension du statut de porteur puisque

pour accéder à un tel service spécialisé, il faut avoir assisté à une séance d'information de groupe ou encore avoir consulté une conseillère en génétique.

Henneman et ses collaborateurs (2001, 2004 et 2012) ont démontré par leurs travaux que la majorité des individus refusant de passer un test de porteur de la fibrose kystique croyaient que le fait d'être porteur de la maladie aurait un impact sur leur santé générale. La situation est possiblement similaire pour les quatre MH faisant l'objet du projet-pilote d'offre de tests de porteur au SLSJ. Il est donc possible de formuler l'hypothèse que le fait d'être en général mieux informé au sujet des MH diminue certaines craintes quant aux tests de porteur et favorise une plus grande ouverture quant à une éventuelle participation à l'offre de tels tests.

3.2 Le degré d'adhésion ou d'approbation de certaines valeurs relatives aux tests de porteur

L'autre objectif poursuivi dans le cadre de la présente enquête était de mesurer chez les répondants leur adhésion ou non à certaines valeurs en lien avec les tests de porteur des quatre MH. Ces derniers ont été amenés à se positionner quant à cinq indicateurs distincts. En premier lieu, soulignons qu'il existe une quasi-unanimité en regard de l'énoncé suivant : « Les gens ont le droit de savoir s'ils risquent de transmettre ou non ces maladies héréditaires à leurs enfants » (97,4 % sont *totalement ou plutôt en accord*). De même, 93,2 % des répondants sont en accord avec l'énoncé « Il est acceptable de passer ces tests parce qu'ils peuvent éviter la naissance d'enfants atteints de l'une de ces maladies héréditaires ». Par ces indicateurs, on constate ici un large consensus quant à l'intérêt que présente ce genre de tests pour la population du SLSJ.

Trois autres indicateurs davantage sujets à débats et suscitant généralement l'expression d'opinions contrastées sont maintenant traités : 1) la position des personnes interviewées quant au fait d'obliger les individus désirant avoir des enfants à passer ce type de tests; 2) leur position à l'égard du recours à l'avortement lorsque les tests démontrent que l'enfant à naître aura une de ces maladies; 3) et, finalement, leur crainte que l'offre de tests de porteur puisse entraîner des jugements négatifs envers les parents qui donneraient naissance à des enfants atteints d'une MH.

3.2.1 La perspective d'obliger les individus désirant avoir des enfants de passer les tests de porteur

Les participants à l'Enquête populationnelle devaient révéler leur degré d'accord à l'égard de l'énoncé suivant : « Les gens qui veulent avoir des enfants devraient se sentir obligés de passer des tests pour savoir s'ils ont porteurs ». Les opinions des répondants sont assez partagées sur cette question. En effet, elles se trouvent réparties de façon presque uniforme entre les quatre degrés d'accord (tableau 8). Les analyses bivariées ont par ailleurs permis de démontrer que ces positions varient, comme nous le verrons, en fonction de différentes caractéristiques des répondants, telles que le sexe et la scolarité.

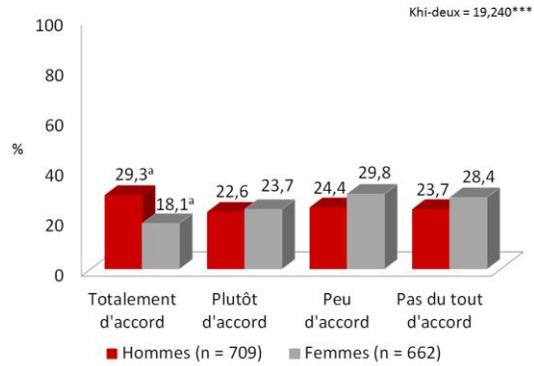
Tableau 8 : Répartition des répondants selon leur opinion quant à une éventuelle obligation de passer les tests de porteur pour les personnes désirant avoir des enfants

	% ¹	Sous-total
Totalement d'accord	23,9	47,1
Plutôt d'accord	23,2	
Peu d'accord	27,0	53,0
Pas du tout d'accord	26,0	
Total	100,0 (n = 1 372)	100,0

¹ Le total ne s'élève pas toujours à 100 % en raison de l'arrondissement des données.

La figure 15 permet de constater qu'il existe des disparités selon le sexe quant à l'idée d'imposer une éventuelle obligation de passer les tests de porteur aux individus désirant avoir des enfants ($p < 0,001$). En effet, les hommes sont proportionnellement plus nombreux que les femmes à être « totalement d'accord » avec cette éventuelle contrainte (29,3 % contre 18,1 %). Il y aurait certes intérêt à explorer les raisons justifiant cet écart tangible entre les positions féminines et masculines sur cette question passablement controversée. De nombreuses pistes devraient alors sans doute être examinées.

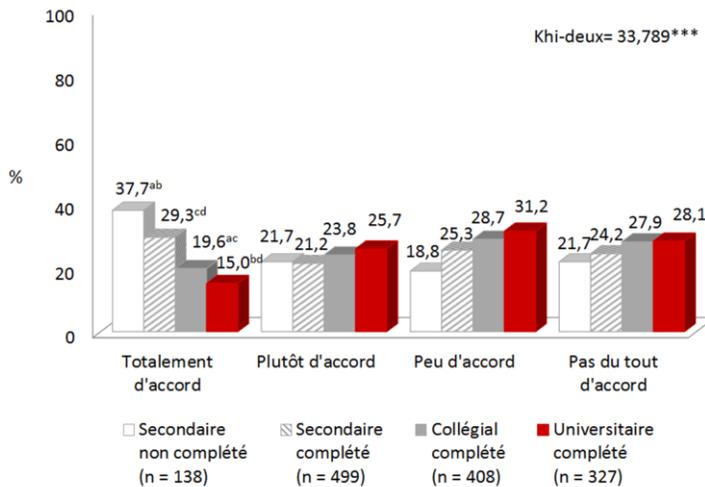
Figure 15 : Degré d'accord des 18-44 ans quant à une éventuelle obligation de passer les tests de porteur pour les personnes désirant avoir des enfants selon le sexe



Une même lettre apposée en exposant à deux proportions indique une différence significative au seuil de 1 %.

* $p < 0,05$; ** $p < 0,01$; *** $p < 0,001$

Figure 16 : Degré d'accord des 18-44 ans quant à une éventuelle obligation de faire passer les tests de porteur aux personnes désirant avoir des enfants selon le niveau de scolarité



Une même lettre apposée en exposant à deux proportions indique une différence significative au seuil de 1 %.

* $p < 0,05$; ** $p < 0,01$; *** $p < 0,001$

Un autre facteur influençant pareille attitude coercitive chez les répondants est encore une fois leur niveau de scolarité. Il appert que plus avancée est la scolarité, moins les répondants sont « totalement d'accord » avec le fait d'obliger les individus désirant avoir des enfants à passer les tests de porteur (figure 16). Pourrait-on ici faire l'hypothèse qu'une scolarité plus avancée puisse être un gage de plus grand respect de la liberté individuelle?

D'autres facteurs sont aussi significativement associés à la propension d'être favorable à l'adoption d'une telle mesure coercitive. Pour sa part, le groupe d'âge d'appartenance

joue un rôle quant à cette idée d'obligation systématique ($p < 0,01$). Ainsi, les personnes âgées de 30-34 ans sont proportionnellement plus nombreuses à ne « pas être du tout d'accord » avec cet énoncé comparativement à celles âgées de 40-44 ans (données non présentées). Enfin,

d'autres caractéristiques liées au bagage de connaissances détenues sur les MH, tel qu'avoir entendu parler ou lu plus fréquemment au sujet des MH ou encore avoir enregistré une bonne performance au test de connaissances, influencent la position adoptée sur cette délicate question. Ainsi, ceux plus familiers avec les MH sont aussi ceux qui sont le moins en accord avec l'idée d'exercer pareille approche coercitive sur les personnes désirant avoir des enfants.

