

Thémat'IC 2006 « Formation : besoins et usages », Strasbourg, 17
mars 2006

Le besoin d'information : point de vue de l'utilisateur

REEBER, André

Laboratoire de Diagnostic Génétique, Strasbourg

REEBER, André. Le besoin d'information : point de vue de l'utilisateur. In *Thémat'IC 2006 « Information : besoins et usages », Strasbourg, 17 mars 2006* [en ligne]. Format PDF.

Disponible sur : <<http://www.enssib.fr/bibliotheque-numerique/notice-1937>>

Ce document est « **tous droits réservés** ». Il est protégé par le droit d'auteur et le code de la propriété intellectuelle. Il est strictement interdit de le reproduire, dans sa forme ou son contenu, totalement ou partiellement, sans un accord écrit de son auteur.

L'ensemble des documents mis en ligne par l'enssib sont accessibles à partir du site :
<http://www.enssib.fr/bibliotheque-numerique/>

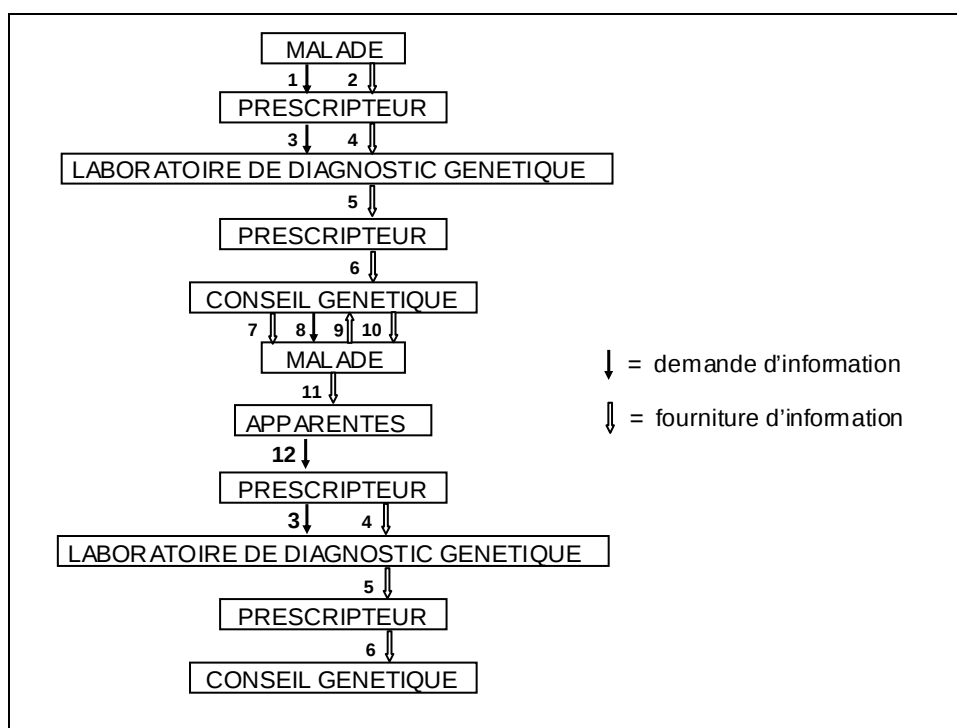
Intervenant extérieur : André REEBER, Laboratoire de Diagnostic Génétique, Strasbourg

Tout d'abord, je voudrais remercier les organisateurs de m'avoir invité à participer à cette journée d'étude sur les BESOINS ET LES USAGES DE L'INFORMATION. Je remercie tout aussi bien les organisateurs étudiants que les organisateurs enseignants : par exemple, Marion GAUPP, que je ne connaissais pas avant cette réunion, mais qui avec ses courriels m'a tenu informé de la préparation de la journée ; je pense aussi à Sophie KENNEL qui je crois s'est beaucoup investi dans la préparation de cette journée, et je n'oublie pas dans mes remerciements, Jean-Michel UTARD, chef du Département Information-Communication de cet IUT.

