

UNIVERSITÉ LAVAL

MÉMOIRE PRÉSENTÉ À
L'UNIVERSITÉ LAVAL
COMME EXIGENCE PARTIELLE
DE LA MAÎTRISE EN MÉDECINE EXPÉRIMENTALE
VOLET GÉNÉTIQUE
OFFERTE À L'UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI
EN VERTU D'UN PROTOCOLE D'ENTENTE

PAR

FABIEN MURRAY

CONNAISSANCE, IMPACT SOCIAL ET RÉSEAU D'AIDE DES PARENTS
AYANT DES ENFANTS ATTEINTS DE FIBROSE KYSTIQUE
AU SAGUENAY-LAC-ST-JEAN.

DECEMBRE 1992

Droits réservés



Mise en garde/Advice

Afin de rendre accessible au plus grand nombre le résultat des travaux de recherche menés par ses étudiants gradués et dans l'esprit des règles qui régissent le dépôt et la diffusion des mémoires et thèses produits dans cette Institution, **l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC)** est fière de rendre accessible une version complète et gratuite de cette œuvre.

Motivated by a desire to make the results of its graduate students' research accessible to all, and in accordance with the rules governing the acceptance and diffusion of dissertations and theses in this Institution, the **Université du Québec à Chicoutimi (UQAC)** is proud to make a complete version of this work available at no cost to the reader.

L'auteur conserve néanmoins la propriété du droit d'auteur qui protège ce mémoire ou cette thèse. Ni le mémoire ou la thèse ni des extraits substantiels de ceux-ci ne peuvent être imprimés ou autrement reproduits sans son autorisation.

The author retains ownership of the copyright of this dissertation or thesis. Neither the dissertation or thesis, nor substantial extracts from it, may be printed or otherwise reproduced without the author's permission.

CE MEMOIRE A ETE REALISE
A L'UNIVERSITE DU QUEBEC A CHICOUTIMI
DANS LE CADRE DU PROGRAMME
DE MAITRISE EN MEDECINE EXPERIMENTALE
DE L'UNIVERSITE LAVAL
EXTENSIONNE A L'UNIVERSITE DU QUEBEC A CHICOUTIMI

RESUME

La fibrose kystique (FK) est une maladie héréditaire très répandue dans les populations caucasiennes, mais celle-ci se démarque davantage dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean. Cette recherche étudie les connaissances, l'impact social et le réseau d'aide des parents ayant des enfants atteints de la fibrose kystique dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean. A partir de 42 entrevues dirigées, nous avons pu déterminer que les parents acquièrent suffisamment de connaissances pour s'adapter à la maladie, ce qui assure un équilibre et une dynamique familiale. La fibrose kystique a un impact particulièrement important au niveau de la reproduction des parents et au niveau de la contraception. C'est ainsi que le nombre d'enfants désirés dans les familles diminue et que les moyens de contraception très efficaces et même la stérilisation deviennent très utilisés. En ce qui concerne les réseaux d'aide, nous avons pu observer que les parents ne se retrouvent pas dans une situation d'isolement. Au niveau professionnel, la Clinique de fibrose kystique de l'Hôpital de Chicoutimi est un réseau d'information important et un point d'aide médicale rassurant pour les parents.



Fabien Murray



Marc De Braekeleer

REMERCIEMENTS

Cette recherche a été rendue possible grâce à la collaboration de plusieurs personnes et organismes auxquels j'aimerais exprimer notre reconnaissance.

D'abord je tiens à remercier spécialement le Dr. Marc De Braekeleer, professeur à l'Université du Québec à Chicoutimi, qui m'a initié à ce projet de recherche et qui a accepté d'être mon directeur de thèse.

Aussi, je veux remercier Jocelyne Daigneault étudiante en Maîtrise en médecine expérimentale qui a bien voulu nous apporter ses connaissances sur la population étudiée.

Ensuite, je tiens à remercier Emploi et Immigration Canada et la fondation de l'Université du Québec à Chicoutimi qui ont contribué financièrement à cette recherche.

Enfin, je tiens à exprimer toute ma gratitude à tous les parents qui ont accepté de nous rencontrer et qui ont permis du même coup la réalisation de cette recherche.

TABLE DES MATIERES

Résumé	3
Remerciements	4
Table des matières	5
Liste des figures	8
Introduction	10

CHAPITRE I LA FIBROSE KYSTIQUE ET OBJECTIFS DE LA RECHERCHE

I.1 -Caractéristiques biologiques de la fibrose kystique	12
I.2 -Caractéristiques de la fibrose kystique dans la région du SLSJ.	14
I.3 -Justification de la recherche	17
I.4 -Problématique de la recherche	18
I.5 -Objectifs de la recherche	20
I.5.1 - <i>Objectif général</i>	20
I.5.2 - <i>Objectifs spécifiques</i>	20

CHAPITRE II MATERIEL ET METHODES

II.1 -Définition des concepts	22
II.1.1 - <i>Connaissance</i>	22
II.1.2 - <i>Impact social</i>	22

II.1.3 -Réseau d'aide	23
II.1.3.1 -Social	23
II.1.3.2 -Clinique	23
II.2 -La population étudiée	24
II.3 -Méthodologie	25
II.3.1 -Stratégie de vérification	25
II.3.2 -Technique de récolte des données	26
II.3.3 -Le questionnaire	27
II.3.4 -Méthode d'analyse	29

CHAPITRE III RESULTATS

III.1 -Profils des familles rencontrées	30
III.2 -Connaissance	31
III.2.1 - <i>Histoire familiale</i>	33
III.2.2 - <i>Connaissances sur les maladies génétiques et sur la fibrose kystique</i>	33
III.2.2.1 -Connaissances sur les maladies génétiques en général	34
III.2.2.2 -Connaissances sur la fibrose kystique	37
III.2.2.3 -Connaissances des techniques de kinésithérapie	44
III.3 -Impact social	47
III.3.1 - <i>Vie de couple</i>	48
III.3.2 - <i>Aspiration de fécondité et contraception</i>	49
III.3.3 - <i>La famille</i>	51

III.3.4 - <i>Environnement social</i>	52
III.3.5 - <i>Vie professionnelle</i>	54
III.4 -Le réseau d'aide	54
III.4.1 - <i>Réseau d'aide sociale</i>	55
III.4.2 - <i>Réseau d'aide clinique</i>	56
III.4.3 - <i>Conseil génétique</i>	57
III.4.4 - <i>Regroupement potentiel des familles</i>	57

CHAPITRE IV DISCUSSION

IV.1 -Connaissance	59
IV.2 -Impact social	62
IV.3 -Réseau d'aide	65
IV.4 -Comparaison avec d'autres recherches	68
Conclusion	72
Références	74
Annexe: questionnaire	79

LISTE DES FIGURES

	Page
Figure 1 Revenu moyen des familles rencontrées	32
Figure 2 Les maladies héréditaires, c'est comme les autres maladies, on peut les guérir avec de bons traitements	35
Figure 3 Quand il y a des maladies héréditaires dans une famille, c'est toujours parce que les gens se sont mariés entre parent	36
Figure 4 Perception des parents concernant leur degré de connaissance sur la transmission de la F.K.	38
Figure 5 Quels sont les risques à chaque grossesse d'avoir un enfant atteint de la F.K., si un seul parent est porteur	40
Figure 6 Quels sont les risques à chaque grossesse d'avoir un enfant atteint de la F.K., si les deux parents sont porteurs	41

Figure 7	Quels sont les risques à chaque grossesse d'avoir un enfant atteint de la F.K., si l'un des parents est atteint et que l'autre est ni atteint et ni porteur	42
Figure 8	Quels sont les chances à chaque grossesse d'avoir un enfant ni atteint et ni porteur si les deux parents sont porteurs	43
Figure 9	Quel serait d'après vous le nombre de personnes porteuses du gène de la F.K. au Saguenay-Lac-St-Jean	45
Figure 10	Quel serait d'après vous le nombre de personnes atteintes à la naissance au Saguenay-Lac-St-Jean	46
Figure 11	Modification du désir d'avoir des enfants, suite au diagnostic positif révélant la présence du gène de la F.K. chez les parents	50

INTRODUCTION

La région du Saguenay Lac-St-Jean est l'une des régions dans le monde où la prévalence de la fibrose kystique à la naissance est très élevée (De Braekeleer 1991)

Beaucoup de recherches sont effectuées pour essayer d'éliminer ou d'intervenir sur le gène pathologique causant la fibrose kystique. Mais, à l'heure actuelle, il est encore impossible de la guérir. Aujourd'hui comme dans le passé, plusieurs familles sont ou seront confrontées à la réalité de cette maladie en ayant un ou plusieurs enfants atteints de fibrose kystique.

Le but de notre recherche est de dresser un portrait de la situation des parents et des familles ayant des enfants atteints de fibrose kystique, de manière à déterminer:

- leurs besoins au niveau de l'information;
- les problèmes que peut engendrer la maladie sur la vie parentale, familiale, sociale et professionnelle;
- leurs contacts et leurs besoins au niveau du réseau d'aide professionnelle et sociale.

Pour se faire, nous avons construit un questionnaire, déterminé un échantillonnage, et fait des entrevues dirigées afin de récolter les informations nécessaires pour répondre à nos objectifs de départ.

Dans ce mémoire, il sera question en premier lieu du développement de la problématique et de la méthodologie. Ensuite, nous nous attarderons à l'analyse des résultats, qui sera divisée en trois grandes sections correspondant à nos objectifs de recherche, soit: le besoin de connaissance des parents, l'impact social de la maladie sur la vie parentale et familiale et le réseau d'aide social et professionnel des parents et des familles ayant des enfants atteints de fibrose kystique. Enfin, nous aurons une discussion sur l'ensemble de la recherche et une conclusion finale.

CHAPITRE I

LA FIBROSE KYSTIQUE ET OBJECTIFS DE LA RECHERCHE

I.1 -Caractéristiques biologiques de la fibrose kystique

Le premier qui a parlé de fibrose kystique est le docteur Guido Fanconi en 1936. Ce dernier avait observé chez des enfants morts en bas âge, certains symptômes qui les caractérisaient, soient des diarrhées, des troubles de la croissance et des infections pulmonaires répétées (Marcotte et al 1975). Par la suite d'autres chercheurs ont constaté le caractère anormal de la sécrétion des muqueuses chez ces malades. Ces chercheurs venaient d'observer la base de la fibrose kystique qui est une maladie affectant l'ensemble des glandes exocrines de l'organisme lesquelles secrètent un mucus anormal par son épaisseur et sa viscosité (Marcotte et al 1975). Les glandes les plus touchées sont le pancréas, le foie, les glandes sudoripares et salivaires (Marcotte et al 1975).

Les anomalies que présente le mucus sur le plan de sa constitution chimique et de sa teneur en eau altèrent ses fonctions biologiques en tant que véhicule de substances chimiques, agent protecteur ou détergent chimique.

Sur le plan mécanique, le bon fonctionnement des appareils digestif et reproductif se trouve perturbé par le mucus, qui tapisse et à la longue, obstrue les conduits excréteurs. Le mucus sécrété au niveau de l'appareil pulmonaire crée un milieu propice à la croissance et à la multiplication de certaines bactéries. Un état inflammatoire permanent, l'obstruction progressive des bronches et le déclin des fonctions respiratoires découlent de cette situation (De Launière 1988; Boat et al 1989).

La fibrose kystique est une maladie héréditaire transmise selon un mode autosomal récessif. Donc, pour qu'un enfant soit atteint de fibrose kystique, les deux parents doivent être porteurs du gène anormal.

Le gène de la fibrose kystique a été identifié en 1989 par l'équipe de Toronto dirigée par Lap-Chee Tsui. Le gène qui avait été localisé dans la bande 31 du bras long du chromosome 7 s'étend sur 250 kilobases et comprend 24 exons. Il encode une protéine appelée CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) qui comprend 1480 acides aminés (Kitzis et Chomel 1989).

Dès 1989, la mutation qui avait la fréquence la plus élevée dans la population blanche était décrite. Il s'agit d'une délétion de 3 paires de bases au niveau du codon 508, ce qui entraîne la disparition de l'acide aminé phénylalanine en position 508 de la protéine CFTR (delta F508). Elle compte pour environ 68% des mutations de F.K. Depuis, plusieurs dizaines de mutations ont été identifiées dans le gène de la F.K. (Kitzis et Chomel 1989).

Les symptômes et la gravité de la maladie diffèrent d'une mutation à l'autre et plus particulièrement d'un génotype à l'autre. Actuellement, la mutation delta F508 semble présenter les symptômes les plus graves. Il n'en demeure pas moins que d'autres mutations ont des effets très graves sur le phénotype (Daigneault et al 1991).

La sévérité de la maladie dépend donc de la composition génotypique de l'individu qui donne lieu à des symptômes variés. Chaque personne atteinte présente un tableau médical particulier en ce sens que les symptômes de la maladie peuvent se manifester tôt ou tard dans le développement et ce, à des degrés divers. Une atteinte pulmonaire sévère ne côtoie donc pas nécessairement une atteinte digestive sérieuse et vice versa (Daigneault et al 1991).