3.2.2 L'acceptabilité de l'avortement lorsque les tests montrent que l'enfant à naître aura l'une des 4MH

L'énoncé présenté aux répondants afin de connaître leur niveau d'approbation d'un éventuel recours à l'avortement était le suivant : « Il est acceptable d'avoir un avortement lorsque des tests montrent que l'enfant à naître aura une de ces maladies ». Au total, les répondants s'avèrent globalement plus favorables (57,9 %) que défavorables (42,2 %) au recours à l'avortement dans un tel contexte (tableau 9). Il importe néanmoins de rappeler qu'une proportion relativement grande de répondants (75,9 %) ont déjà préalablement indiqué qu'ils seraient disposés à passer les tests de porteur avant d'avoir des enfants (tableau 6). Peut-on faire l'hypothèse que cet écart s'explique par le fait que certains couples trouvés à risque d'avoir un enfant atteint choisiraient une option autre que le diagnostic prénatal pour éviter une telle naissance (don de gamètes, diagnostic préimplantatoire, adoption)?

Tableau 9 : Répartition des répondants selon leur degré d'accord à recourir à l'avortement lorsque les tests montrent que l'enfant à naître aura l'une des 4MH

	% ¹	Sous-total
Totalement d'accord	29,2	57,9
Plutôt d'accord	28,7	
Peu d'accord	24,2	42,2
Pas du tout d'accord	18,0	
Total	100,0 (n = 1 308)	100,0

¹ Le total ne s'élève pas toujours à 100 % en raison de l'arrondissement des données.

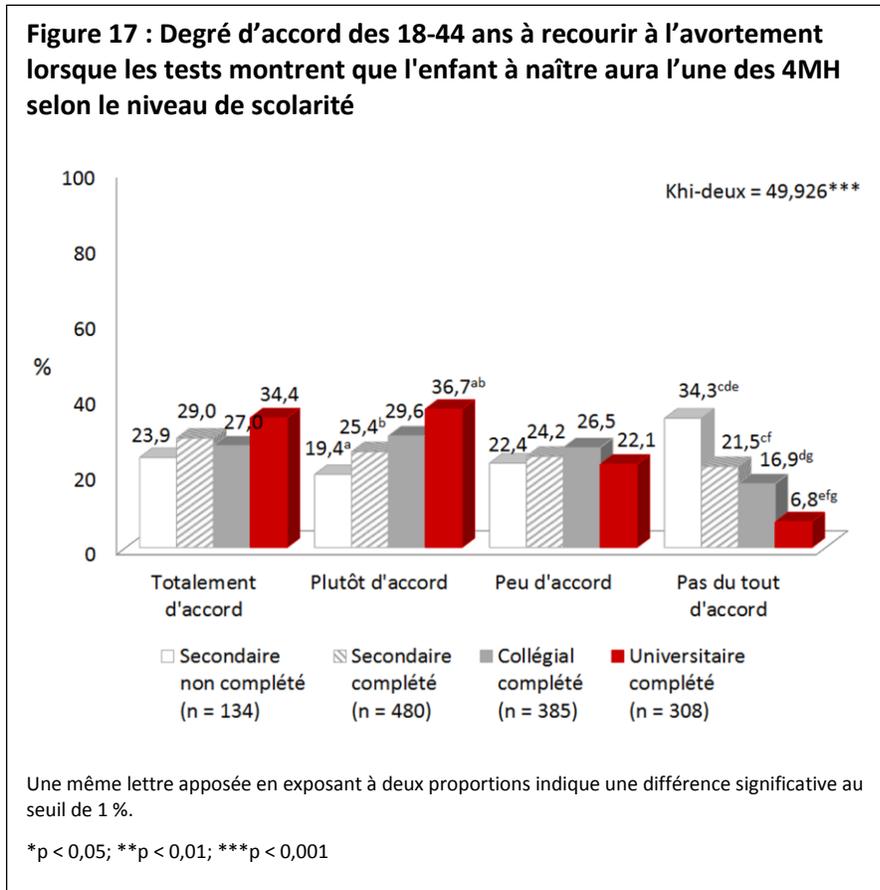
Lors de l'Enquête psychosociale du SLSJ en 2000, les individus de 18-44 ans ont eu à répondre à une question similaire : « Voudriez-vous que la grossesse soit interrompue si le test détecte chez le fœtus une MH grave? » Face à cet énoncé, 75,7 % des répondants avaient répondu « oui » contre 24,3 % qui avaient répondu « non » (Blackburn et coll., 2005). Ces résultats sont très similaires à ceux obtenus en 2002 lors de l'Évaluation du programme d'information génétique de CORAMH en milieu scolaire auprès d'étudiants ayant suivi une séance d'information sur les MH. En effet, à la question « Voudriez-vous que la grossesse soit interrompue si le test détecte chez le fœtus une MH grave? », 77,3 % des jeunes avaient répondu qu'ils interrompraient la grossesse (DeSaedeleer et coll., 2003).

Il importe toutefois de souligner que ces deux questions diffèrent sensiblement de celle posée dans le cadre de la présente étude. En 2000 et 2002, les individus étaient amenés à se positionner par rapport à leur propre grossesse (ou celle de leur partenaire) alors que celle posée aux répondants de la présente enquête traite de l'acceptabilité de l'avortement en général. Autre différence, les questions de 2000 et de 2002 faisaient référence à une MH dite

« grave » alors que celle de 2012 comporte plutôt une référence précise à l’une des 4MH visée par le projet-pilote.

Par ailleurs, la proportion de répondants favorables à l’avortement lors de l’Enquête populationnelle en 2012 (57,9 %) se rapproche sensiblement du constat effectué par le sondage Angus-Reid en août 2010 à l’effet que 54,0 % des Québécois (marge d’erreur de 5,9 points de %) s’étaient prononcés en faveur de « la légalité de l’avortement en toutes circonstances » (La Presse, 3 août 2010).

Précisons que les participants à notre enquête de 2012 détenant une scolarité avancée se disent dans l’ensemble plus favorables que les autres à recourir à l’avortement lorsque l’enfant à naître se trouve atteint d’une des quatre MH. À l’inverse, 34,3 % des individus n’ayant pas terminé leurs études secondaires sont cinq fois plus nombreux que les universitaires (6,8 %) à ne pas être du tout en accord avec le recours à l’avortement dans cette situation (figure 17).



Les individus étant « totalement en désaccord » avec l’avortement en cas de détection d’une MH chez l’enfant à naître ont obtenu un résultat significativement moins élevé au test de connaissances (3,08) que tous les autres répondants (tableau 10).

Tableau 10 : Résultat moyen obtenu par les répondants au test de connaissances sur les modes de transmission des MH selon leur degré d'accord à recourir à l'avortement lorsque les tests montrent que l'enfant à naître aura l'une des 4MH

Degré d'accord pour un recours à l'avortement	Résultat au test de connaissances ¹	Écart-type	n
Totalement en accord	3,37 ^a	0,887	382
Plutôt en accord	3,35 ^b	0,837	375
Plutôt en désaccord	3,30 ^c	0,902	316
Totalement en désaccord	3,08 ^{abc}	0,992	235
Total	3,29	0,902	1 308

¹ Une même lettre apposée à deux moyennes indique une différence significative où $p < 0,01$.