Je dois dire que je n'ai pas longtemps hésité à répondre à cette invitation. Lorsqu'on est invité à une réunion, il y a en général deux motivations qui interviennent, dans la décision d'y aller, ou de ne pas y aller. Ces deux motivations sont : l'intérêt scientifique de la réunion, d'une part, mais aussi, d'autre part, le lieu géographique de la réunion : je veux simplement dire qu'une réunion qui se déroule en hiver au pied des piste ou en été sous les cocotiers, va être attractive, par l'endroit où elle se déroule, indépendamment de son intérêt scientifique. Ce n'est évidemment pas le charme du campus d'ILLKIRCH qui m'a persuadé de participer à cette journée : si j'ai décidé de venir chez vous aujourd'hui, c'est parce que je me suis rapidement rendu compte, en y regardant de plus près, qu'aussi bien le **besoin d'Information** que **l'utilisation de l'information**, étaient **omniprésents** dans les moindres détails de mon activité professionnelle : Je vais essayer de vous illustrer cette **omniprésence** tout au long de mon intervention.

Je travaille au Laboratoire de Diagnostic Génétique de la Faculté de Médecine de Strasbourg. Probablement, vous demandez-vous : « Que fait-on exactement dans ce laboratoire ? » Comme son nom le laisse deviner, nous **diagnostiquons** des maladies génétiques, essentiellement par analyse moléculaire de l'ADN de la personne malade. Plus précisément, nous **identifions** des maladies génétiques, nous donnons un **nom** aux maladies génétiques et nous faisons cela pour répondre à une **demande d'information**, demande d'information qui émane d'un prescripteur, mais **demande d'information** qui émane aussi, **et d'abord**, du malade qui a consulté ce prescripteur.

Je vais dans la suite de mon exposé représenter la circulation de l'information à l'aide d'un logigramme (vue n°1) dont la première étape est représentée ici (flèche 1) : c'est la **demande d'information** du malade. Pour ce malade, il est important de donner un **nom** à la pathologie responsable de ses souffrances. Même s'il n'y a pas de thérapie efficace, il vaut mieux connaître le **nom** de sa maladie, plutôt que de s'entendre dire « Madame, Monsieur, je ne sais pas quel est le **nom** de la maladie dont vous souffrez » --- Cette remarque, juste pour souligner l'importance, que prend pour le malade, cette démarche initiale de **demande d'information**. Dans cette première étape, il n'y a d'ailleurs pas seulement **demande d'information** de la part du malade, mais aussi **fourniture d'information par** le malade, représentée par la flèche 2, et qui correspond aux renseignements que le malade donne au prescripteur. Ces renseignements et cette description vont constituer la base du dossier médical du malade.



Vue n°1

La deuxième étape de mon logigramme est la **demande d'information** du prescripteur (flèche 3) qui en pratique ne fait que répercuter la **demande d'information** du malade. La **demande d'information** du prescripteur est tout aussi importante que celle du malade, car si son hypothèse est exacte, c'est-à-dire si sa suspicion de maladie génétique, est confirmée par notre laboratoire, le malade pourra bénéficier d'un suivi spécifique et surtout de soins adaptés. En même temps qu'il fait cette demande d'information, le prescripteur **fournit de l'information** (flèche 4) en transmettant à notre laboratoire les renseignements qu'il a collectés.

Que se passe-t-il dans la **circulation de l'information**, lorsqu' une maladie génétique suspectée par le prescripteur est avérée par notre laboratoire ?

La réponse du Laboratoire (flèche 5 = **fourniture d'information**) est transmise **exclusivement** au prescripteur : Légalement, nous n'avons en effet le droit de communiquer les résultats de nos investigations **qu'au seul** prescripteur.

Dans le cas où la pathologie suspectée par le prescripteur est avérée, nous orientons le prescripteur et le malade vers une consultation de génétique ou conseil génétique, à qui sont **fournies** (flèche 6) toutes les **informations** (dossier médical et résultat de notre analyse). Au cours de ce conseil, un généticien va présenter en détail (flèche 7 = **fourniture d'information**), la maladie génétique qui vient d'être décelée, il va également parler, et de son évolution, et des thérapies disponibles, et surtout du mode de transmission : mode récessif ou mode dominant.