I.2 -Caractéristiques de la fibrose kystique dans la région du SLSJ.

Le Saguenay-Lac-St-Jean (SLSJ) est une région isolée géographiquement située à 200 kilomètres au nord-est de Québec. Elle a été ouverte au peuplement blanc autour de 1840. De 1838 à 1911, quelque 50% des 28 656 immigrants sont venus de Charlevoix, une région située à l'est de la ville de Québec, sur la rive nord du fleuve St-Laurent; les 50% restants venaient surtout d'autres régions aussi

situées dans l'est de la province. Depuis 1911, il y a eu une grande diversification de l'immigration. Malgré une balance migratoire négative depuis 1870, la population de langue maternelle française et de religion catholique à 98%, est passée de 5 000 habitants en 1852 à 50 000 en 1911 et à 300 000 aujourd'hui. Plusieurs maladies autosomales dominantes et récessives (dystrophie myotonique, tyrosinémie, etc) ont une prévalence plus élevée que dans d'autres populations, alors que d'autres maladies plus fréquemment rencontrées dans la région du SLSJ et Charlevoix, sont presqu'inexistantes ailleurs (par exemple l'ataxie de Charlevoix-Saguenay, la polyneuropathie sensori motrice avec ou sans agénésie du corps calleux) (De Braekeleer 1991).

La fibrose kystique est une maladie autosomale récessive qui affecte un enfant sur 2000-2500 naissances vivantes dans les populations caucasiennes. Depuis quelques années, il est devenu évident que la fibrose kystique avait une prévalence à la naissance plus élevée dans la région du SLSJ que dans la majorité des populations caucasiennes. En effet, la prévalence à la naissance pour la période 1975-1988 est évaluée à 1/902 naissances vivantes et le taux de porteurs est estimé à 1/15 habitants (Daigneault et al 1991; Daigneault et De Braekeleer 1992).

Cent vingt sept patients atteints de fibrose kystique étaient connus au SLSJ au 31 décembre 1988. Ce nombre comprenait 125 patients qui étaient ou avaient été suivis à la clinique de fibrose kystique de Chicoutimi. Les deux autres malades atteints de fibrose

kystique étaient suivis à la clinique de Québec. Ces 127 patients étaient distribués dans 91 familles comprenant 1 enfant atteint, 15 familles comprenant 2 enfants atteints et 2 familles avec 3 enfants atteints (Daigneault et al 1991).

La population totale de patients atteints de fibrose kystique était composée de 70 filles (55%) et de 57 garçons (45%). La population vivante de fibrose kystique était formée de 60 filles (55%) et de 49 garçons (45%). L'âge moyen était de 11,8 ans (D.S.:7,7); aucune différence entre les sexes n'a été trouvé ($p>0,05$). L'âge moyen au décès des individus atteints de fibrose kystique était de 9,9 ans (D.S.:7,4), l'âge moyen pour les filles et pour les garçons étant respectivement de 10,8 ans (D.S.:6,1) et 8,9 ans (D.S.:9,1) (t Student= 0,537, $p=0,5981$) (Daigneault et al 1991).

Soixante treize patients (68,2%) ont été diagnostiqués durant la première année de vie, une grande partie l'ayant été avant l'âge de six mois. A l'intérieur de ce groupe, 9 patients avaient un iléus méconial et 2 avaient une obstruction intestinale. Trente-quatre autres patients ont été diagnostiqués après l'âge d'un an; de ce nombre, seulement 4 ont été diagnostiqués après l'âge de 10 ans. Ce groupe inclut d'ailleurs une femme ayant un test à la sueur positif et un tableau clinique peu sévère dont le diagnostic fut établi à l'âge de 29 ans. L'âge moyen au diagnostic était de 23 mois (D.S.:50 mois). Il n'y a pas de différence significative entre l'âge moyen au diagnostic lorsque l'on compare les filles (29 mois, D.S.:62 mois) et les garçons (16 mois, D.S.:28 mois) (t Student=1,1326, $p=0,1876$) (Daigneault et al 1991).

Depuis la description de la première mutation, 10 autres ont été identifiées au Québec. Au SLSJ, on dénombre au moins 7 mutations représentant 92% des cas de fibrose kystique. (Rozen et al 1991) Comparativement à d'autres régions du Québec et du monde, la mutation delta F508 est moins fréquente dans la région du SLSJ. Cette mutation représente environ 58% des cas au SLSJ et 70% des cas ailleurs dans le monde. Cependant, cette mutation reste la plus fréquente, même au SLSJ. Deux autres mutations (621+1 G->T et A 455 E) ont par contre des fréquences plus élevées au SLSJ qu'ailleurs dans le monde.

I.3 -Justification de la recherche

Il serait faux de croire que la fibrose kystique est une maladie typique à la région du Saguenay Lac St-Jean. Comme nous l'avons vu précédemment, la fibrose kystique est une maladie autosomale récessive très répandue dans les populations caucasiennes (Boat et al 1989). Elle est cependant plus fréquente au Saguenay Lac St-Jean (De Braekeleer 1991).

Cette réalité implique que nous nous devons de répondre à des besoins particuliers à ce chapitre et ce, tant sur le plan clinique et thérapeutique, que sur le plan psychologique et social.

Etant donné qu'il n'existe pas de travaux de recherche nous permettant de dresser un bilan de la situation actuelle des familles ainsi qu'une évaluation de leurs besoins particuliers, j'ai décidé, en collaboration avec la clinique de fibrose kystique de Chicoutimi et l'Association locale de fibrose kystique, de faire mon mémoire de maîtrise sur cette maladie grave et très présente au SLSJ.

Vu qu'il est impossible de tout aborder dans une seule recherche, nous nous sommes orientés plus spécifiquement sur les points pour lesquels les sources d'information concernant la région du Saguenay-Lac-St-Jean sont quasi inexistantes, à savoir: les connaissances qu'ont les parents sur la fibrose kystique, l'impact social de la maladie sur la vie parentale et familiale et l'identification du réseau d'aide social et professionnel dont disposent les parents et les familles ayant des enfants atteints de fibrose kystique.

Une connaissance plus approfondie de ces points pourra permettre d'améliorer, s'il y a lieu, la qualité de vie des parents et des familles ayant des enfants atteints de fibrose kystique.

I.4 -Problématique de la recherche

Dans leur étude sur la fibrose kystique, Walker et al. (1987) souligne que cette maladie demande beaucoup d'efforts et de temps de

la part des parents pour les soins et traitements essentiels de l'enfant.

Le rapport de Brassard et al. (1988) met en évidence que les parents ayant des enfants atteints de fibrose kystique ont besoin d'avoir plus de connaissances face à cette maladie. Ils ont besoin de renforcement technique et de support émotionnel. Les familles ont besoin d'aide pour faire face et affronter les problèmes qui semblent insurmontables.

Ce rapport indique aussi que tous les individus se trouvant dans une situation qui les préoccupe et les met personnellement en cause ont besoin d'information. Si ces personnes sont placées dans les conditions les plus favorables possibles, elles seront mieux disposées à intégrer et transformer l'information tout en étant plus motivées à se fixer des objectifs et parvenir à assumer le meilleur choix possible.

L'étude de Gibson (1986) renforce cette affirmation en mettant en évidence l'importance de l'approche des soins centrés sur la famille. Les parents ont besoin d'information et d'encouragement venant des professionnels de la santé. Chaque ensemble parent-enfant-famille doit être considéré de façon individuelle. L'information doit être claire, accessible et facilement compréhensible.

C'est à la lumière de ces affirmations sur l'impact social de la maladie et sur les besoins d'information des parents qui sont confrontés à la fibrose kystique, que nous avons arrêté notre objet d'étude.

1.5 -Objectifs de la recherche

1.5.1 -Objectif général

- Déterminer le niveau de connaissance, l'impact social et le réseau d'aide des parents et des familles ayant des enfants atteints de fibrose kystique au Saguenay-Lac-Saint-Jean.

1.5.2 -Objectifs spécifiques

- Evaluer les connaissances des parents, quant à la fibrose kystique et aux principales techniques de kinésithérapie, afin de cerner leurs besoins d'information et de consultation.

- Mesurer l'impact social de la fibrose kystique auprès des parents, du couple et de la famille ayant des enfants atteints de cette maladie.

- Déterminer les différents réseaux d'aide qu'ont les parents et les familles ayant des enfants atteints de fibrose kystique.

CHAPITRE II

MATERIEL ET METHODES

II.1 -Définition des concepts

II.1.1 -*Connaissance*

Toute capacité acquise que possède une personne sur un sujet donné et qui lui permet de comprendre, d'expliquer, de faire des choix ou d'appliquer certaines techniques.

Ici, le sujet donné est la fibrose kystique; la compréhension et les explications se rapportent aux éléments abstraits de cette maladie. L'application de certaines techniques se rapporte aux techniques de kinésithérapie.

II.1.2 -*Impact social*

Tout effet provenant d'un phénomène affectant le fonctionnement de la vie sociale.

Ici, ce phénomène se traduit par la présence d'enfants atteints de fibrose kystique dans la famille.

Pour ce qui est de la vie sociale, elle sera vue sous trois aspects: la vie de couple, les relations avec l'environnement social et la vie professionnelle.

II.1.3 -Réseau d'aide

II.1.3.1 -Social

Toute personne non rémunérée apportant une aide morale et/ou physique sans être attitrée ou mandatée par une institution quelconque.

Nous incluons dans ce réseau d'aide la parenté, les amis et les groupes ou associations à but non lucratif dont l'origine n'est pas liée à la fibrose kystique.

II.1.3.2 -Clinique:

Par le réseau d'aide clinique, nous entendons ici la clinique de fibrose kystique de l'Hôpital de Chicoutimi apportant les services aux individus souffrant de fibrose kystique et l'aide aux familles.

II.2 -La population étudiée

La population étudiée représente un échantillon des parents biologiques d'enfants atteints de fibrose kystique ayant moins de 18 ans et demeurant encore avec eux au SLSJ.

Nous avons choisi pour notre recherche le modèle d'échantillonnage non-probabiliste volontaire.

Nous avions aussi choisi ce modèle pour la raison suivante: le milieu de la recherche est constitué de familles où des enfants sont atteints de la fibrose kystique, nous ne pouvons pas arriver dans ces familles en les choisissant au hasard. Ces familles peuvent être très embarrassées par le fait d'être questionnées ou encore, elles peuvent être dans l'impossibilité de nous répondre ou elles peuvent tout simplement désirer garder leur intimité et ne pas être dérangées. Donc, en utilisant l'échantillonnage volontaire, on évite de déranger le milieu familial et de briser son intimité.

Au départ nous avions limité notre échantillonnage à la région du Saguenay. Il nous avait été possible de rencontrer 21 familles sur une possibilité de 42. Par la suite, nous avons décidé d'étendre notre travail à la région du Lac-St-Jean. Par le fait même, notre population

s'est vue augmenter et nous avons été dans l'obligation d'accroître notre échantillonnage. Le nombre possible de familles au Lac-St-Jean, étant similaire à celui du Saguenay, nous a permis de fixer notre échantillonnage pour cette région à 21 sujets. Par conséquent, le nombre total de familles interrogées durant la recherche a été de 42 sur une possibilité de 80. Cet échantillonnage est très représentatif considérant qu'il représentait la moitié de la population étudiée.

II.3 -Méthodologie

II.3.1 -Stratégie de vérification

Nous utiliserons pour notre travail la stratégie descriptive à cas multiple.

Nous avons opté pour cette stratégie parce qu'elle va nous permettre de réunir des informations aussi nombreuses et détaillées que possible concernant nos objectifs de recherche.

Avec ces informations, nous pourrons dresser un portrait de chacune des situations étudiées, c'est-à-dire les connaissances sur la maladie, l'impact social de la maladie et les réseaux d'aide.

Une fois ces connaissances acquises, cette stratégie nous permettra de dégager les caractéristiques dominantes de chaque objectif de recherche, ce qui nous permettra de dresser le portrait des familles touchées par la fibrose kystique.

II.3.2 -Technique de récolte des données

La technique retenue pour notre récolte des données est l'entrevue dirigée.

Dans ce type d'entrevue, c'est le chercheur qui dirige la communication. Il organise les messages en fonction des informations précises qu'il veut obtenir. Pour ce faire, un questionnaire a été monté. Ce dernier sert de structure à l'entrevue et de grille pour la récolte des données, ainsi qu'à standardiser les informations reçues.

Nous avons choisi cette technique pour deux raisons:

-Premièrement, parce qu'elle nous permet d'utiliser un questionnaire. Le questionnaire permet au chercheur de se centrer sur son objet d'étude et de récolter les données les plus importantes pour son analyse. Par sa structure, le questionnaire demande moins de temps pour le dépouillement des données et il standardise l'information.

-Deuxièmement, l'entrevue dirigée permet au questionnaire d'être passablement long. La présence d'un chercheur fait en sorte que les gens acceptent généralement de prendre une heure ou même deux pour répondre aux questions

II.3.3 -*Le questionnaire*

C'est par un appel téléphonique que le contact avec les familles est établi. Cet appel sert à introduire le projet de recherche, à susciter la participation et à établir les modalités d'entrevue.