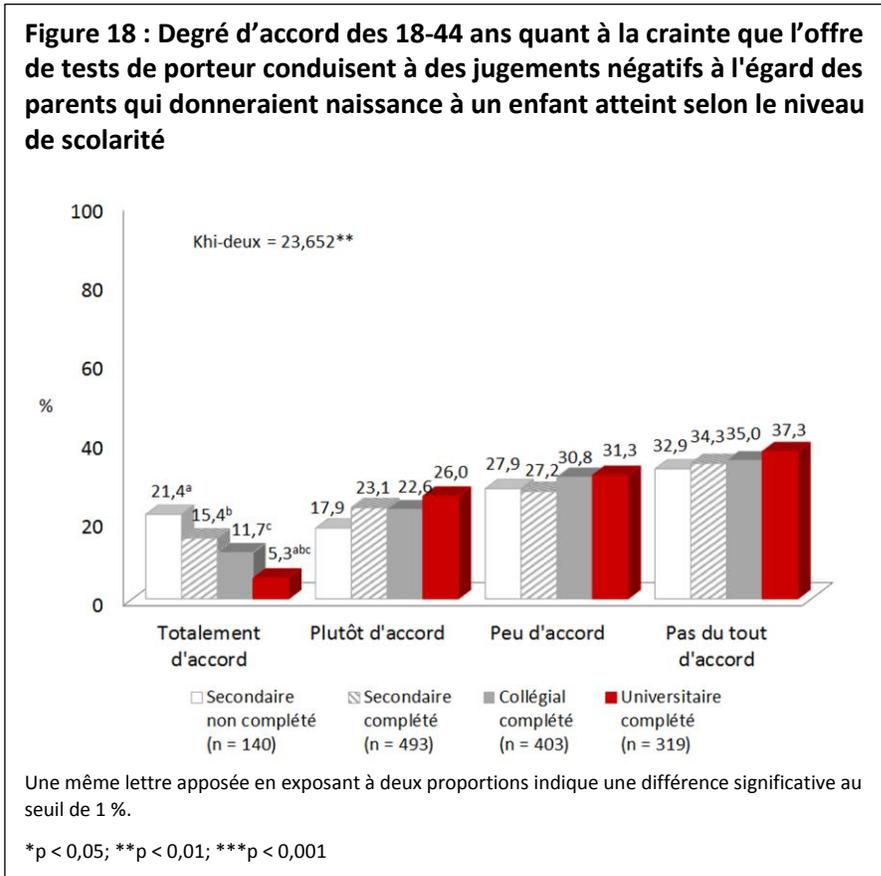
D'autres variables se sont avérées associées de façon significative au degré d'accord quant au recours à l'avortement dans le cas où le fœtus est atteint d'une des quatre MH. C'est le cas notamment de l'âge (les individus plus âgés étant plus enclins que les plus jeunes à approuver le recours à l'avortement dans ces cas) et du désir d'avoir des enfants (ceux qui ne désirent pas avoir d'enfants sont plus en faveur de l'avortement dans ces cas). Il importe de souligner que le sexe des répondants n'est toutefois pas significativement associé au degré d'accord quant au recours à l'avortement, intervention suscitant toujours aujourd'hui des positions polarisées dans nos sociétés.

3.2.3 La crainte que les tests de porteur entraînent des jugements négatifs

Un autre indicateur visait à cerner si les répondants considéraient que les tests de porteur de gènes récessifs pouvaient conduire à des jugements négatifs envers les parents donnant naissance à des enfants atteints d'une MH. Lakeman et ses collaborateurs (2009) ont déjà établi dans une étude sur les perceptions des MH que les porteurs peuvent être perçus de façon négative par autrui. Un constat similaire a aussi été confirmé dans les travaux de Gordon et ses collègues (2003) et par ceux de Mélançon et de Braekeleer (1999).

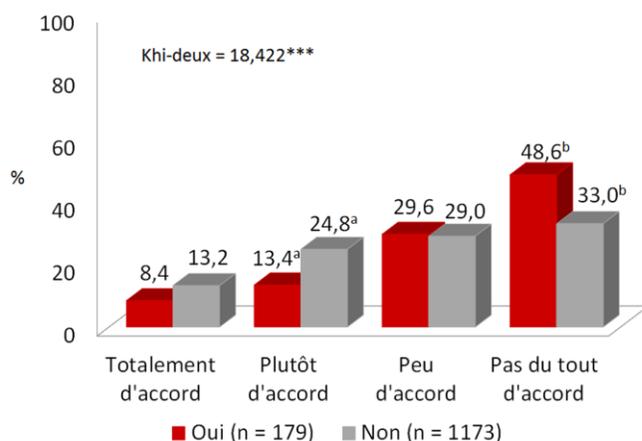
Dans le cas qui nous intéresse, on peut supposer que les parents qui donneraient naissance à des enfants atteints d'une MH pourraient vivre de la discrimination à ce sujet. La crainte que la disponibilité des tests de porteur puisse causer préjudice aux individus donnant naissance à des enfants atteints d'une MH semble toutefois relativement peu partagée par les répondants dans la présente enquête. À l'énoncé « Je crains que ces tests de porteur conduisent à des jugements négatifs à l'égard des parents qui donneraient naissance à un enfant atteint », 35,1 % des répondants ne se disent « pas du tout d'accord » et 29,2 % « peu d'accord », totalisant 64,3 % d'opposants. Toutefois, 23,2 % des personnes interviewées sont « plutôt en accord » et 12,5 % s'avèrent « totalement d'accord » avec cet éventuel préjudice.

Plus le niveau de scolarité est élevé, moins les individus craignent que les tests de porteur entraînent pareil jugement négatif envers les parents d'enfants atteints de MH (figure 18). Seulement 5,3 % des individus ayant terminé des études universitaires sont « totalement d'accord » avec cette appréhension contre 21,4 % des individus n'ayant pas complété leur secondaire.



Par ailleurs, le résultat obtenu au test de connaissances s'avère aussi associé à cette crainte. Les individus « totalement en accord » avec cette perception ont un score moyen au test de connaissances moins élevé que celui des autres répondants (données non présentées; p < 0,01).

Figure 19 : Degré d'accord des 18-44 ans quant à la crainte que les tests de porteur conduisent à des jugements négatifs à l'égard des parents qui donneraient naissance à un enfant atteint selon le fait de déclarer avoir ou non déjà passé un test de porteur pour l'une des 4MH



Une même lettre apposée en exposant à deux proportions indique une différence significative au seuil de 1 %.

*p < 0,05; **p < 0,01; ***p < 0,001

Les individus déclarant avoir déjà passé un test de porteur craignent moins que ceux qui disent ne pas l'avoir fait que les parents donnant naissance à un enfant atteint d'une MH soient l'objet de jugements négatifs (figure 19). En effet, près de la moitié des individus (48,6 %) disant avoir déjà passé un test de porteur ne sont « pas du tout d'accord » avec cette appréhension comparativement à seulement le tiers (33,0 %) de ceux déclarant n'avoir jamais passé un tel test.

3.3 L'acceptabilité sociale de l'offre de tests de porteur

Un dernier indicateur illustre de façon relativement convaincante l'acceptabilité sociale suscitée par l'offre de tests de porteur pour les quatre MH au SLSJ, il s'agit de la proportion des 18-44 ans favorables à ce que l'on offre ces tests de porteur aux personnes désirant avoir des enfants (tableau 11). La quasi-totalité de la population est en faveur (98,3 %) de l'offre de tels tests.

Tableau 11 : Degré d'accord à propos de l'offre de tests de porteur pour les personnes qui désirent avoir des enfants

Favorables à l'offre de tests pour les personnes qui désirent avoir des enfants	%	Sous-total
Totalement en accord	88,4	98,3
Plutôt en accord	9,9	
Plutôt en désaccord	1,1	1,7
Totalement en désaccord	0,6	
Total	100,0 (n = 1 378)	100,0

En 2007, une question comparable¹¹ offrant des choix de réponses différents, mais équivalents ralliait la quasi-totalité des répondants (99,0 % ont répondu oui) à un projet d'offre de tests de porteur (Bergeron et coll., 2007). Cinq ans plus tard, nous constatons que l'adhésion au projet-pilote demeure quasi aussi massive (98,3 %) lorsque les répondants « totalement en accord » et « plutôt en accord » sont regroupés.

En dépit d'un nombre assez restreint de questions qu'il a été possible d'introduire dans l'entrevue téléphonique de 2012 pour saisir le degré d'intention d'usage des tests de porteur, certaines représentations et certaines valeurs des participants en lien avec ces tests, il devient tout de même possible de jauger le degré d'intérêt et d'acceptabilité sociale suscitée par cette avancée technologique (Abriç, 1994; Davis, 1989; Nielson, 1994; Somat, 2006).

¹¹ « Des tests permettent de savoir, avant même de faire un enfant, si les parents risquent de lui transmettre une maladie héréditaire grave. Êtes-vous d'accord pour qu'on mette en place, dans la région, des services qui permettent aux futurs parents de passer ces tests sur une base volontaire? ». Les choix de réponses étaient alors : 1 = oui; 2 = non; 5 = NSP; 9 = Refus.

Les faits saillants

Plusieurs indicateurs ont été analysés dans ce chapitre.

Les trois premiers fournissent l'occasion d'observer une quasi-unanimité d'opinion chez les répondants. Ainsi, une grande majorité (92,0 %) **informerait leurs proches de leur éventuel statut de porteur** d'une des quatre MH. De plus, 97,4 % croient que **les gens ont le droit de savoir s'ils risquent de transmettre ou non ces maladies héréditaires à leurs enfants** et 93,2 % des répondants estiment **qu'il est acceptable de passer ces tests parce qu'ils peuvent ainsi éviter la naissance d'enfants atteints de l'une de ces maladies héréditaires**.