Le généticien va ensuite demander (flèche 8 = **demande d'information**) au malade de lui préciser, de façon très détaillée, la composition de sa famille :

1. a-t-il des frères et sœurs ?
2. si oui, sont-ils mariés et ont-ils des enfants ?
3. lui-même a-t-il des enfants ?
4. ces enfants sont-ils mariés ?
5. a-t-il des petits enfants ?
6. ses ascendants, c'est-à-dire ses parents, ses grands parents, voire ses arrière grands parents sont ils encore vivants ?
7. ont-ils des frères et sœurs ?
8. y a t il eu dans sa famille des personnes qui se sont remariées ?
9. y a-t-il dans sa famille des couples consanguins ?
10. quels ont les maladies graves connues dans la famille ?

A l'aide de toutes ces **informations fournies** par le malade (flèche 9), le généticien va établir un arbre généalogique sur lequel il va préciser au malade (flèche 10 = **fourniture d'information**), pour chacune des personnes, les risques qu'elle a de contracter la maladie, ou de transmettre la maladie.

Cela fait déjà quelques minutes que je n'ai plus utilisé les expressions « besoins d'information » ou « usages de l'information », mais je pense que vous êtes tous convaincus, que dans la démarche du généticien que je viens de décrire, il y a évidemment un **important flux d'Information**, que ce soit en **demande d'Information** (flèches pleines : 1, 3 et 8) lorsque le généticien se renseigne sur la composition de la famille, ou lorsque le malade demande des précisions sur la maladie, son évolution ou son mode de transmission.

Il y a également un **important flux d'Information** en **fourniture d'information**, représenté par les flèches creuses (2, 4, 5, 6, 7, 9 et 10) lorsque le malade présente la composition de sa famille ou lorsque le généticien présente la maladie et son mode de transmission.

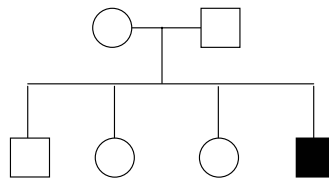
L'étape suivante va être cruciale pour les apparentés à risque que le généticien vient de désigner sur l'arbre généalogique, car le généticien va maintenant demander au malade de contacter (flèche 11 = **fourniture d'information**) ces personnes à risque, pour leur proposer un conseil génétique.

Si je dis que cette étape va être cruciale, c'est parce que rien n'oblige légalement le malade à prévenir les apparentés à risque. Et même si le malade prévient ces personnes, rien n'oblige légalement ces personnes à demander (flèche 12 = **demande d'information**) à leur tour un passage devant un conseil génétique.

Ces blocages de la **circulation de l'information**, sont particulièrement fréquents lorsque la maladie génétique envisagée se traduit par un retard mental : on entendra par exemple les frères et sœurs de la personne atteinte parler du « simplet » de la famille, alors que c'est **lui** qui les a prévenus, et que c'est quand même **grâce à lui** que la maladie a été détectée dans la famille ! Les frères et sœurs du « simplet », même s'ils ne présentent pas les mêmes signes que lui, feraient bien quand même de suivre les conseils du « simplet » et de consulter le généticien, qui ensuite demandera à notre laboratoire l'analyse moléculaire d'ADN, qui permettra de savoir si oui ou non, ils sont porteurs sains, c'est-à-dire transmetteurs potentiels de la maladie qui vient d'être mise en évidence dans la famille.

Après ces généralités, qui ont peut-être été un peu abstraites pour vous, je vais maintenant vous présenter quelques cas concrets.

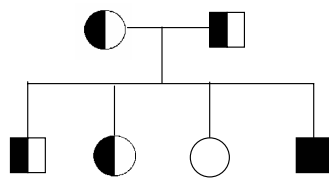
Dans ces exemples, les hommes sont représentés par des carrés et les femmes par des ronds. Le trait horizontal unissant l'homme et la femme, représente un projet parental et leur descendance est représentée à l'étage en dessous.