Le chercheur va directement dans les familles pour rencontrer un des parents de l'enfant atteint. Ce parent doit nécessairement être le parent biologique de l'enfant. Le sujet est seul avec l'enquêteur afin de répondre au questionnaire. Celui-ci établi une conversation avec le sujet, de manière à aller chercher l'information nécessaire pour répondre au questionnaire.

Les entrevues ont duré en moyenne une heure. Il faut mentionner ici que trois familles ont refusé de nous rencontrer pour différentes raisons.

Le questionnaire se compose de trois parties.

La première partie va servir à déterminer le niveau de connaissance des personnes sur la fibrose kystique. Cette partie est subdivisée en quatre points:

- 1) Histoire familiale
- 2) Connaissance sur les maladies héréditaires en général
- 3) Connaissance sur la fibrose kystique
- 4) Connaissance sur les thérapies

La deuxième partie du questionnaire va servir à déterminer l'impact social de la fibrose kystique sur la vie familiale et parentale. Cette partie se subdivise en cinq points:

- 1) La vie de couple
- 2) Aspiration de fécondité
- 3) Pratiques contraceptives
- 4) La famille
- 5) Environnement social

La troisième et dernière partie du questionnaire servira à déterminer le réseau d'aide. Cette partie est subdivisée en trois grands points:

- 1) Le réseau d'aide dans l'environnement social
- 2) Le réseau d'aide clinique
- 3) Regroupement potentiel des familles ayant des enfants atteints de fibrose kystique.

Notre questionnaire a été construit à partir de questions fermées et à choix multiples dont la formulation comprend une liste préétablie de réponses possibles.

Il comprend des questions de fait qui nous fourniront des données précises sur la population étudiée, et des questions de comportement qui vont permettre d'établir certains choix entre deux ou plusieurs situations potentielles.

Pour compléter ce questionnaire, nous utilisons des questions d'opinion .

II.3.4 -*Méthode d'analyse*

La méthode retenue pour notre travail est l'analyse quantitative de contenu.

Les réponses obtenues durant les entrevues sont additionnées et transformées en statistiques qui servent de contenu pour notre analyse.

Le questionnaire dans cette partie devient la grille d'analyse, et chaque question de celui-ci devient une catégorie pour l'analyse de contenu.

Un exemple du questionnaire est annexé à la fin du mémoire.

CHAPITRE III

RESULTATS

III.1 -Profil des familles rencontrées

Nous avons rencontré 35 (85.3%) sujets de sexe féminin et 7 (16.7%) autres de sexe masculin.

L'âge des sujets se trouvait majoritairement dans la catégorie des vingt-six à trente-cinq ans avec 23 (54.8%) personnes et dans la catégorie des trente-six à quarante-cinq ans avec 15 (35.7%) sujets. Les autres se retrouvaient dans la catégorie des quinze à vingt-cinq ans et dans celle des quarante-six ans et plus, pour respectivement 1 (2.4%) et 3 (7.1%) répondants.

Trente-deux (76.2%) répondants étaient mariés, 2 (4.7%) étaient divorcés, 1 (2.4%) séparé, 2 (4.7%) étaient veufs ou veuves et 5 autres (11.9%) vivaient en union libre.

La scolarité des sujets se situaient en majorité au niveau secondaire avec 28 (66.6%) répondants. Les autres se retrouvaient répartis entre les niveaux primaire, collégial et universitaire, pour respectivement 3 (7.1%), 7 (16.7%) et 4 (9.5%) personnes.

Plus de la moitié des répondants, soit 24 (57.1%) sujets, n'avaient pas d'emploi rémunéré. Ceci peut s'expliquer par le fait que les répondants, représentant chaque famille, étaient majoritairement des mères au foyer. Les autres, soit 18 (42.9%) répondants, occupaient un emploi.

Le revenu provenait essentiellement, pour 37 (88.1%) sujets, du travail incluant le travail du conjoint. Pour les autres, il provenait de l'assurance-chômage, de l'aide sociale et de rentes personnelles, pour respectivement 2 (4.8%), 2 (4.8%) et 1 (2.4%) répondants.

Le revenu familial net des familles rencontrées était très diversifié. La catégorie la plus représentée avec 18 (42.9%) répondants était celle des 30 000\$ et plus. La seconde était celle des 20 000 à 24 999\$ avec 11 (26.2%) sujets. Le reste des répondants était réparti entre les catégories de moins de 9 999\$, de 10 000 à 14 999\$, de 15 000 à 19 999\$ et de 25 000 à 29 999\$, pour respectivement 1 (2.4%), 3 (7.1%), 3 (7.1%) et 6 (14.3%) personnes (figure 1).

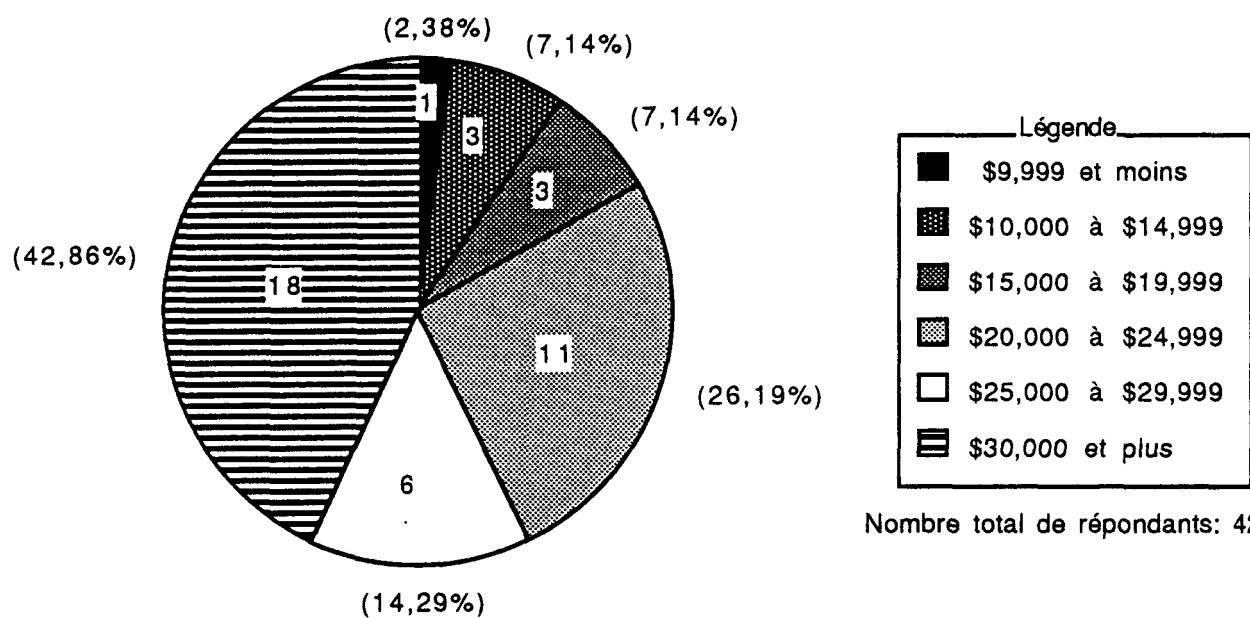
III.2 -Connaissance

Dans cette section, il sera question de l'histoire familiale des sujets par rapport à la fibrose kystique. En second lieu, nous ferons

Figure 1

32

Revenu moyen des familles rencontrées.



une évaluation des connaissances des répondants quant à la fibrose kystique et aux techniques de kinésithérapie.

III.2.1 -*Histoire familiale*

Aucun sujet de notre échantillonnage n'était atteint de fibrose kystique. Hormis leurs enfants atteints,¹⁹ (45.2%) répondants ont affirmé avoir, soit dans leur parenté ou dans celle de leur conjoint, des personnes atteintes de cette maladie. Le lien de parenté se trouvait à 100% au niveau des cousins ou petits cousins.

Trente cinq (83.3%) familles rencontrées n'avaient qu'un enfant atteint de fibrose kystique et 7 (16.67%) autres en avaient deux. Dans l'ensemble de notre échantillonnage, 2 familles avaient perdu un enfant à cause de la fibrose kystique.

III.2.2 -*Connaissances sur les maladies génétiques et sur la fibrose kystique*

Dans cette partie, nous avons voulu déterminer les connaissances des répondants, quant aux maladies génétiques en général et sur la fibrose kystique.

III.2.2.1 -Connaissances sur les maladies génétiques en général

Nous avons demandé aux répondants si les maladies héréditaires pouvaient être guéries à partir de bons traitements. La majorité, soit 30 sujets (71.4%) ont répondu non, ce qui correspondait à la bonne réponse (figure 2).

Quarante (78.6%) sujets ont répondu juste en disant oui à la deuxième question, à savoir: lorsqu'il y a une personne atteinte d'une maladie génétique dans une famille, il risque d'en avoir d'autres.

A la question suivante, nous leur demandions: lorsqu'il y a des maladies héréditaires dans une famille, c'est toujours parce que les gens se sont mariés entre parents? Trente (71.4%) sujets ont répondu correctement en affirmant non (figure 3).

Quant à l'autre question, à savoir si une personne atteinte d'une maladie héréditaire pouvait avoir un ou plusieurs enfant(s) normaux, 34 sujets (80.9%) ont répondu oui, ce qui correspondait à la bonne réponse.

Pour finir cette partie, nous avons demandé aux sujets, si les maladies génétiques ne se transmettaient que par les hommes, la totalité de l'échantillonnage a répondu correctement en affirmant non. En second lieu, nous leur avons posé la même question, mais en regard aux femmes, 36 (85.7%) sujets ont répondu correctement, soit non.

Figure 2

35

Les maladies héréditaires, c'est comme les autres maladies, on peut les guérir avec de bons traitements?

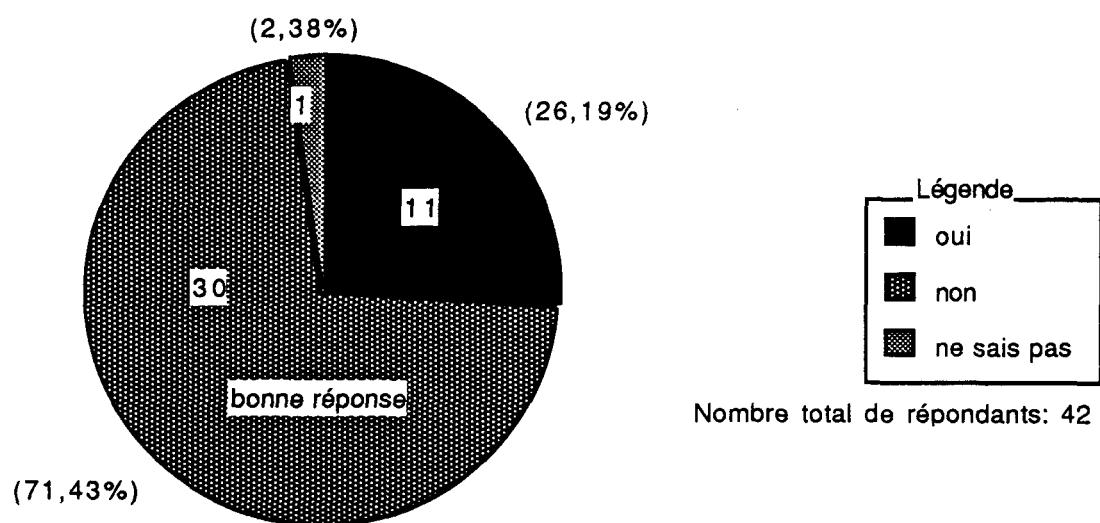
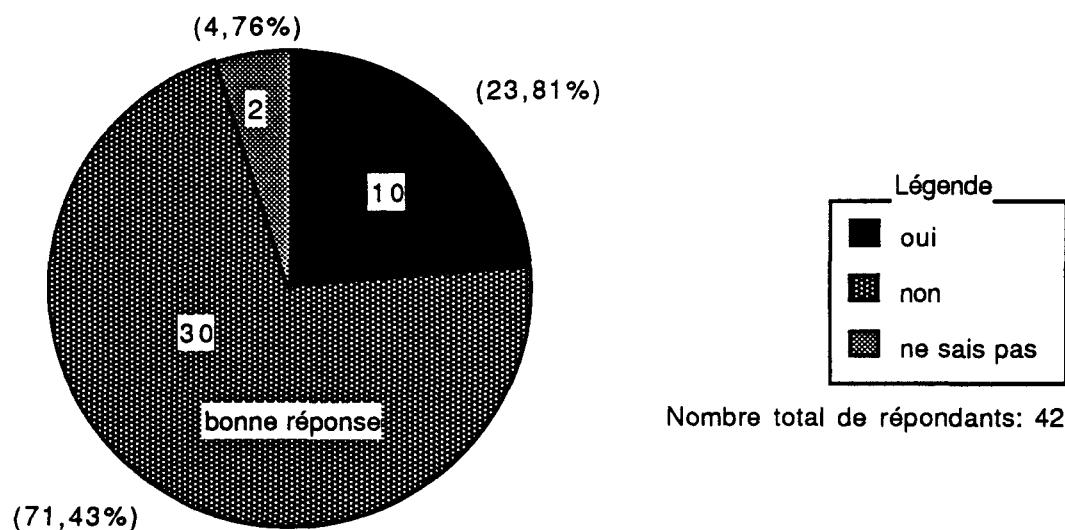


Figure 3

36

Quand il y a des maladies héréditaires dans une famille, c'est toujours parce que les gens se sont mariés entre parents?