Un indicateur concernait **le degré d'appréhension quant au fait de se percevoir en moins bonne santé si déclaré porteur**. Ainsi 77,0 % des répondants ne croient certainement ou probablement pas qu'ils se sentiraient en moins bonne santé.

Les caractéristiques associées positivement au fait de croire qu'ils se sentiraient en moins bonne santé sont :

- Être un homme
- Être moins scolarisé
- Déclarer avoir déjà passé des tests de porteur
- Ne pas connaître quelqu'un atteint d'une MH
- Ne pas avoir au moins un de ses grands-parents originaire de la région
- Moins bien performer au test de connaissances
- Avoir moins lu ou entendu parler de génétique ou de MH

L'opinion des répondants quant à l'idée d'imposer une éventuelle **obligation aux personnes désirant avoir des enfants de passer les tests de porteur** est davantage contrastée. Au total, 53,0 % des répondants sont en accord avec cet énoncé.

Les caractéristiques associées positivement à l'idée d'imposer une éventuelle obligation de passer les tests de porteur aux personnes désirant avoir des enfants:

- Être un homme
- Être plus âgé
- Être moins scolarisé
- Déclarer avoir déjà passé des tests de porteur
- Moins bien performer au test de connaissances
- Ne pas désirer d'enfants

La crainte que les parents donnant naissance à des enfants atteints soient **victimes de jugements négatifs** est relativement peu partagée puisque 35,7 % des 18-44 ans admettent entretenir cette appréhension

Les caractéristiques associées positivement à la crainte que les tests de porteur conduisent à des jugements négatifs à l'égard de parents qui donnent naissance à des enfants atteints :

- Être moins scolarisé
- Déclarer ne pas avoir déjà passé des tests de porteur
- Moins bien performer au test de connaissances
- Avoir moins souvent lu ou entendu parler des MH

Au total, 57,9 % des 18-44 ans sont en accord avec le **recours à l'avortement lorsque le test montre que l'enfant à naître aura une des 4 MH.**

Les caractéristiques associées positivement à l'approbation du recours à l'avortement si l'enfant à naître s'avérait atteint de l'une des 4MH :

- *Être plus âgé*
- *Être plus scolarisé*
- *Ne pas désirer un enfant*
- *Mieux performer au test de connaissances*
- *Déclarer avoir passé un test de porteur*
- *Avoir lu ou entendu parler des MH plus souvent*

Soulignons enfin que la presque totalité des 18-44 ans du SLSJ a manifesté son accord envers l'offre de tests de porteur (98,3 % totalement en accord ou plutôt en accord). L'enquête de 2007 avait également révélé un appui aussi unanime (99,0 %) à l'idée de mettre en place, dans la région, un tel service.

Conclusion

L'analyse des données de *l'Enquête populationnelle sur la génétique communautaire et l'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-Saint-Jean* permet diverses avancées quant à notre compréhension de ce que pensent et savent les 18-44 ans du SLSJ au sujet de la génétique et des maladies héréditaires. Au terme du présent rapport, il importe de revenir sur cinq enjeux que nous jugeons plus stratégiques.

Il importe d'abord de souligner combien le niveau des connaissances en génétique continue de s'améliorer au SLSJ et que l'acceptabilité sociale des tests de porteur se consolide davantage. Les résultats suggèrent également certaines pistes utiles pour l'action et le déploiement des services de même que pour les recherches futures qu'il serait souhaitable de mener afin de mieux rendre compte de la réalité vécue par la population régionale, les personnes et les familles directement concernées par les maladies héréditaires récessives. Enfin, nous nous devons d'insister sur le fait que l'information et la sensibilisation du public en matière de maladies héréditaires et de tests génétiques demeurent un enjeu de grande importance.

Un niveau de connaissance à améliorer chez les 18-44 ans au SLSJ

Les résultats au test de connaissances montrent un taux de réussite très élevé chez les répondants à l'enquête pour trois des quatre questions posées sur les modes de transmission des MH (environ 90 % de bonnes réponses). Une proportion semblable de répondants témoigne d'un certain intérêt pour la génétique et les tests de dépistage en déclarant avoir (*beaucoup ou un peu*) déjà entendu parler ou lu sur le sujet.

Il importe aussi de souligner que les connaissances de la population se sont nettement améliorées en une douzaine d'années lorsqu'il s'agit d'identifier la principale cause de la prévalence élevée de certaines maladies héréditaires au SLSJ. Ainsi, comparativement à l'Enquête psychosociale menée en 2000, une proportion presque deux fois supérieure de répondants (41,9 % contre 21,5 %) ont choisi en 2012 la réponse adéquate, soit « l'effet fondateur ». Comme nous le verrons ci-après dans les pistes d'action à privilégier, il reste néanmoins encore beaucoup de travail à accomplir quant à cet aspect fort stratégique en prévention des maladies héréditaires.

À l'aide d'une analyse de régression logistique mettant en présence neuf caractéristiques des personnes interviewées, on constate que le sexe des répondants n'apparaît pas associé à la performance au test de connaissances sur les modes de transmission des MH. C'est plutôt l'importance de la scolarité qui se trouve davantage mise en lumière. Ainsi, plus les gens sont scolarisés, meilleure est leur performance au test de connaissances. Vient ensuite l'âge des répondants (les plus jeunes affichant une meilleure performance), de même que le fait de déclarer avoir passé des tests de porteur ou encore d'avoir au moins un de ses grands-parents originaire de la région. Ce sont ces quatre caractéristiques qui permettent d'anticiper la plus ou moins bonne performance au test de connaissances.

L'acceptabilité sociale des tests de porteur à consolider

Le cumul de divers indicateurs ainsi que la convergence d'opinions et d'attitudes favorables envers l'offre de tests de porteur permettent de constater combien ce service spécialisé bénéficie auprès des 18-44 ans du SLSJ d'un fort degré d'intérêt et d'une acceptabilité manifeste. Ainsi, l'opinion très favorable de la quasi-totalité des répondants envers la mise en œuvre du service régional d'offre de tests de porteur, leur intention d'usage, le comportement d'utilisation d'une proportion non négligeable d'entre eux, de même que différentes croyances et attitudes¹² exprimées au regard de l'utilisation de tels tests constituent autant d'indicateurs reflétant la forte acceptabilité sociale suscitée par l'offre de tests de porteur pour les quatre maladies récessives visées. Cette acceptabilité reste toutefois à consolider particulièrement auprès des personnes moins informées sur la génétique et les maladies héréditaires.

Des pistes pour l'action et le déploiement des services

Une attention toute particulière devrait être portée aux campagnes d'information médiatiques visant la population régionale. Comme celles-ci font nécessairement appel à des notions fort complexes, un souci constant de vulgarisation doit guider le choix des contenus et des moyens technologiques privilégiés afin de s'assurer de répondre adéquatement aux besoins des personnes plus vulnérables et moins scolarisées.

En outre, les séances d'information précédant le recours aux tests de porteur ont démontré leur impact positif sur le niveau des connaissances des participants. Elles se doivent donc d'être maintenues, voire intensifiées et surtout davantage ajustées pour les individus détenant une scolarité plus réduite.

Deux priorités doivent dorénavant retenir l'attention des concepteurs des messages d'information publique en ce domaine : le mythe de la consanguinité ainsi qu'une juste évaluation des risques de transmettre un gène récessif défectueux chez les parents ayant déjà eu un enfant en bonne santé.

Ne pas comprendre la cause de la fréquence élevée de certaines MH au SLSJ et surtout croire que la fréquence élevée de telles maladies s'explique par un taux élevé de mariages consanguins (ce qui est le cas chez 44,1 % des 18-44 ans) peut avoir pour conséquence que les partenaires d'un couple tous deux originaires du SLSJ, mais sans apparemment connu, peuvent se croire, à tort, protégés du risque de transmission d'une MH récessive. Ils ne se pensent donc pas à risque puisqu'ils ne sont pas apparentés. Près de six répondants sur dix ignorent toujours que la situation régionale est due à un « effet fondateur ». Plusieurs continuent, à tort, de croire que c'est la fréquence des unions consanguines qui est en cause. Même si les résultats au test de connaissances sur les modes de transmission des MH sont très bons, il ne faut toutefois pas oublier que certaines croyances sont persistantes et qu'il importe de les démystifier.