Vue n° 2

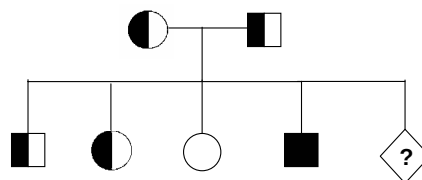
Dans le premier exemple (vue n°2), le couple a eu après trois enfants sains, un quatrième enfant atteint d'une maladie génétique qui a pu être identifiée après leur demande de diagnostic. La survenue de cette maladie génétique, pose le problème du statut génétique des parents et des trois enfants qui ne présentent pas les symptômes de la maladie. La situation décrite ici correspond à une maladie récessive dont le gène est localisé sur un chromosome non sexuel, et dans ce cas les parents sont en principe ce que l'on appelle des porteurs sains, c'est-à-dire qu'ils ne présentent pas les symptômes de la maladie, mais qu'ils sont des transmetteurs potentiels de la maladie.

Mais qu'en est-il (vue n°3) des trois premiers enfants de ce couple ? Statistiquement, il y a pour ce type de maladie récessive, et pour une fratrie de quatre enfants, deux enfants porteurs sains, un enfant pour lequel la maladie génétique a été éradiquée et un enfant atteint,.



Vue n° 3

La vue n° 4 illustre une cinquième grossesse pour ce couple.

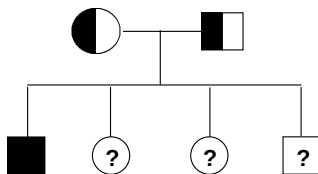


Vue n° 4

Le fœtus a une chance sur quatre d'être atteint. La mise en évidence de la maladie dans la famille et la confirmation du statut de porteur sain des deux parents, permet de leur proposer un diagnostic prénatal afin de connaître le statut génétique du fœtus, et s'ils le désirent, une interruption thérapeutique de grossesse. L'encadrement légal de cette démarche est très strict et respecte scrupuleusement la liberté de l'individu.

La vue n°5 concerne un autre cas, celui d'une maladie génétique présente à la naissance, mais dont les signes ne vont apparaître que bien plus tard. Après l'apparition des signes et l'identification de la maladie chez l'aîné de la fratrie et la caractérisation du statut des parents, se pose la question « **Faut-il informer le reste de la famille ?** ». C'est toute la problématique du diagnostic pré-symptomatique.

Diagnostic Pré symptomatique



Vue n° 5

Si on informe, se posera pour chaque membre de la famille la question de savoir s'il veut connaître ou non, son statut génétique, avec l'éventualité soit de le rassurer s'il n'est pas atteint, soit de lui annoncer qu'il est atteint et que la maladie ne se manifestera qu'ultérieurement. La question « Faut-il informer le reste de la famille ? », prend, dans cette deuxième éventualité, tout son sens et devient: « Avait-on le droit de perturber la vie de quelqu'un qui vivait tranquillement, en l'exposant au risque de l'annonce de la présence de la maladie ? ».

Si on ne l'informe pas, on prend, par contre, le risque, dans cette deuxième éventualité, de perdre par exemple le bénéfice d'un éventuel diagnostic prénatal. Il en va de même dans une troisième éventualité où le résultat de la détermination du statut génétique met en évidence un statut de porteur sain.

La question « **Faut-il informer le reste de la famille ?** » va en fait devenir une question d'éthique, à laquelle on répondra au cas par cas, selon la gravité de la pathologie concernée, en tenant compte dans la mesure du possible de la fragilité psychologique estimée de chacun, et en essayant de préserver tant que possible l'équilibre de la famille et la liberté individuelle de chacun.

Je n'ai pas cherché à être exhaustif dans mon intervention : j'aurais par exemple également pu parler de la **confidentialité** qui caractérise tout dossier médical, et qui a évidemment un impact énorme sur la circulation de l'information lors d'un diagnostic génétique. Je n'ai pas parlé non plus de la **traçabilité**, qui est une exigence à laquelle nous sommes astreints légalement et qui, elle aussi, bien sûr, affecte énormément la circulation de l'information dans notre activité.

Voilà, j'espère qu'avec mon vocabulaire qui n'est probablement pas celui de la communication en entreprise, je me suis quand même fait comprendre à l'aide des quelques exemples que j'ai choisis, et j'espère aussi que j'ai réussi à vous convaincre de l'importance de la **circulation de l'information** dans la démarche complexe mise en place lors du diagnostic des maladies génétiques.