III.2.2.2 -Connaissances sur la fibrose kystique

Vingt-six (61.9%) répondants évaluaient leurs connaissances en général sur la fibrose kystique comme assez bonnes, 10 (23.8%) autres comme très bonnes, et 6 (14.3%) comme pas tellement bonnes (figure 4).

Nous avons demandé aux sujets: pensez-vous que la fibrose kystique est une maladie héréditaire? Quarante (95.2%) sujets ont répondu correctement en affirmant oui.

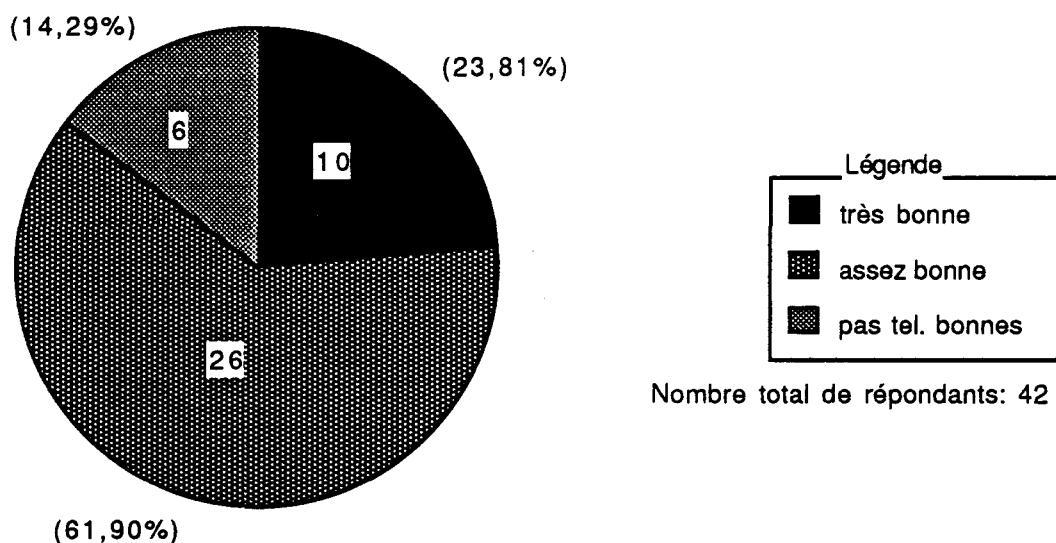
A savoir si une personne porteuse du gène de la fibrose kystique est atteinte, la totalité de l'échantillonnage ont répondu correctement en affirmant non.

Quant à savoir si le gène de la fibrose kystique se transmettait à tous les enfants, lorsque les deux parents sont porteurs, 40 (95.2%) personnes interrogées ont répondu non, ce qui correspondait à la bonne réponse.

A la question: pour qu'un enfant soit atteint de la fibrose kystique, il faut absolument que les deux parents soient porteurs? Quarante (95.2%) sujets ont répondu correctement en affirmant oui.

Figure 4

Perception des parents concernant leur degré de connaissance sur la transmission de la F.K.



Les trois prochaines questions de ce point ont fait référence aux risques à chaque grossesse d'avoir un enfant atteint, selon certaines combinaisons de parents porteurs. Voici en bref les questions, le taux de bonnes réponses et la bonne réponse.

Quels sont les risques à chaque grossesse d'avoir un enfant atteint de fibrose kystique si:

-Un seul parent est porteur: 36 (85.7%) bonnes réponses pour aucun risque (figure 5).

-Les deux parents sont porteurs: 38 (98.5%) bonnes réponses pour un sur quatre (figure 6).

-Un des parents est atteint et que l'autre est ni atteint et ni porteur: 34 (80.9%) bonnes réponses pour aucun risque (figure 7).

Par la suite, nous leur avons demandé quel était la chance d'avoir un enfant normal, si les deux parents étaient porteurs. Trente et un sujets ont répondu correctement en affirmant une sur quatre (figure 8).

Quant à savoir si le deuxième enfant avait plus de chances d'être atteint si le premier ne l'était pas, 39 (92.9%) personnes interrogées ont répondu correctement en affirmant non.

Pour finir cette partie, nous leur avons posé une question concernant le nombre de personnes porteuses de la fibrose kystique dans la région du Saguenay Lac-St-Jean et une sur le nombre de

Figure 5

40

Quels sont les risques à chaque grossesse d'avoir un enfant atteint de la F.K., si un seul parent est porteur?

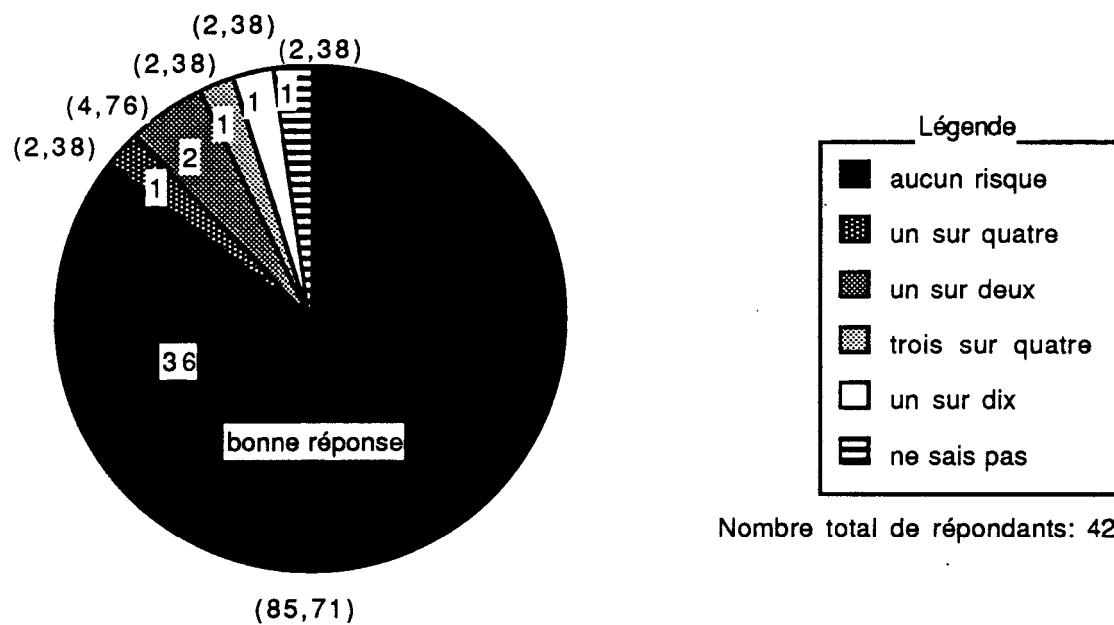


Figure 6

41

Quels sont les risques à chaque grossesse d'avoir un enfant atteint de la F.K., si les deux parents sont porteurs?

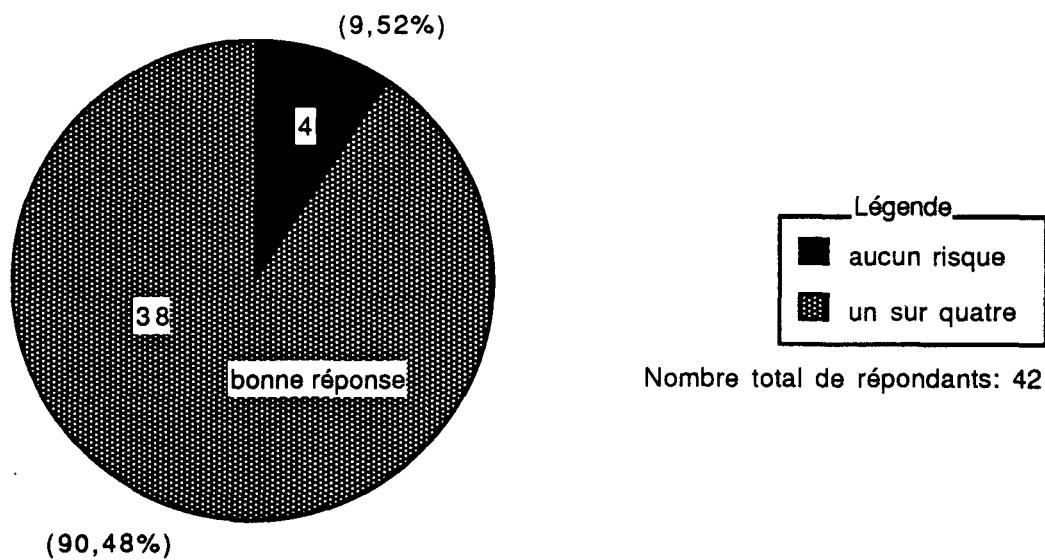


Figure 7

42

Quels sont les risques à chaque grossesse d'avoir un enfant atteint de la F.K., si l'un des parents est atteint et que l'autre est ni atteint et ni porteur?

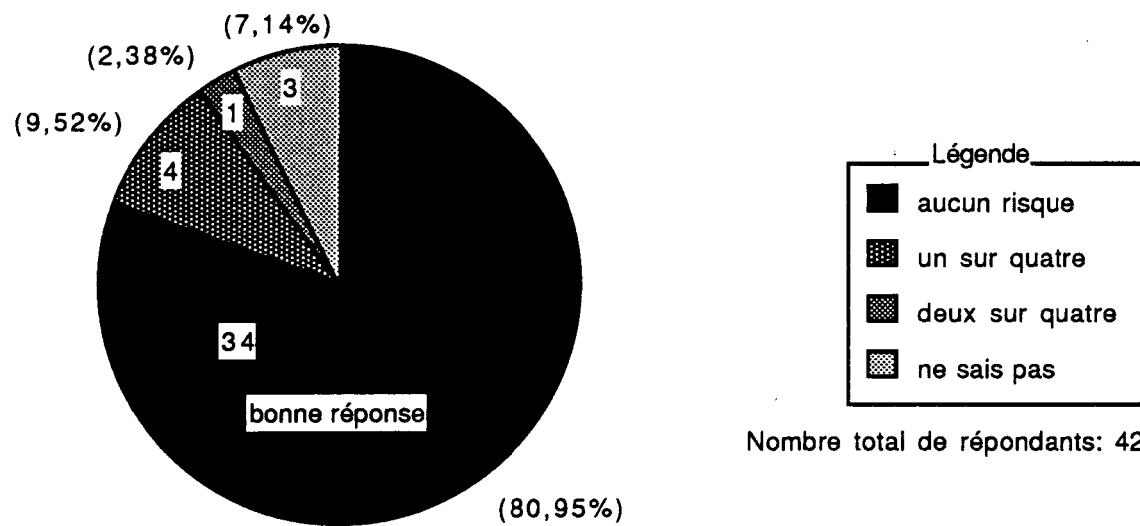
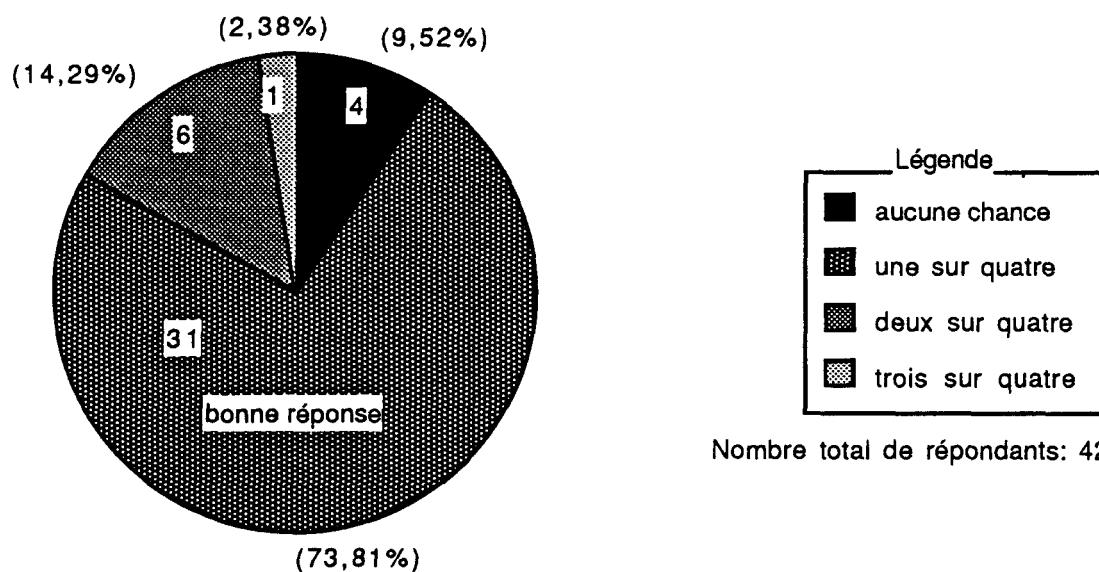


Figure 8

43

Quels sont les chances à chaque grossesse d'avoir un enfant ni atteint et ni porteur si les deux parents sont porteurs?



personnes atteintes à la naissance toujours pour la même région. En ce qui concerne la première question, 13 (31%) sujets ont répondu correctement en affirmant une sur 15 et 6 (14.3%) ont répondu correctement à la deuxième question, en mentionnant1 sur 890 naissances vivantes (figures 9 -10).