¹² Notamment, le droit des futurs parents de savoir s'ils risquent de transmettre ces maladies à leurs enfants; vouloir ou non passer les tests afin d'éviter la naissance d'enfants atteints de l'une des quatre MH; l'intention de divulguer ou non aux proches le résultat obtenu à son propre test de porteur; l'appréhension ou non d'une possible discrimination à l'égard des parents d'enfants atteints; l'approbation ou non d'un recours à l'avortement lorsque les tests montrent que l'enfant à naître aura une de ces maladies.

De même, un autre fait marquant est lié au constat que certains des participants semblent se croire à l'abri d'avoir un enfant atteint d'une MH s'ils ont déjà donné naissance à un enfant en bonne santé. À l'évidence, il y a encore des efforts à consentir afin que soit compris adéquatement le mode de transmission d'une maladie héréditaire récessive.

Des pistes pour les recherches futures

D'autres enquêtes populationnelles devront être périodiquement mises en oeuvre afin de doter les intervenants de données probantes sur l'ensemble des indicateurs déjà couverts de même que sur des enjeux émergents. Connaître les répercussions vécues par les utilisateurs de tels services spécialisés est de première importance. Par contre, certaines dimensions nécessiteraient que davantage de questions soient introduites dans une prochaine enquête afin de garantir des conclusions plus convaincantes et mieux documentées. Si le besoin de données quantitatives supplémentaires ne fait pas de doute, le recours à une approche qualitative serait garant d'une compréhension plus approfondie de certaines dimensions. Une approche mixte (quantitative et qualitative) serait donc souhaitable, de même qu'une diversification des publics visés (la population régionale, les usagers des tests, les divers intervenants impliqués).

De plus, compte tenu du rôle clé joué par le niveau de scolarité atteint chez les répondants à propos de plusieurs indicateurs dans la présente enquête, il faudra éventuellement, lors d'une prochaine enquête populationnelle, nous questionner sur l'utilité d'introduire un nouveau critère relatif au niveau de scolarité atteint lors de la confection du plan d'échantillonnage pour garantir une plus grande représentativité de l'échantillon final.

Des stratégies d'information et de sensibilisation du public à diversifier

On voit apparaître à plus d'une reprise en filigrane des analyses ici présentées toute l'importance d'informer la population au sujet de la génétique et des tests génétiques. Un degré accru d'information influence de façon positive l'ensemble des perceptions, des représentations et des opinions scrutées dans la présente recherche. Certes les campagnes d'information et de sensibilisation au patrimoine génétique singulier de la région qui ont cours depuis de nombreuses années au SLSJ ont permis d'améliorer les connaissances de la population du territoire. Mais il faudra sans relâche maintenir les efforts pour l'ensemble du territoire régional en misant sur la synergie des nombreux acteurs depuis longtemps engagés dans cette voie prometteuse, tout en ciblant encore davantage les groupes de personnes les moins informées et les plus à risque d'éprouver des difficultés à bien comprendre les notions complexes en cause.

En somme, l'importance d'informer la population au sujet des MH et des tests génétiques se dégage de l'ensemble des indicateurs traités dans la présente recherche. Cet impératif ne devra absolument pas être négligé lors de la conception des futurs plans d'intervention. Enfin, s'il est vrai que plusieurs consensus sociaux émergent, il demeure opportun d'encourager la tenue de débats sur les aspects qui suscitent encore des prises de position polarisées. Des occasions additionnelles pourraient donc être fournies aux citoyens afin de débattre des valeurs et des principes en cause.

Bibliographie

- ABRIC, J.-C. 1994. *Pratiques sociales et représentations*. Paris, Presses Universitaires de France, Coll. Psychologie sociale, 251 pages.
- ASHIDA, S., GOODMAN, M., PANDYA, C., KOEHLI, L. M., LANCHANCE, C., STAFFORD, J. et K. A. KAPHINGST. 2011. « Age differences in genetics knowledge, health literacy and causal beliefs for health conditions », *Public Health Genomics*, 14 : 307-316.
- AXWORTHY, D., MARTEAU, T.M., BROCK, D.J.H., ET M. BOBROW. 1996. « Psychological impact of population-based carrier testing for cystic fibrosis: 3-year follow-up : UK Cystic Fibrosis Follow-up Study », *The Lancet*, 347, 9013 : 1443-1446.
- BAKER, D.W., PARKER, R.M., WILLIAMS, M.V., et S.W. CLARK. 1998. « Health literacy and the risk of hospital admission », *Journal of General Internal Medicine*, 13 : 791-798.
- BERGERON, A., CLOUSTON, M-C., COUTURE, R., DUPLAIN, M. et R. LAPIERRE. 2007. *Enquête de santé du Saguenay-Lac-Saint-Jean 2007 - Rapport sommaire*. Direction de santé publique, Agence de la santé et des services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean, Août, 104 pages.
- BERKMAN, N.D., S.L. SHERIDAN, K.E. DONAHUE, D.J. HALPERN, K. CROTTY. 2011. « Low health literacy and health outcomes: An updated systematic review », *Annals of Internal Medicine*, 155, 2 : 97-107.
- BEKKER, H., DENNISS, G., MODELL, M., BOBROW, M. et T. MARTEAU. 1994. « The impact of population based screening for carriers of cystic fibrosis », *Journal of Medical Genetics* 31 : 364-368.
- BLACKBURN, M.-È., PERRON, M. et S. VEILLETTE. 2005. *L'acceptabilité des technologies génétiques : que pense la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean? 73^e congrès de l'ACFAS : Innovations durables*. Saguenay, 11 mai.
- BLACKBURN, M.-È., VEILLETTE, S., GAUDREAU, M. M., AUCLAIR, J., ARBOUR, N. et M. PERRON. 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.
- CORAMH. 2003. *La prévention de cinq maladies héréditaires récessives au Saguenay-Lac-Saint-Jean : vers une approche populationnelle. Cadre de référence d'un programme de prévention*. Chicoutimi, CORAMH, 37 pages.
- CORAMH. 2013. *Gène récessif (diagnostic prénatal/caractères héréditaires)*. Consulté le 17 mars 2013. <http://www.coramh.org/leffet-fondateur.html>
- DAVIS, F.D. 1989. « Perceived usefulness, perceived ease of use, and user acceptance of information technology », *MIS Quarterly*, septembre, 319-339.

