

Questionnaire destiné à évaluer le point de vue et les attentes en matière de diagnostic anténatal des personnes concernées par une maladie génétique à révélation tardive.

Dans le cadre d'une recherche menée au sein de l'unité de recherche Inserm U1086, nous souhaitons étudier les problématiques soulevées par la médecine prédictive et le diagnostic prénatal dans le contexte des pathologies génétiques à révélation tardive, et notamment dans celui de certaines maladies cardiaques héréditaires. C'est pourquoi nous vous sollicitons afin de mieux connaître les attentes des personnes concernées et de voir comment, à l'avenir, les équipes soignantes pourront éventuellement y répondre. Les questions que ce sujet soulève pourraient venir en débat dans le cadre de futures évolutions législatives portant sur la Bioéthique.

Le questionnaire que nous proposons s'adresse :

- aux personnes porteuses du gène responsable d'une maladie cardiaque héréditaire,
- à leur(e) conjoint(e),
- aux personnes dont un ou des proches sont porteurs du gène responsable d'une maladie cardiaque héréditaire (parents, frères et sœurs...)

A ce jour, plusieurs possibilités peuvent s'offrir aux couples concernés par une maladie génétique à révélation tardive pour réaliser leur projet parental :

- Soit un diagnostic anténatal qui peut prendre deux formes :

1. Un diagnostic prénatal (DPN) lors d'une grossesse en cours : examens biologiques (recherche du gène responsable de la maladie chez le fœtus) pouvant aboutir ou non à une demande et la réalisation d'une interruption de grossesse pour motif médical (IMG) ;

2. Un diagnostic préimplantatoire (DPI) lors d'une grossesse programmée : étude génétique sur les embryons obtenus par fécondation *in vitro* (FIV), afin de réimplanter dans l'utérus maternel un embryon non porteur du gène responsable de la maladie. Dans ce cas précis, la fécondation *in vitro* n'est pas réalisée pour un problème d'infertilité mais pour sélectionner les embryons.

- Soit d'autres choix :

- une grossesse spontanée sans aucune démarche de diagnostic prénatal;
- l'adoption d'un enfant;

- le recours à un don anonyme de gamètes (spermatozoïdes ou ovocytes) pour éviter la transmission de la maladie génétique;
- l'accueil d'embryon(s), donné(s) anonymement par un couple qui a déjà réalisé son projet parental.

Ce questionnaire est strictement anonyme, et ne comporte aucune donnée permettant de vous identifier. Le temps nécessaire pour y répondre est d'environ 15 à 20 minutes ; vous pouvez interrompre à tout moment et le compléter en plusieurs fois. Votre participation à cette enquête nous sera très précieuse ; nous vous remercions par avance de votre contribution à ce travail de recherche et nous nous engageons à vous faire un retour des résultats de cette enquête par le biais de votre association.

Pour participer à cette étude, connectez-vous sur le lien suivant:

https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSedpG_niqDeYd6wxcZNTB6fnejYU9G51ATr2ivVjggBSYgWzA/viewform

Plus d'informations: sophie.baumann@uvsq.fr