III.2.2.3 -Connaissance des techniques de kinésithérapie

Nous avons terminé cette partie par un regard sur l'utilisation et le besoin d'information quant aux principales techniques de kinésithérapie.

Trente-trois (78.6%) répondants avaient à appliquer au moins une technique de kinésithérapie régulièrement, 5 (11.9%) autres rarement et 4 (9.5%) n'utilisaient jamais ces techniques.

Chez ceux qui appliquaient ces traitements, soit régulièrement ou non, 24 (57.1%) répondants ont affirmé que c'étaient les deux parents qui s'affairaient à cette tâche, douze (28.6%) autres ont dit que c'était exclusivement la mère, 1 (2,4%) autre que c'était exclusivement le père, et enfin, il y a eu 1 (2,4%) cas où c'était l'enfant lui-même qui s'appliquait les traitements.

Le nombre d'heures de traitement par semaine variait beaucoup d'une famille à l'autre, et ceci était directement relié à l'état de

Figure 9

Quel serait d'après vous le nombre de personnes porteuses du gène de la F.K. au Saguenay-Lac St-Jean?

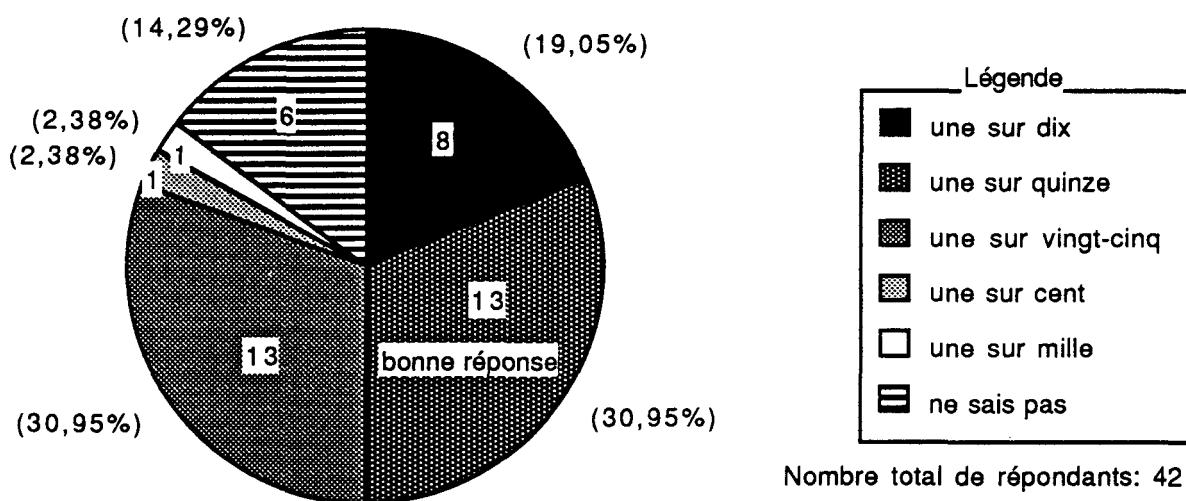
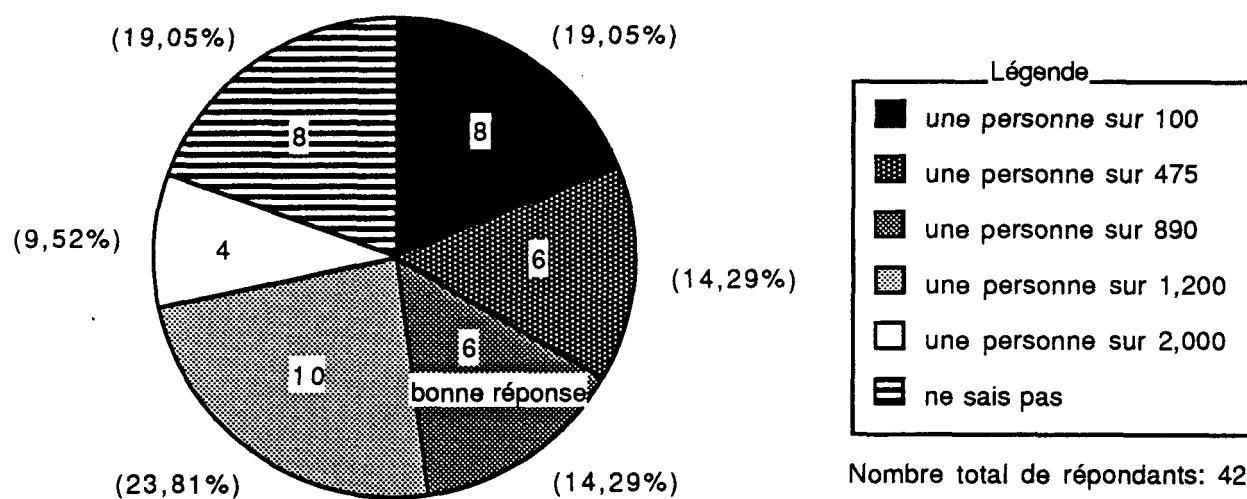


Figure 10

Quel serait d'après vous le nombre de personnes atteintes à la naissance au Saguenay-Lac-St-Jean?



santé de l'enfant ou du nombre d'enfants atteints par famille. Mais, nous pouvons établir qu'en moyenne, les parents qui appliquent ces traitements y consacrent environ de 4 à 7 heures par semaine.

Nous avons demandé aux parents s'ils ressentaient un état de stress lors de l'application de ces traitements. Trente (71.2%) ont répondu pas du tout, 4 (9.5%) un peu et enfin, 4 ont répondu moyennement.

En ce qui concerne une formation sur les techniques de kinésithérapie, 34 (81%) répondants ont affirmé que ceci était déjà fait, le reste se répartissant en deux groupes égaux de 4 (9.5%) personnes, dont l'un était intéressé et l'autre non intéressé par cette formation.

III.3 -Impact social

Dans cette deuxième partie, il sera question dans un premier temps de l'impact éventuel de la maladie sur les relations de couple, sur leur aspiration de fécondité et sur leurs pratiques contraceptives. Dans un deuxième temps, nous aborderons les points concernant la famille, les relations avec l'environnement social, c'est-à-dire les relations interpersonnelles et les sorties, et nous terminerons avec les questions relatives à la vie professionnelle. Les réponses à

chacune de ces questions serviront à déterminer globalement l'impact social de la maladie sur la vie parentale et familiale.

III.3.1 - *Vie de couple*

Les sujets rencontrés se composaient très majoritairement de personnes avec conjoint, soit 37 (88.1%). Les parents veufs représentaient 2 familles (4.8%) et ceux divorcés ou séparés en représentaient 3 (7.1%) autres.

Vingt (47.6%) répondants ont affirmé que la présence de la maladie avait eu un impact sur leur vie de couple. En contre partie, 22 (52.4%) autres sujets ont affirmé le contraire.

Chez ceux qui ont parlé d'impact sur leur vie de couple, 8 (40%) ont fait référence à un rapprochement, 3 (15%) à un éloignement n'étant pas nécessairement permanent, 1 (5%) a mentionné l'éclatement total du couple, et pour finir, 8 (40%) autres ne se sont pas catégorisés dans nos choix de réponse. Pour eux, l'impact ressenti était variable, pas vraiment défini et non catégorisable.

III.3.2 -Aspiration de fécondité et contraception

L'aspiration de fécondité est le point le plus touché par la présence de la maladie. En effet, 25 (59.5%) sujets ont affirmé ne plus vouloir d'enfants à cause de la maladie et 4 (9.5%) autres ont décidé d'en avoir moins. Pour le reste, 13 (31%) répondants ont mentionné que leur famille était complète (figure 11).

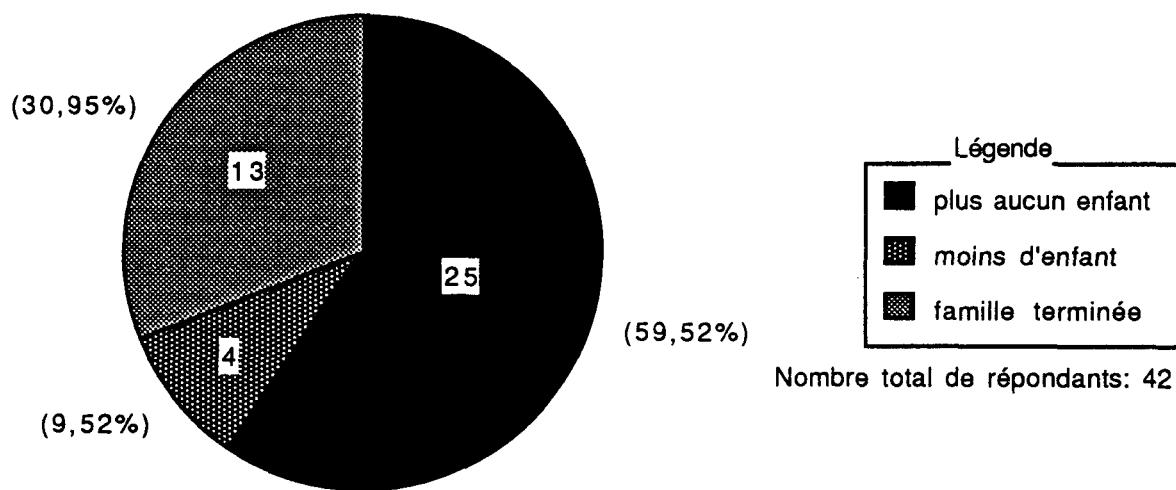
Les moyens contraceptifs efficaces sont très utilisés. Trente (71.4%) sujets ont affirmé avoir changé pour des moyens plus sûrs dont 19 (63.3%) disent l'avoir fait directement en raison de la maladie. Les moyens radicaux tels que la vasectomie et la ligature des trompes représentent 61% des nouveaux moyens de contraception utilisés.

Trente quatre (81%) répondants interrogés étaient au courant de la possibilité du test prénatal servant à diagnostiquer la fibrose kystique. Trente-huit (90.5%) sujets étaient ou seraient favorables à un tel test. Quant à l'avortement thérapeutique, 20 (47.6%) sujets étaient favorables, 18 (42.9%) étaient contre et 9 (9.5%) étaient indécis.

Figure 11

50

Modification du désir d'avoir des enfants, suite au diagnostic positif révélant la présence du gène de la F.K. chez les parents.



III.3.3 -*La famille*

Nous avons tenté ici d'évaluer la qualité du climat familial actuel, en posant une série de questions précises sur la perception et l'appréciation des répondants, vis à vis des relations interpersonnelles dans la famille.

Nous avons demandé aux répondants, *s'ils y avaient de "bons rapports" entre:*

-eux et leur conjoint? Vingt-neuf (78.38%) ont affirmé que les rapports étaient très bons, 5 (13.51%) ont dit que ceux-ci étaient satisfaisants, et enfin 3 (8.11%) autres ont répondu qu'il y avait des problèmes.

-eux et leur(s) enfant(s) atteint(s) de la F.K.? Quarante et un (97.62%) répondants ont dit qu'ils étaient très bons, et 1 (2.38%) dernier a affirmé qu'ils étaient satisfaisants.

-eux et leur(s) autre(s) enfant(s)? Trente et un (93.94%) sujets interrogés ont dit qu'ils étaient très bons, deux (6.06%) autres ont mentionné qu'il y avait présence de problèmes.

- leur conjoint et leur(s) enfant(s) atteint(s)? Trente-quatre (91.89%) répondants ont affirmé que les rapports étaient très bons, deux (5.41%) qu'ils étaient satisfaisants, et enfin 1 (2.70%) autre a dit qu'il y avait présence de problèmes.

- *leur conjoint et leur(s) autre(s) enfant(s)?* Vingt-six (86.67%) personnes interrogées ont affirmé que les rapports étaient très bons, une (3.33%) a dit qu'ils étaient satisfaisants, et enfin pour finir 3 (10.00%) autres ont répondu qu'il y avait des problèmes.

- *les enfants?* Trente (83.33%) sujets interrogés ont dit que les rapports étaient très bons, 4 (11.11%) qu'ils étaient satisfaisants, et 2 (5.56%) autres ont dit qu'il y avait des problèmes.

Enfin, pour terminer, nous avons demandé s'ils étaient satisfaits en général du climat familial actuel: trente-trois (78.8%) sujets ont dit être très satisfaits du climat familial et 9 (21.2%) autres étaient moyennement satisfaits.