- DENAYER, L., WELKENHUYSEN, M., EVERS-KIEBOOMS, G., CASSIMAN, J.J., VAN DEN BERGHE, H. 1996. « The CF carrier status is not associated with a diminished self-concept or increased anxiety: results of psychometric testing after at least 1 year », *Clinical Genetics*, 49 : 232-236.
- DE SAEDELEER, S., AUCLAIR, J., BLACKBURN, M.-È. et D. DUCHARME sous la direction de S. VEILLETTE et M. PERRON. 2003. *Évaluation du programme d'information génétique de CORAMH en milieu scolaire*. Jonquière, Groupe ÉCOBES, Cégep de Jonquière, 249 pages.
- DUCHARME, D., VEILLETTE, S., PERRON, M., AUCLAIR, J. et M. GAUDREAU. 2004. « Les facteurs sociaux liés au degré d'information de la population du Saguenay–Lac-Saint-Jean à propos des maladies héréditaires et des services disponibles », *Canadian Review of Sociology and Anthropology*, 41 : 319-345.
- ETCHEGARY, H., CAPPELLI, M., POTTER, B., VLOET, M., GRAHAM, I., WALKER, M. et B. WILSON. 2010. « Attitude and knowledge about genetics and genetic testing », *Public Health Genomics*, 13 : 80-88.
- FURR, A. L. et S. E. KELLY. 1999. « The genetic knowledge index : Developing a Standard Measure of Genetic Knowledge ». *Genetic Testing*, 3, 2 : 193-199.
- GIRARD, C., M., ST-AMOUR, F.F. PAYEUR, J.-F. LACHANCE et D. ANDRÉ (2012). *Le bilan démographique du Québec. Édition 2012*. Institut de la statistique du Québec, 172 p.
- GODBOUT, M. et M. BOUCHER. 2012. « Enquête de santé du Saguenay–Lac-Saint-Jean, Édition 2012, Rapport méthodologique », Institut de la statistique du Québec, 26 pages.
- GORDON, C., WALPOLE, I., ZUBRICK, S. R. et C. BOWER. 2003. « Population screening for cystic fibrosis ; knowledge and emotional consequences 18 months later », *American Journal of Medical Genetics*, 120A : 199-208.
- GUTTMATCHER, A. E. et F.S. COLLINS. 2003. « Welcome to the genomic era », *The New England Journal of Medicine*, 349-10 : 996-998.
- HENNEMAN, L., BRAMSEN, I., PLOEG, H. M. VAN DER, ADÈR, H. J., HORST, H. E. VAN DER, GILLE, J. J. P. et L. P. TEN KATE. 2001. « Participation in preconceptional carrier couple screening : characteristics, attitudes, and knowledge of both partners », *Journal of Medical Genetics*, 38 : 659 -703.
- HENNEMAN, L., TIMMERMANS, D. R. M. et G. VAN DER WAL. 2004. « Public experiences, knowledge and expectations about medical genetics and the use of genetic information ». *Community Genet*, 7 : 33-43.
- HENNEMAN, L., VERMEULEN, E., G VAN EL, C., CLAASSEN, L., TIMMERMANS, D. R. M. et M. C. CORNEL. 2012. « Public attitudes towards genetic testing revisited : comparing opinions between 2002 and 2010 », *European Journal of Human Genetics*, pp. 1-7.

- HONDA, K. 2003. « Who gets the information about genetic testing for cancer risk? The role of race/ethnicity, immigration status, and primary care clinicians », *Clinical Genetic*, 64 : 131–136.
- IOANNOU, L., MASSIE, J., COLLINS, V., MCCLAREN, B. et M.B. Delatycki. 2010. « Population-based genetic screening for cystic fibrosis: Attitudes and outcomes », *Public Health Genomics*, 13 : 449-456.
- JALLINOJA, P. et A. R. ARO. 1999. « Knowledge about genes and heredity among Finns », *New Genetics and Society*, 18, 1 : 101-110.
- LA PRESSE. 2010. « Les Canadiens sont divisés sur l'avortement », Sondage Angus-Reid publié le 3 août. Consulté le 24 janvier 2014.
<http://www.lapresse.ca/actualites/national/201008/02/01-4303308-les-canadiens-sont-divises-sur-lavortement.php>
- LAKEMAN, P., PLASS, A.-M. C., HENNEMAN, L., BEZEMER, P. D., CORNEL, M. C. et L. P. TEN KATE. 2009. « Preconceptional ancestry-based carrier couple screening for cystic fibrosis and haemoglobinopathies : what determines the intention to participate or not and actual participation? », *European Journal for Human Genetics*, 17 : 999-1009.
- LIPPMAN, A. 1995. « Never too Late : biotechnology, women and reproduction », *McGill Law Journal*, 40 : 75-891.
- MÉLANÇON, M.J. et M. De BRAECKELEER. 1999. « Le dépistage des porteurs du gène de la fibrose kystique: attitudes de huit sous-populations du Saguenay–Lac-Saint-Jean face à la discrimination, à l'eugénisme et aux politiques de santé », dans M.J. Mélançon et R. Gagné (dir.), *Dépistage et diagnostic génétiques. Aspects cliniques, juridiques, éthiques et sociaux*. Sainte-Foy, Les presses de l'Université Laval, pp. 77-88.
- MORREN, M., RIJKEN, M., BAANDERS, A. N. et J. BENSING. 2007. « Perceived genetic knowledge, attitudes towards genetic testing, and the relationship between these among patients with a chronic disease », *Patient Education and Counseling*, 65 : 197-204.
- NIELSEN, J. 1994. *Usability engineering*. San Francisco, Éditions Morgan Kaufmann, 362 pages.
- NORMAND, R. A. et S. BENOIT. 2012. « L'accès à l'information en matière de santé : un défi pour les personnes peu alphabétisées », *Reflets : revue d'intervention sociale et communautaire*, 18, 2 : 142-150.
- PERRON, M. et S. VEILLETTE. 2001. « Social issues of molecular biology applications in communities : focussing on social representations and the public's perceptions », *Community Genetics*, 3 : 109-111.
- RICHARD, C. et M.-T. LUSSIER. 2009. « La littératie en santé, une compétence en mal de traitement », *Pédagogie médicale*, 10, 2 : 123-130.

Somat, A. 2006. « Acceptabilité, acceptabilité sociale des systèmes technologiques ».
Consulté le 14 avril 2011.

http://domotique.univ-rennes1.fr/forum/fichier/5_acceptabilite_%20Alain_Somat.pdf

TREMBLAY, M, VÉZINA H, et L. HOUDE. 2002. Cousins, cousines? Consanguinité et apparentement dans les régions du Québec. Communication présentée au 70ième congrès de l'ACFAS, Université Laval, mai.

VAN DER WAL, G., BRASPENNING, J., CORNEL, M., HENNEMAN, L., LANGENDAM, M. et L. TEN KATE. 2002. « Possibilities and barriers in the implementation of a preconceptional screening programme for cystic fibrosis carriers : a focus group study », *European Journal of Human Genetics*, 10 (suppl.) : p. 137.

VÉZINA H., TREMBLAY M. et L. HOUDE. 2004. « Mesures de l'apparentement biologique au Saguenay–Lac-Saint-Jean (Québec, Canada) à partir de reconstitutions généalogiques », *Annales de démographie historique*, 108 : 67-84.

ANNEXE 1 :
Questionnaire de l'Enquête populationnelle de 2012

Enquête populationnelle sur la génétique communautaire et sur le projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-Saint-Jean

Questionnaire (version 7)

Légende

*texte	L'astérisque signale un texte de question, un commentaire ou un choix de réponses non lues, qui apparaît à l'intervieweur lors de l'entrevue.
...	Indique l'endroit où les choix de réponses sont à lire dans le texte de la question.
/*texte*/	Le texte entouré par « /*...*/ » est une note explicative qui n'apparaît pas à l'intervieweur lors de l'entrevue.
NSP	Choix de réponse : Ne sait pas
→	Signifie « Passez à la question »

Poursuivons avec quelques questions sur les maladies héréditaires et les tests génétiques.

- 1-Exp1 Avez-vous déjà entendu parler ou lu au sujet des maladies héréditaires ou des tests génétiques?
- 1=Beaucoup
2=Un peu
3=Pas du tout →*Passez à 3-Exp3
8=*NSP
9=*Refus
- 2-Exp2 Environ à combien de séances d'information, de cours ou de conférences portant sur l'hérédité, les maladies héréditaires ou les tests génétiques avez-vous déjà assisté?
- *Note à l'intervieweur :** Toute source d'information est valable (cours, formations, conférences, consultations en génétique, etc.). Un ordre de grandeur est ici recherché et non une réponse très précise. Si le répondant donne un intervalle comme réponse (ex.: 2 ou 3) inscrire alors le point milieu (2,5)*.

- 1=* ____ (Inscrire la réponse spontanée)
 2=*Aucune ou aucun
 3=*NSP
 9=*Refus
- 3-Exp3 En vous incluant, connaissez-vous personnellement quelqu'un atteint d'une maladie héréditaire?
- *Note :** Vous-même, une personne de votre famille ou de votre entourage*.
- 1=*Oui
 2=*Non
 8=*NSP
 9=*Refus
- 4-Con1 Selon vous, chacun des énoncés suivants est-il vrai ou faux?
- Des parents en santé peuvent avoir un enfant atteint d'une maladie héréditaire
- 1=Vrai
 2=Faux
 3=ou je ne sais pas
 9=*Refus
- 5-Con2 Lorsqu'un couple a déjà un enfant en bonne santé, son risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie héréditaire est beaucoup plus faible
- 1=Vrai
 2=Faux
 3=ou je ne sais pas
 9=*Refus
- 6-Con3 Seules les mères transmettent des gènes à leurs enfants
- 1=Vrai
 2=Faux
 3=ou je ne sais pas
 9=*Refus
- 7-Con4 Le porteur d'un gène défectueux peut être en bonne santé
- 1=Vrai
 2=Faux
 3=ou je ne sais pas
 9=*Refus

***Note à l'intervieweur :** Si le participant demande les bonnes réponses, lui répondre que vous non plus vous ne les avez malheureusement pas*.