III.3.4 -*Environnement social*

Il faut savoir ici que 33 (78.6%) sujets ont mentionné que la maladie avait modifié d'une façon ou d'une autre leur façon de vivre contre 9 (21.4%) qui seraient d'avis contraire. Ces modifications se traduirait de diverses façons, principalement orientées vers une réorganisation et une adaptation face à la maladie.

Aucune des familles rencontrées n'a été dans l'obligation de déménager afin de se rapprocher d'un centre de traitement spécialisé.

Trente-neuf (92.9%) répondants considèrent avoir un réseau d'amis et de ce nombre, 37 (88.1%) ont affirmé que ce réseau d'amis était resté le même suite à la naissance de leur enfant atteint et 2 (4.7%) autres ont mentionné avoir fait un ajout dans ce réseau par la présence de familles ayant des enfants atteints.

D'autre part, 33 (78.6%) sujets ont affirmé que la présence d'un enfant atteint de fibrose kystique dans la famille n'a pas affecté le nombre de visites rendues à leur entourage. Pour ceux qui ont parlé de changement dans la fréquence des visites rendues, 2 (4.8%) vont dans le sens d'une augmentation, 6 (14.3%) d'une diminution et 1 (2.4%) autre dans celui d'un arrêt total des visites.

Pour ce qui est des visites reçues, 36 (85.7%) sujets ont dit qu'elles étaient restées stables malgré la présence de la maladie. Pour ce qui est des autres, 4 (9.5%) ont parlé d'une diminution et 2 (4.8%) n'en avait aucune idée.

En ce qui concerne les activités sociales et de loisirs, 29 (69%) répondants ont affirmé que la présence de la maladie ne les avaient pas diminuées. Pour ce qui est des autres, 10 (23.8%) ont parlé d'une diminution, 1 (2.4%) d'une augmentation et 1 (2.4%) d'un arrêt total des activités.

III.3.5 -Vie professionnelle

Pour ce qui est de la vie professionnelle des répondants, vingt quatre (57.1%) ont déclaré ne pas avoir d'emploi. Nous pouvons attribuer ceci au fait que la grande majorité des répondants était des mères au foyer. Sur ce, 17 (70.8%) ont affirmé avoir déjà eu un emploi contre 7 (29.2%) qui ont dit le contraire.

Sur les 17 (70.8%) qui ont dit avoir déjà eu un emploi, 7 (41.2%) ont mentionné que leur retrait du marché du travail était directement relié à la maladie contre 10 (58.8%) qui ont affirmé le contraire.

Voyons maintenant les conjoints. Mentionnons en tout premier lieu que 5 familles étaient monoparentales, ce qui réduit ici l'échantillonnage total à 37 répondants. Sur ce nombre, 4 (10.8%) répondants ont mentionné que leur conjoint n'avait pas de travail, ceci n'étant pas relié à la présence de la maladie. Par ailleurs, un seul conjoint se serait vu dans l'obligation de changer d'emploi afin de réduire ses heures de travail en raison de la maladie.

III.4 -Le réseau d'aide

Dans cette partie, nous allons essayer de déterminer si les parents ont un réseau d'aide dans leur environnement social, c'est-à-

dire parmi leur parenté et leurs amis. Par la suite, nous allons évaluer la connaissance, l'utilisation et l'appréciation des services offerts par la clinique de fibrose kystique de l'Hôpital de Chicoutimi. Pour finir, nous allons essayer de déterminer si un regroupement des familles en vue d'offrir des activités et services pourrait répondre à certaines attentes.

III.4.1 -Réseau d'aide sociale

Nous avons demandé aux répondants sur qui ils pouvaient compter en cas de besoin à part leur conjoint. Il a été très intéressant de découvrir que la grande majorité, soit 39 (92.9%) répondants, ont au moins une ou plusieurs personnes auprès desquelles ils peuvent s'adresser en cas de besoin. Les personnes qui composent ce réseau d'aide sociale se retrouvent en majorité pour 34 (78.6%) répondants dans la parenté et enfin 5 (21.4%) autres le retrouvent parmi les amis.

Afin de donner une idée de la qualité des relations sociales et voir si certains parents pouvaient se trouver en situation d'isolement, nous avons demandé aux répondants s'ils avaient au moins un(e) ami(e) intime à qui ils pouvaient parler en cas de besoin (en dehors du conjoint). Trente-deux (76.2%) sujets ont répondu en avoir au moins un contre 10 (23.8%) qui ont affirmé n'en avoir aucun.

D'autre part, 28 (66.6%) personnes interrogées ont affirmé que le gardiennage n'était pas un problème contre 4 (9.5%) qui ont affirmé rencontrer quelques difficultés et 5 (11.9%) autres qui ont mentionné en avoir beaucoup.

III.4.2 -Réseau d'aide clinique

Nous avons constaté que toutes les familles rencontrées fréquentaient la clinique de fibrose kystique. Quarante (95.2%) y allaient régulièrement et 2 (4.8%) autres au besoin. C'est ainsi que 40 (95.2%) répondants ont affirmé s'être procurés de l'information auprès de la clinique. De ce nombre, 35 (87.5%) ont dit être satisfaits de l'information reçue, 3 (7.5%) plus ou moins satisfaits et 2 (5%) insatisfaits.

Par ailleurs, tous les répondants ont dit être satisfaits des rapports qu'ils ont avec les médecins de la clinique ainsi qu'avec les membres du personnel.

De même, l'attitude des enfants à l'égard de la clinique s'avère plutôt positive, compte tenu des différentes contraintes et frustrations que peut apporter l'obligation de rencontrer régulièrement un médecin et de se voir imposer certaines restrictions.

III.4.3 -Conseil génétique

Le conseil génétique de l'hôpital de Chicoutimi semblait peu connu des répondants. En effet, seulement 22 (52.4%) sujets ont dit en connaître l'existence, et sur ce nombre, 3 (13.7%) seulement y avaient eu recours. Mentionnons ici que les répondants dans l'ensemble ont manifesté peu d'intérêt pour ce service.

III.4.4 -Regroupement potentiel des familles

D'autre part, nous avons tenté de déterminer si un regroupement des familles pourrait répondre à certaines attentes des parents. Nous leur avons donc demandé s'il serait avantageux pour eux de regrouper les familles afin de favoriser le développement de certaines activités et de certains services.

Près de la moitié des répondants, soit 19 (45.2%), ont affirmé que ceci pourrait leur être utile. Pour eux, il serait particulièrement important d'y retrouver entre autres un service de garderie spécialisé, une infirmière à domicile, de l'information sur la maladie et des loisirs familiaux.

En contrepartie 23 (57.2%) répondants ont mentionné qu'un tel regroupement n'aurait aucun avantage pour eux. Ces derniers affirment qu'aujourd'hui ils connaissent bien la maladie et qu'ils ont appris à vivre avec cette dernière.

CHAPITRE IV

DISCUSSION

Dix neuf (45.2%) répondants avaient affirmé avoir dans leur parenté une personne atteinte de fibrose kystique. Malgré ce fait, aucun d'eux ne s'était soucié de cette maladie avant le diagnostic de leur premier enfant atteint. Pourtant, la présence de la maladie dans leur parenté les rendaient susceptibles d'être porteurs du gène. La plupart des répondants ont affirmé que cet aspect ne leur avait jamais effleuré l'esprit et que même devant le fait accompli d'un diagnostic positif de fibrose kystique chez leur enfant, le doute persistait longtemps face à celui-ci. Alors comment y penser avant la grossesse.

IV.1 -Connaissance

Les répondants se sont montrés très performants. Considérant que sur les 6 questions se rapportant à la transmission des maladies génétiques en général, nous avons obtenu en moyenne 81% de bonnes réponses et que sur les dix questions faisant référence à la fibrose kystique, nous avons obtenu en moyenne 77% de bonnes réponses. (Les moyennes correspondent à la somme des pourcentages de chaque bonne réponse divisé par le nombre de questions.) Nous pouvons donc affirmer que les répondants avaient une très bonne connaissance générale sur les maladies génétiques et sur la fibrose kystique.

En faisant une brève analyse des questions les moins bien réussies, nous pouvons voir qu'elles faisaient référence à des connaissances plus spécifiques comme celles sur le taux de porteurs au SLSJ ou sur le nombre de personnes atteintes à la naissance au SLSJ. Nous avions anticipé de tels résultats pour ces questions.

Au départ, nous nous attendions pas à de si bonnes connaissances de la part des parents. Nos questions auraient-elles été trop faciles? Nous croyons que non. Certes, celles-ci ne se rapportaient qu'à des connaissances de base, mais nous considérons que pour des parents n'ayant aucun lien professionnel avec ces maladies, leurs connaissances étaient très bonnes.

Par contre, la majorité des répondants ont fait la même remarque: "lorsque nous avons appris que notre enfant était atteint de fibrose kystique, nous n'avions aucune connaissance sur cette maladie ou sur toute autre maladie génétique. Pour nous, la fibrose kystique, ce n'était qu'un mot déjà entendu et rien de plus. C'est à partir du diagnostic positif de notre enfant, que nous avons commencé à nous documenter et à nous informer sur cette maladie et à acquérir des connaissances sur les maladies génétiques en général. Au fur et à mesure, nous avons accumulé des connaissances auprès de notre médecin, auprès des infirmières, auprès d'autres parents ayant des enfants atteints de fibrose kystique et à partir de toute autre source d'information possible."

Les propos des parents démontraient, que la connaissance, et en outre, l'information, étaient des éléments clefs pour leur adaptation à la maladie et pour assurer un équilibre au niveau du couple et de la famille.

Même si les parents ont de bonnes connaissances, nous avons pu constater qu'ils étaient toujours à l'affût d'information.

En ce qui concerne la connaissance et l'application des techniques de kinésithérapie, qui dans ce cas ci font surtout référence au "clapping", les répondants nous ont fait comprendre que ce traitement qu'ils ont à appliquer quotidiennement devient quelque chose de coutumier, et que le stress des premières applications diminue progressivement avec le temps.

En regard aux différents éléments qui comptaient cette première partie du travail, nous avons pu en déduire que les répondants ont su trouver l'information nécessaire pour s'adapter à la maladie et pour appliquer les traitements de kinésithérapie. Il faut mentionner que la clinique de fibrose kystique de l'hôpital de Chicoutimi est un support professionnel très important pour les familles au niveau de l'information. On doit également mentionner que les réponses auraient pu être bien différentes, si nous n'avions rencontré que des familles récemment touchées par la maladie.

IV.2 -Impact social

La maladie semble avoir peu de répercussion négative sur la vie de couple. En effet, un seul répondant a parlé d'un éclatement total du couple, qui serait conséquent à la maladie. Mentionnons ici, que certains répondants ont affirmé que les couples qui ne passent pas à travers les premières années de la maladie sont des couples plutôt fragiles, voués à toute fin pratique à de nombreux problèmes de parcours, avec ou sans la présence de la fibrose kystique. En outre, d'après ces mêmes personnes, cette épreuve leur a permis de se redécouvrir et de grandir.

L'aspiration de fécondité est l'un des points les plus touchés par la fibrose kystique au niveau du couple. En effet, plus de la moitié des répondants ont affirmé ne plus vouloir d'enfants à cause de la maladie. Pourtant, plus des trois quarts des sujets connaissaient l'existence du test de dépistage prénatal de la fibrose kystique. Ce test pourrait leur permettre de connaître, dans des délais raisonnables, l'état du foetus et de choisir l'avortement thérapeutique en cas d'un diagnostic positif de fibrose kystique chez ce dernier. De plus, la moitié des répondants étaient favorables à l'avortement thérapeutique en général. Cependant, il est intéressant d'observer, que dans l'éventualité où les sujets se verraient confrontés personnellement à l'avortement thérapeutique suite à un diagnostic positif de fibrose kystique, le nombre de répondants favorables à une telle intervention chute à 7 (16.8%). Ceux-ci nous

ont expliqué que l'espérance de vie croissante, les progrès dans les travaux de recherche en cours ainsi que l'amélioration des techniques de kinésithérapie sont des facteurs importants à prendre en considération. De ce fait, il est difficile pour eux de choisir l'avortement thérapeutique. C'est ainsi que la très grande majorité des répondants, tout en étant favorable à l'avortement thérapeutique, s'opposaient à ce recours dans une situation personnelle. Ceci nous fait comprendre que les répondants préféraient ne plus avoir d'enfants et ne pas être confrontés à une décision quant à l'avortement thérapeutique. D'autre part, les répondants nous laissaient comprendre qu'ils avaient confiance dans les travaux de recherche, qui finiront par guérir la fibrose kystique. C'est en considérant ces deux constats, et la possibilité d'avoir un enfant atteint de fibrose kystique, que les parents préféraient attendre avant d'avoir d'autres enfants.

L'impact de la maladie sur les rapports parent-enfant et enfant-enfant semble assez bien surmonté. C'est ainsi que plus des trois quarts des répondants ont affirmé être satisfaits du climat familial en général.

En ce qui concerne l'impact de la fibrose kystique sur les contacts avec l'environnement social, celle-ci ne semble pas les avoir affectés pour plus des trois quarts des répondants. D'autre part, les activités sociales et de loisirs ont été plus touchées par la

présence de la maladie, mais selon plusieurs répondants, ceci est dû plus particulièrement à un ajustement à la vie parentale.

Pour ce qui est du gardiennage, près du quart des familles ont des problèmes à ce niveau. Les parents éprouvent une certaine crainte à faire garder leurs enfants en raison de la présence de la maladie. C'est ainsi qu'ils deviennent très sélectifs face au choix d'une gardienne, qui en outre, doit apprendre à connaître quelque peu la maladie et savoir comment intervenir en cas de besoin. D'autre part, plusieurs gardiennes manifestent certaines craintes à garder des enfants atteints de fibrose kystique, de peur des complications, et ce malgré la démystification de la maladie faite par les parents.

Concernant la vie professionnelle des mères des enfants atteints, nous pouvons remarquer un impact assez important au niveau du retrait du marché d'emploi directement relié à la présence de la fibrose kystique. Malgré ce fait, elles ne représentent qu'une minorité des répondantes, les autres travaillent ou ont abandonné leur emploi par choix, de manière à s'occuper des enfants à la maison, qu'ils soient ou non atteints de la fibrose kystique. Pour ce qui est des conjoints, la maladie n'a eu aucun impact sur leur vie professionnelle, si ce n'est d'un cas qui a dû changer d'emploi pour réduire ses heures de travail.

A la lumière des informations que nous avons obtenu dans cette partie du travail, nous pouvons en déduire que la maladie produit un

impact particulièrement important sur l'aspiration de fécondité et sur la contraception. Par ailleurs, l'impact de la maladie concernant la vie de couple, la vie familiale et sociale en général, s'est révélé devenir de moins en moins présent au fil des ans. Malgré des résultats plutôt positifs, il ne faut pas oublier l'importance vitale du support professionnel pour combattre les effets constants de la maladie sur les enfants atteints, sur les parents et sur toute la dynamique familiale.

IV.3 -Réseau d'aide

Pour ce qui est des contacts avec l'environnement social, nous avons pu observer que la majorité des répondants ne semble pas se retrouver dans une situation d'isolement. Leurs relations paraissent tout-à-fait normales. On se rend compte toutefois, que la présence de la fibrose kystique nécessite une période d'adaptation et un minimum d'organisation pour l'entraide. C'est avec le temps, une connaissance grandissante de la maladie et quelques efforts qu'un réseau d'aide vient à se tisser entre la famille touchée et son environnement social.

Pour ce qui est de la clinique de fibrose kystique de l'Hôpital de Chicoutimi, son rôle principal est d'offrir un suivi médical aux enfants atteints de fibrose kystique. Cependant son action ne s'arrête pas là. En effet, elle devient la principale source d'informa-

tion pour les parents. Comme nous avons pu le voir précédamment, les connaissances des parents concernant la maladie est primordiale pour leur adaptation et le maintien d'un climat familial stable et de qualité. C'est à partir de ce constat qu'il nous est permis d'en déduire que la clinique de fibrose kystique est une plaque tournante dans la qualité de vie des familles ayant des enfants atteints de fibrose kystique dans la région.

Plusieurs répondants nous ont fait part de certains commentaires afin d'améliorer les services offerts par la clinique de fibrose kystique. Voici ceux qui sont revenus le plus souvent: -"la clinique devrait offrir un service de psychologie pour les enfants atteints et pour les parents"; -"considérant que les enfants atteints ont une espérance de vie de plus en plus longue, un médecin devrait être rattaché auprès des jeunes adultes atteints." -"la clinique devrait s'occuper d'avantage des problèmes tel que l'alimentation, les problèmes psychologiques, sociaux, et affectifs." Il est à noter que depuis nos entrevues, un médecin spécialisé en pneumologie s'occupe spécifiquement des adultes atteints de fibrose kystique suivis à la clinique de l'Hôpital de Chicoutimi.

Concernant le service de conseil génétique de l'Hôpital de Chicoutimi, l'ensemble des répondants y ont apporté peu d'intérêt. Ceci peut s'expliquer par le fait que les répondants n'ont pas eu besoin de ce service pour découvrir qu'ils étaient porteurs de la fibrose kystique. D'autre part, les répondants ont pu obtenir les informations nécessaires sur les risques de transmettre la maladie

par la clinique de fibrose kystique qu'ils fréquentent plusieurs fois par année. De plus, plusieurs répondants considéraient que leur famille était terminée, nonobstant la présence de la fibrose kystique ou ne voulaient plus avoir d'enfant suite à la naissance de leur enfant atteint donc, pourquoi avoir recours au conseil génétique.

Pour ce qui est du regroupement potentiel des familles, les répondants se sont répartis en deux groupes quasi égaux. Le premier groupe était intéressé par les services qu'un tel regroupement pourrait leur offrir. Le deuxième groupe a affirmé que tout comme leur enfant atteint, ils agissaient en fonction d'une vie "normale". Donc pour eux, être continuellement en contact avec d'autres familles vivant les mêmes problèmes qu'ils ont vécu pourrait perturber certains aspects positifs qu'ils ont acquis au cours des années. Il faut savoir toutefois qu'il ne sont pas contre le principe d'un tel regroupement. Malgré ce désir d'éloignement certains de ces mêmes parents ont affirmé qu'ils seraient tout de même intéressés à y oeuvrer sur le plan organisationnel, sans pour autant amener leur famille à y participer activement. Cette attitude vient du fait que ces personnes croient que certains services d'aide leur auraient été fort utiles au début de la maladie.

IV.4 -Comparaison avec d'autres recherches

Plusieurs recherches ont analysé le degré de connaissance des parents porteurs obligatoires du gène de la fibrose kystique. Cependant la plupart de ces études présentent deux problèmes, ou bien elles sont basées sur des impressions qu'ont les parents sans avoir étudié des points spécifiques (Kulczycki et al 1969; Tropauer et al 1970; Boyle et al 1976), ou bien elles se sont attardées à étudier un aspect particulier de la maladie (Léonard et al 1972; Mc Crae et al 1973). Dans leur étude, Nolan et al (1986) ont utilisé un questionnaire. Ils ont conclu que les parents étaient bien informés quant à la physiopathologie, au traitement et à la génétique de la fibrose kystique mais que leurs connaissances sur les risques liés à la reproduction étaient très limitées. Deux études portant sur la fibrose kystique ont été publiées en 1984 par Passarge et al et par Kaback et al et une étude par Denayer et al en 1990. Dans l'étude de Passarge et al, 47% des parents ayant un enfant atteint connaissaient le risque de récurrence de la fibrose kystique à chaque grossesse. Dans l'étude de Kaback et al 86% connaissaient ce risque et 81% savaient qu'il n'y avait aucun risque si un seul parent était porteur. Dans l'étude de Denayer et al 97% connaissaient le risque de récurrence si les deux parents étaient porteurs et 84% savaient qu'il n'y avait aucun risque si un seul parent était porteur. Dans l'étude de Kaback et al 52% connaissaient le taux de porteurs approximatif contre 42% pour Passarge et al et 35 % pour Denayer et al. Dans l'étude de Henley et Hill (1990) en Afrique du sud, 80% des répondants savaient que le gène de la fibrose kystique devait être porté par les 2

parents pour qu'il y ait risque d'avoir un enfant atteint et 75% savaient que le risque était de 1 chance sur 4.

Les résultats de ces études sont semblables en partie à ceux de notre recherche. Comme dans l'étude de Nolan et al, les parents de notre échantillonnage ont démontré qu'ils avaient de bonne connaissances concernant les traitements et la génétique de la fibrose kystique. Cependant, au niveau de la récurrence de la maladie, ils se comparent d'avantage à ceux de l'étude de Kaback et al ou de Henley et Hill. Par ailleurs, le nombre de bonnes réponses concernant le taux de porteurs approximatif dans notre recherche est inférieur à celui des recherches citées.

En 1990, Evers-Kiebooms et al ont publié une étude sur les attitudes de reproduction et l'utilisation du diagnostic prénatal des couples ayant un enfant atteint de fibrose kystique. La naissance d'un enfant atteint a un impact majeur sur les attitudes de reproduction. En effet, seulement 15% indiquent que la naissance n'a eu aucun effet. Par contre, 18% sont indécis quant à une grossesse ultérieure. Trois pour cent ont indiqué qu'ils avaient réduit la dimension de leur famille et 54% qu'ils ne voulaient plus d'enfant. Après la naissance de l'enfant atteint, 82% des couples ont eu recours à des moyens contraceptifs plus fiables (mécanique ou hormonaux). De plus, la stérilisation a été utilisée sur une plus grande échelle et à un âge plus précoce que dans l'ensemble de la population de référence (Belgique). Par exemple, la population de parents ayant des enfants atteints de fibrose kystique dans les catégories d'âge 20-25, 25-30,

30-35, ont utilisé la stérilisation pour respectivement 0%, 16% et 45% alors que dans la population de référence, ces taux sont respectivement, pour les mêmes catégories d'âge, de 0%, 6% et 19%.

Concernant le diagnostic prénatal, 61% des parents n'y ont pas eu recours car ils ne veulent plus d'enfants, 4% voulaient des enfants même sans diagnostic prénatal et 8% ont décidé d'avoir un autre enfant parce qu'il y avait la possibilité d'un diagnostic prénatal. Si une grossesse était en cours, 66% des répondants auraient eu recours au diagnostic prénatal et 20% y auraient eu probablement recours. Quant à l'interruption de la grossesse si le foetus était atteint de fibrose kystique, 45% y mettraient fin, 20% y mettraient probablement fin et 25% ne mettraient pas fin à la grossesse (Evers-Kiebooms et al 1990).

Certains résultats de notre recherche sont comparables à ceux de Evers-Kiebooms et al. Cependant il faut faire attention de comparer trop directement ces résultats à cause du biais dû à la formulation des questions et des choix de réponses. Par exemple, Evers-Kiebooms et al dénotent un impact majeur lors de la naissance d'un enfant atteint sur l'attitude de reproduction des parents. Cette attitude a été observée également dans notre recherche. Cependant, les choix de réponse dans l'étude d'Evers-Kiebooms et al sont légèrement différents des nôtres. Il ne tient pas compte des familles terminées avec ou sans la présence de la maladie, ce qui peut avoir eu une influence importante sur le choix de réponse des sujets. Dans notre recherche, 31% des répondants se sont catégorisés comme familles

terminées; dans la recherche de Evers-Kiebooms et al, 54% des familles affirmaient ne plus vouloir d'enfants, mais est-ce que ceci est directement relié à la maladie? Si oui, nos résultats sont comparables, car nous arrivons à 59%. Au niveau de l'utilisation de moyens contraceptifs plus efficaces après la naissance de l'enfant atteint, notre résultat est inférieur de 36.8% à celui de Evers-Kiebooms et al avec 45.2% des répondants. En ce qui concerne la stérilisation, nous pouvons dire qu'elle est grandement utilisée dans notre échantillonnage (61.42%), plus que dans celui de l'étude d'Evers-Kiebooms et al. Quant au diagnostic prénatal, les deux recherches arrivent à des résultats semblables, démontrant que les gens seraient favorables à un tel test. Pour ce qui est de l'interruption de grossesse en cas de fibrose kystique, notre résultat est de seulement 16.8% de sujets favorables comparativement à 45% dans l'étude d'Evers-Kiebooms et al.

CONCLUSION

Nous pouvons affirmer que la présence de la maladie a un impact sur le couple et sur la dynamique familiale en général. Cependant, cet impact peut prendre des formes très diverses et peut être plus ou moins présent selon chaque cas particulier. L'état de santé de l'enfant, la capacité du couple à surmonter les difficultés, le degré de connaissance de la maladie, l'environnement social, le support professionnel, le facteur temps, etc., sont autant de variables jouant un rôle primordial sur la forme et l'intensité des répercussions de la fibrose kystique dans la famille.

Sans pour autant vouloir minimiser l'ampleur des problèmes que peut amener la présence d'un ou de plusieurs enfants atteints, il nous est permis suite à l'étude de ces variables et à l'ensemble des résultats obtenus lors de cette recherche, d'avoir une vision positive de la situation en général des familles visitées.

Nous pouvons affirmer par ailleurs que l'information est primordiale. Celle-ci favorise la démystification de la maladie et permet d'accroître les connaissances nécessaires aux parents pour mieux s'adapter aux diverses situations. Or les parents se sont révélés être très bien informés.

De même, il nous est permis de constater dans la plupart des cas, tant au niveau du couple et de la famille, une capacité croissante à restructurer et à régulariser leur mode de vie en fonction de la maladie, les premières années étant souvent les plus difficiles.

Pour ce qui est du réseau d'aide dans l'environnement social, nous pouvons affirmer que les familles ne se retrouvent pas dans une situation d'isolement.

Au niveau du réseau d'aide professionnelle, la clinique de fibrose kystique de l'hôpital de Chicoutimi s'est révélée être une source d'information privilégiée, de même qu'un centre de traitements de qualité apprécié par les parents.