Il existe quelques maladies héréditaires récessives qui sont plus fréquentes au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Les questions suivantes porteront sur l'acidose lactique, l'ataxie de Charlevoix-Saguenay, la neuropathie sensitivomotrice et la tyrosinémie.

8-Risk1 Selon vous, votre risque d'être porteur d'un gène défectueux responsable de l'une ou l'autre de ces quatre maladies héréditaires est... ?

1=Nul

2=Faible

3=Modéré

4= Élevé

5=*J'ai passé les tests; je ne suis pas porteur; je n'ai pas le gène; je n'aurai jamais l'une de ces maladies. /*Imputer 1 à 12-TP2 et →Passez à 9-Risk2*/

6=*J'ai passé les tests; je suis porteur; j'ai l'un de ces gènes, mais je n'aurai jamais cette maladie. /*Imputer 1 à 12-TP2 et →Passez à 9-Risk2*/

8=*NSP

9=*Refus

***Note à l'intervieweur :** Si le répondant dit **qu'il est atteint**, coder alors 6*.

9-Risk2 Selon vous, votre risque d'avoir un enfant atteint de l'une ou l'autre de ces quatre maladies héréditaires est... ?

1=Nul

2=Faible

3=Modéré

4= Élevé

8=*NSP

9=*Refus

***Note à l'intervieweur :** Si le participant recourt à des probabilités (25 %) ou à des proportions (1/4) comme réponse, le relancer en relisant les choix de réponses : ...diriez-vous que votre risque est « nul, faible, modéré ou élevé? »*

10-Con5 Parmi les raisons suivantes, laquelle selon vous est la plus importante pour expliquer la plus grande fréquence de ces quatre maladies héréditaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean?

***Note à l'intervieweur :** Par pionniers, on entend les premières personnes qui arrivent dans une région pour la coloniser et la développer.*

Lire en rotation

- 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 cousins
- 8=*NSP
- 9=*Refus

***Note à l'intervieweur :** Lire le chiffre avant la réponse pour faciliter l'administration de la question.*

Certains tests génétiques, aussi appelés tests de porteur, sont offerts aux personnes qui désirent avoir des enfants. À partir d'une prise de sang, elles peuvent savoir si elles sont porteuses d'un gène défectueux responsable d'une de ces maladies. Les personnes trouvées porteuses de ces gènes défectueux ne seront jamais malades, mais elles risquent d'avoir un enfant atteint si leur partenaire est aussi porteur.

11-TP1 Depuis juin 2011, avez-vous entendu parler dans les médias des tests génétiques offerts au Saguenay-Lac-Saint-Jean qui permettent de savoir si vous êtes porteur de l'une de ces quatre maladies ?

- 1=*Oui
- 2=*Non
- 3=*NSP
- 9=*Refus

***Note à l'intervieweur :** Répéter au besoin le nom des 4 maladies (l'acidose lactique, l'ataxie de Charlevoix-Saguenay, la neuropathie sensitivomotrice ou la tyrosinémie)*.

12-TP2 Avez-vous déjà passé des tests de porteur pour l'une de ces quatre maladies ?

- 1=*Oui /*Imputer 1 si 8-Risk1=5* ou 6*/
/*Imputer 1 à 13-TP3 et →Passez à 14-TP4*/
- 2=*Non
- 3=*NSP
- 9=*Refus

***Note à l'intervieweur :** Répéter au besoin le nom des 4 maladies (l'acidose lactique, l'ataxie de Charlevoix-Saguenay, la neuropathie sensitivomotrice ou la tyrosinémie)*.

13-TP3 Les résultats de ces tests peuvent mener à prendre des décisions importantes, tel choisir d'avoir ou non un enfant, ou encore poursuivre ou interrompre une grossesse.

En supposant que vous désiriez avoir des enfants, passeriez-vous ces tests?

1=Certainement /*Imputer 1 si 12-TP2=1*/

2=Probablement

3=Probablement pas

4=Certainement pas

5=*Ne s'applique pas (famille complétée; je ne veux pas d'enfants; pas originaire du Saguenay-Lac-Saint-Jean)

8=*NSP

9=*Refus

14-TP4

Si vous étiez porteur d'un gène défectueux responsable de l'une ou l'autre de ces maladies...

***Note à l'intervieweur :** Si le répondant dit avoir passé les tests et ne pas être porteur, le relancer en lui disant...si vous étiez porteur... ...vous sentiriez-vous en moins bonne santé?*

1=Certainement

2=Probablement

3=Probablement pas

4=Certainement pas

8=*NSP

9=*Refus

***Note à l'intervieweur :** Répéter au besoin le nom des 4 maladies (l'acidose lactique, l'ataxie de Charlevoix-Saguenay, la neuropathie sensitivomotrice ou la tyrosinémie).*

15-TP5

...avant d'avoir un enfant, demanderiez-vous à votre partenaire de passer un test de porteur?

***Note à l'intervieweur :** Si le répondant dit avoir passé les tests et ne pas être porteur, le relancer en lui disant...si vous étiez porteur.*

1=Certainement
2=Probablement
3=Probablement pas
4=Certainement pas
8=*NSP
9=*Refus

16-TP6 ...vous sentiriez-vous à l'aise de dire à vos proches que vous êtes porteur d'un gène défectueux?

***Note à l'intervieweur :** Si le répondant dit avoir passé les tests et ne pas être porteur, le relancer en lui disant...si vous étiez porteur.*

1=Certainement
2=Probablement
3=Probablement pas
4=Certainement pas
8=*NSP
9=*Refus

17-TP7 Indiquez si vous êtes totalement, plutôt, peu ou pas du tout d'accord avec les énoncés suivants.

***Note à l'intervieweur :** Répéter l'échelle au besoin.*

Les gens ont le droit de savoir s'ils risquent de transmettre ou non ces maladies héréditaires à leurs enfants.

1=Totalement d'accord
2=Plutôt d'accord
3=Peu d'accord
4=Pas du tout d'accord
8=*NSP
9=*Refus

18-TP8 Il est acceptable de passer ces tests parce qu'ils peuvent éviter la naissance d'enfants atteints de l'une de ces maladies.

1=Totalement d'accord
2=Plutôt d'accord
3=Peu d'accord
4=Pas du tout d'accord
8=*NSP
9=*Refus

- 19-TP9 Les gens qui veulent avoir des enfants devraient se sentir obligés de passer des tests pour savoir s'ils sont porteurs.
- 1=Totallement d'accord
2=Plutôt d'accord
3=Peu d'accord
4=Pas du tout d'accord
8=*NSP
9=*Refus
- 20-TP10 Il est acceptable d'avoir un avortement lorsque des tests montrent que l'enfant à naître aura une de ces maladies.
- 1=Totallement d'accord
2=Plutôt d'accord
3=Peu d'accord
4=Pas du tout d'accord
8=*NSP
9=*Refus
- 21-TP11 Je crains que ces tests de porteur conduisent à des jugements négatifs à l'égard des parents qui donneraient naissance à un enfant atteint.
- 1=Totallement d'accord
2=Plutôt d'accord
3=Peu d'accord
4=Pas du tout d'accord
8=*NSP
9=*Refus
- 22-TP12 Je suis d'accord pour que les tests de porteur soient offerts aux personnes qui désirent avoir des enfants?
- 1=Totallement d'accord
2=Plutôt d'accord
3=Peu d'accord
4=Pas du tout d'accord
8=*NSP
9=*Refus

Quels sont les moyens que vous utiliseriez pour en savoir davantage sur les maladies héréditaires ou sur les tests génétiques?

Note à l'intervieweur : Ne pas lire les choix de réponse. Saisir dans l'ordre les 3 premiers moyens cités (s'il y a lieu) spontanément par le répondant.

1 ^{er} choix	2 ^e choix (s'il y a lieu)	3 ^e choix (s'il y a lieu)	
1	1	1	*Une personne de mon entourage (famille, parenté, ami)
2	2	2	*Mon médecin traitant
3	3	3	*Un autre professionnel de la santé (pharmacien, infirmière, une conseillère en génétique, etc.)
4	4	4	*Hôpital
5	5	5	*CLSC
6	6	6	*Agence/MSSS
7	7	7	*Info-Santé
8	8	8	*Brochure/Dépliant/Documentation écrite
9	9	9	*Internet (site web, forum de discussion, blogue)
10	10	10	*Les réseaux sociaux (Facebook, Twitter, Google plus, etc.)
11	11	11	*Livre/bibliothèque
12	12	12	*Les journaux
13	13	13	*La radio
14	14	14	*La télévision
15	15	15	*La Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH)
16	16	16	*Un autre organisme ou une autre association du Saguenay-Lac-Saint-Jean
17	17	17	*Autre moyen
88	88	88	*NSP
99	99	99	*Refus

24-Dem1 L'un de vos grands-parents est-il né au Saguenay–Lac-Saint-Jean, dans Charlevoix ou en Haute-Côte-Nord?

***Note à l'intervieweur.** Les municipalités de la Haute-Côte-Nord sont les suivantes : Tadoussac, Sacré-Cœur, Les Bergeronnes, Les Escoumins, Longue-Rive, Portneuf-sur-Mer, Forestville, Colombier, Essipit, Lac-au-Brochet.*

1=*Oui

2=*Non

8=*NSP

9=*Refus

25-Dem2 Combien d'enfants avez-vous, en incluant les enfants adoptés et en excluant les grossesses en cours?

_____ Nombre

88=*NSP

99=*Refus

***Note à l'intervieweur.**

Sont inclus :

- les enfants décédés

Sont exclus :

- les enfants (reçus) en famille d'accueil

26-Dem3 Pensez-vous avoir des enfants dans le futur?

/*Si Dem2 >0 : d'autres enfants ?*/

1=*Oui

2=*Non

88=*NSP

99=*Refus

ANNEXE 2 :
Matrice de corrélation des variables

Matrice de corrélation des variables

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
	Réussite du test de connaissances (4 items)	Connaissance de la principale cause de la prévalence élevée de MH au SLSJ	Occupation	Revenu du ménage	Sexe	Groupe d'âge	Plus haut niveau de scolarité atteint	Réseau local de services sociaux	Sous-région de résidence	A des enfants	Désir d'enfant (ou d'autres enfants)	Au moins un grand-parent originaire du SLSJ	Déclaré avoir déjà passé des tests de porteur pour une des 4MH	Connait personnellement quelqu'un atteint d'une MH
1		,139***	,112**	,120**	,085**	,152***	,247***	,056	,009	,039	,074*	,093**	,110***	,049
2	,139***		,098*	,067	,062*	,111*	,135***	,062	,030	,024	,069*	,041	,067*	,007
3	,112**	,098*		,161***	,204***	,328***	,135***	,053	,037	,402***	,350***	,036	,134**	,122**
4	,120**	,067	,161***		,023	,122***	,218***	,060	,067	,195***	,152***	,085	,132**	,117**
5	,085**	,062*	,204***	,023		,022	,184***	,024	,000	,088**	,072*	,017	,002	,026
6	,152***	,111*	,328***	,122***	,022		,172***	,059	,040	,617***	,676***	,080	,207***	,109*
7	,247***	,135***	,135***	,218***	,184***	,172***		,095*	,087*	,075	,016	,058	,149***	,088*
8	,056	,062	,053	,060	,024	,059	,095*		1,000***	,066	,071	,036	,063	,072
9	,009	,030	,037	,067	,000	,040	,087*	1,000***		,034	,006	,014	,035	,011
10	,039	,024	,402***	,195***	,088**	,617***	,075	,066	,034		,577***	,008	,191***	,070*
11	,074*	,069*	,350***	,152***	,072*	,676***	,016	,071	,006	,577***		,020	,032	,049
12	,093**	,041	,036	,085	,017	,080	,058	,036	,014	,008	,020		,115***	,073*
13	,110***	,067*	,134**	,132**	,002	,207***	,149***	,063	,035	,191***	,032	,115***		,200***
14	,049	,007	,122**	,117**	,026	,109*	,088*	,072	,011	,070*	,049	,073*	,200***	

Gris pale ou * p < 0,05; vert ou ** p < 0,01, rose ou *** p < 0,001

ANNEXE 3 :
Modèle multidimensionnel de régression logistique
sur la connaissance de la principale cause
de la fréquence élevée de certaines MH au SLSJ

Modèle multidimensionnel de régression logistique sur la connaissance de la principale cause de la fréquence élevée de certaines MH au SLSJ

Dimension Variable indépendante	Séquence 1		Séquence 2		Séquence 3		Séquence 4	
	e ^β	I.C. (95 %)	e ^β	I.C. (95 %)	e ^β	I.C. (95 %)	e ^β	I.C. (95 %)
Données sociodémographiques								
Sexe (Femme)	1,26	0,98-1,62	1,17	0,90-1,51	1,17	0,90-1,51	1,17	0,91-1,52
Âge	0,98*	0,97-1,00	0,98**	0,96-0,99	0,98	0,95-1,00	0,98	0,95-1,00
RLS de résidence²								
La Baie	1,04	0,70-1,54	1,16	0,77-1,74	1,15	0,77-1,72	1,17	0,78-1,75
Jonquière	0,84	0,58-1,23	0,86	0,58-1,27	0,86	0,58-1,27	0,86	0,58-1,27
Maria-Chapdelaine	0,89	0,59-1,34	0,98	0,65-1,48	0,97	0,65-1,47	0,98	0,65-1,48
Domaine-du-Roy	1,07	0,72-1,58	1,12	0,75-1,67	1,12	0,75-1,66	1,13	0,76-1,68
Lac-Saint-Jean-Est	1,27	0,86-1,88	1,37	0,93-2,04	1,36	0,92-2,03	1,38	0,93-2,05
Niveau de scolarité³								
Études secondaires non complétées			0,34***	0,20-0,58	0,35***	0,20-0,59	0,36***	0,21-0,61
Études secondaires			0,56***	0,40-0,78	0,56***	0,40-0,79	0,57***	0,40-0,79
Études collégiales			0,61**	0,43-0,85	0,61**	0,44-0,86	0,62**	0,44-0,87
Progéniture								
Avoir déjà un enfant					1,15	0,83-1,59	1,10	0,79-1,53
Désirer des enfants					1,15	0,79-1,66	1,13	0,78-1,65
Expérience des MH								
Avoir au moins un de ses grands-parents originaire du SLSJ							1,21	0,88-1,66
Déclarer avoir passé un test de porteur							1,23	0,85-1,80
Connaître quelqu'un atteint d'une MH							0,98	0,76-1,26
Ajustement du modèle								
χ ² pour le modèle	17,511 dl = 7 p < 0,05		44,454 dl = 10 p < 0,001		45,618 dl = 12 p < 0,001		49,066 dl = 15 p < 0,001	
χ ² pour le nouveau bloc de variables	-		26,943 dl = 3 p < 0,001		1,164 dl = 2 p = 0,559		3,449 dl = 3 p = 0,327	
Test d'ajustement de Hosmer-Lemeshow (p)	0,200		0,063		0,462		0,158	
R ² de Nagelkerke	0,018		0,045		0,046		0,050	
Efficacité du modèle								
Taux de classement ⁴	57,8		59,5		59,9		59,7	
Taux d'amélioration du classement ⁵	0,7 %		3,7 %		4,4 %		4,0 %	

1- La modalité prédite par le modèle est « connaître la principale cause de la fréquence élevée de certaines MH au SLSJ » (42,6 % des 1299 individus inclus dans l'analyse) par rapport à « ne pas connaître la principale cause de la fréquence élevée de certaines MH présentes au SLSJ » (57,4 %).

2 La catégorie de référence est « Chicoutimi ».

3 La catégorie de référence est « Études universitaires ».

4 Une observation est classée dans la catégorie 1 dès que sa probabilité prédite est égale ou supérieure à 0,5.

5 Ce taux de variation est calculé par rapport à la proportion des participants situés dans la catégorie modale (57,4 %).

* p < 0,05; ** p < 0,01; *** p < 0,001.