Par ailleurs, les répondants se sont révélés partagés en ce qui à trait aux avantages qu'ils pourraient tirer personnellement d'un regroupement potentiel des familles. Toutefois, certains démontrent un intérêt pour l'aspect organisationnel d'un tel regroupement, sans pour autant manifester le désir d'amener leur famille à y participer activement. Ceci vient du fait qu'ils voudraient partager leurs connaissances et aider les familles qui se voient confrontées à cette maladie.

Enfin pour terminer, soulignons que c'est principalement l'information et le facteur temps qui permettent aux familles de s'adapter à la maladie et de se créer un mode de vie en fonction de celle-ci. C'est à partir de ce constat qu'une emphase constante sur l'aspect information du réseau professionnel prend particulièrement son importance auprès des familles.

REFERENCES

AUBIN, G. (1988). Incidence de la fibrose kystique au Saguenay-Lac-St-Jean. Manuscrit inédit. Chicoutimi: Clinique de fibrose kystique de Chicoutimi

BARTHE, J. (1974). La kinésithérapie dans le traitement de la mucoviscidose. Réadaptation, 214, 15-19

BOAT, T.F., WELSH, M.J., & BEAUDET, A.L. (1989). Cystic fibrosis. In: Scriver, C. R., A. L. Beaudet, W. S. Sly & D. Valle (eds.). The metabolic basis of inherited disease. New York, Mc Graw Hill, pp.2649-2680

BOYLE, I.R., DI SANT'AGNESE, P.A., SACK, S.K., MILLICAN, F. & KULCYCKI, L.L. (1976). Emotional adjustement of adolescents and young adults with cystic fibrosis. J Pediatr, 88: 318-326.

BRASSARD, L., DAIGNEAULT, J., GAUTHIER, S. & OUELLET C. (1988). Information et attitude à l'égard de la procréation des couples ayant un enfant atteint de fibrose kystique. Travail présenté dans le cadre du cours initiation à la recherche en nursing, 27p.

CHAZALETTE, J.P. (1974). L'insertion sociale des enfants atteints de mucoviscidose. Réadaptation 214: 27-30

DAIGNEAULT, J. & DE BRAEKELEER, M. (1992). Incidence of cystic fibrosis in Saguenay-Lac-St-Jean (Québec, Canada). *Hum Hered* 64: 115-119

DAIGNEAULT, J., DE BRAEKELEER, M., SIMARD, F. & AUBIN, G. (1991). Etude clinique de la fibrose kystique au Saguenay-Lac-St-Jean (Québec, Canada). Laboratoire de recherches en épidémiologie génétique, UQAC, Chicoutimi, 13p.

DAIGNEAULT, J., DE BRAEKELEER, M. & AUBIN, G. (1989). Incidence et distribution géographique de la fibrose kystique au Saguenay-Lac-St-Jean. SOREP, Chicoutimi, Document no.:III-C-69, 17p.

DE BRAEKELEER, M. (1991). Hereditary disorders in Saguenay-Lac-St-Jean (Quebec Canada). *Hum Hered* 41: 141-146

DELAUNIERE, L. (1988). La fibrose kystique chez les adultes: nouvelle perspective. *Revue québécoise de psychologie* 9: 113-125

DENAYER, L., EVERE-KIEBOOMS, G. & VAN DEN BERGHE, H. (1990). A child with cystic fibrosis: I. Parental Knowledge about the genetic transmission of CF and about DNA-diagnostic procedures. *Clin Genet* 37: 198-206.

- EVERS-KIEBOOMS, G., DENAYER, L. & VAN DEN BERGHE, H. (1990). A child with cystic fibrosis: II. Subsequent family planning decisions, reproduction and use of prenatal diagnosis. *Clin Genet* 37: 207-215.
- GIBSON, C. (1986). How parents cope with a child with cystic fibrosis. *Nursing Papers* 18: 31-45.
- GILLERON, J.L. (1974). La mucoviscidose. *Réadaptation* 214: 3-8.
- GILLY, R., MOUNIER, M., & ROMEAS, A.M. (1974). La mucoviscidose: traitement général et perspective d'avenir. *Réadaptation* 214: 9-14.
- HENLEY, L.D. & HILL, I.D. (1990). Errors, gaps, and misconceptions in the disease-related knowledge of cystic fibrosis patients and their families. *Pediatrics* 85: 1008-1014.
- KABACK, M., ZIPPIN, D., BOYD, P., CANTOR, R., LEWISTON, N., DAVI, S.B., DOOLEY, R., GIAMMONA, S., HARWOOD, I., DAGAN, F., KURLAND, G., OSHER, A., RUCHER, R., STIEHM, R. & WANG C. (1984). Attitudes towards prenatal diagnosis of cystic fibrosis among parents of affected children. In D. Lawson (ed.). *Cystic fibrosis: Horizons*. New York, John Wiley and Sons.
- KITZIS, A. & CHOMEL, J.P. (1990). L'identification du gène de la mucoviscidose. *La Recherche* 217: 104-106

KULCZYCKI, L.L., ROBINSON, M.E. & BERG, C.M. (1969). Somatic and psychosocial factors relative to management of patients with cystic fibrosis. *Clin Proc Child Hosp* 25: 321-324.

LEONARD, C.O., CHASE, G.A. & CHILD, B. (1972). Genetic Counseling: a consumers'view. *N Engl J Med* 287: 433-439.

MARCOTTE, A.A., GRAVEL, H. & EBACHER, M.F. (1975). La fibrose kystique. *L'Infirmière Canadienne* 17: 18-24

McCRAE, W.M., CULL, A.M., BURTON, L. & DODGE, J. (1973). Cystic Fibrosis: parents' response to the genetic basis of the disease. *Lancet* 2: 141-144.

NOLAN, T., DESMOND, K., HERLICH, R. & HARDY, S. (1986). Knowledge of cystic fibrosis in patients and their parents. *Pediatrics* 77: 229-235.

PASSARGE, E., ACKERLAND, B. & STEPHAN, U. (1984). Genetic counseling in cystic fibrosis. Results of a survey of 572 families. *Eur J Pediatr* 143: 544-57.

ROZEN, R., DE BRAEKELEER, M., DAIGNEAULT, J., FERREIRA-RAJABI, L., GERDES, M., LAMOUREUX, L., AUBIN, G., SIMARD, F., FUJIWARA, T.M., & MORGAN, K. (1991). Cystic Fibrosis Mutations in French Canadians: Three CFTR Mutations are Relatively Frequent in a Quebec Population which Has an Elevated Incidence of Cystic Fibrosis. *Am J Med Genet* 42: 360-364.

TROPAUER, A., FRANX, M.N. & DILGARD, V.W. (1970). Psychological aspects of the care of children with cystic fibrosis. *Am J Dis Child* 119: 424-432.

WALKER, L.S. & AL. (1987). Cystic fibrosis and family stress: effects of age and severity of illness. *Pediatrics*, 79: 239-246

ANNEXE**QUESTIONNAIRE**

Fiche technique de l'entrevue

Numéro du questionnaire:.....

Date de l'entrevue:/...../1990
jour Mois Année

Heure de début de l'entrevue:.....

Heure de fin de l'entrevue:.....

Nom de l'intervieweur:.....

Résultat final de l'entrevue:

- 1) Entrevue complétée**
- 2) Entrevue incomplète**

Remarques:.....

.....
.....
.....

Questions générales

1) Sexe:

M
F

2) Age:

- 1) 15 à 25
- 2) 26 à 35
- 3) 36 à 45
- 4) 46 et plus

3) Statut:

- 1) célibataire
- 2) marié(e)
- 3) veuf(ve)
- 4) divorcé(e)
- 5) séparé(e)
- 6) union libre

4) Lieu de naissance:

- 1) Lac St-Jean
- 2) Saguenay
- 3) Charlevoix
- 4) Ailleurs au Québec
- 5) Autre.....

5) Scolarité:

- 1) primaire
- 2) secondaire
- 3) collégiale
- 4) universitaire

6) Avez-vous un emploi rémunéré:

- 1) Oui, à temps partiel
- 2) Oui, à temps plein
- 3) Non, je ne travaille pas

7) Quel est la source principale de votre revenu familial:

- 1) Le travail (conjoint inclus)
- 2) Prestation d'aide sociale
- 3) Prestation d'assurance chômage
- 4) Pension d'invalidité (rente du Québec)
- 5) Pension de vieillesse
- 6) Rente personnelle
- 7) Autre.....

8) Quel est votre revenu familial net:

- 1) Moins de \$9,999 net
- 2) \$10,000 à \$14,999
- 3) \$15,000 à \$19,999
- 4) \$20,000 à \$ 24,999
- 5) \$25,000 à \$29,999
- 6) \$30,000 et plus

1-Connaissance

1.1- Histoire familiale:

9) Etes-vous atteint(e) de la maladie de la F. K.:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas

10) Y a t-il dans votre parenté, à l'exception de vos enfants, une ou plusieurs personnes atteintes de la maladie de la F.K.:

- 1) oui
 2) non P.à q.(14)
 3) Je ne sais pas

11) Si oui, le ou lesquelles:

- 1) grand-mère
 2) grand-père
 3) père
 4) mère
 5) frère
 6) soeur
 7) oncle
 8) tante
 9) cousin (e)
 10) autres.....

Total:.....

12) Combien avez-vous eu d'enfant(s), (en excluant les enfants adoptés, les morts nés et les avortements):

- 1) 1
 2) 2
 3) 3
 4) 4
 5) 5
 6) 6
 7) 7 et plus.....

13) Combien sont vivants:

- 1) 1
 2) 2
 3) 3
 4) 4
 5) 5
 6) 6
 7) 7 et plus.....

14) Quel est le rang de naissance de votre(vos) enfant(s) atteint(s) de la maladie de la F.K.:

- 1) 1^{er}
- 2) 2^{me}
- 3) 3^{me}
- 4) 4^{me}
- 5) 5^{me}
- 6) 6^{me}
- 7) 7^{me}
- 8) autre.....

15) Parmi vos enfants qui sont vivants, combien sont atteints de la maladie de la F.K.:

- 1) 1
- 2) 2
- 3) 3
- 4) 4
- 5) 5
- 6) 6
- 7) 7 et plus.....

16) Si vous avez des enfants décédés, combien étaient atteints de la maladie de la F.K.:

- 1) aucun p.à q.(18)
- 2) 1
- 3) 2
- 4) 3
- 5) 4
- 6) 5
- 7) 6 et plus.....

17) Quel âge avai(en)t-il(s) lors du décès:

- | | | |
|----------------|--------------------------|--------------|
| 1) 0 à 1 an | <input type="checkbox"/> | nombre |
| 2) 2 à 3 | <input type="checkbox"/> | nombre |
| 3) 4 à 5 | <input type="checkbox"/> | nombre |
| 4) 6 à 7 | <input type="checkbox"/> | nombre |
| 5) 8 à 9 | <input type="checkbox"/> | nombre |
| 6) 10 à 11 | <input type="checkbox"/> | nombre |
| 7) 12 à 13 | <input type="checkbox"/> | nombre |
| 8) 14 à 15 | <input type="checkbox"/> | nombre |
| 9) 16 à 17 | <input type="checkbox"/> | nombre |
| 10) 18 et plus | <input type="checkbox"/> | nombre |

18) Comment jugez-vous la condition de votre(vos) enfant(s) atteint(s) de la maladie de la F.K.:

- | | 1) très bonne | 2) bonne | 3) moyenne | 4) plutôt mauvaise | 5) très mauvaise |
|------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| 1)er | <input type="checkbox"/> |
| 2)em | <input type="checkbox"/> |
| 3)em | <input type="checkbox"/> |

19) Quel est l'âge de votre(vos) enfant(s) atteint(s):

- | | |
|-------------|-------|
| 1)er enfant | |
| 2)em enfant | |
| 3)em enfant | |

1.2- Connaissance sur la transmission génétique:

Dites si chacun des énoncés sont exacts :

20) Les maladies héréditaires, c'est comme les autres maladies, on peut les guérir avec de bons traitements:

- 1) oui 2) non 3) ne sais pas

21) Si une personne est atteinte d'une maladie héréditaire, il risque d'en avoir d'autres dans la famille:

- 1) oui 2) non 3) ne sais pas

22) Le gène de la maladie de la F.K. se transmet à tous les enfants:

- 1) oui 2) non 3) ne sais pas

23) Quand il y a des maladies héréditaires dans une famille, c'est toujours parce que les gens se sont mariés entre parents:

- 1) oui 2) non 3) ne sais pas

24) Même si une personne est atteinte d'une maladie héréditaire, elle peut avoir un ou plusieurs enfants "normaux":

- 1) oui 2) non 3) ne sais pas

25) Les maladies génétiques se transmettent uniquement par les hommes:

- 1) oui 2) non 3) ne sais pas

26) Les maladies génétiques se transmettent uniquement par les femmes:

- 1) oui 2) non 3) ne sais pas

1.3 -La connaissance sur le mode de transmission de la maladie de la F.K.:

27) Comment évaluez-vous vos connaissances sur la maladie de la F.K.:

- 1) très bonne
2) assez bonne
3) pas tellement bonne
4) pas bonne du tout

28) Pensez-vous que la F.K. est une maladie héréditaire:

- 1) oui 2) non 3) ne sais pas

29) Pour qu'un enfant soit atteint de la maladie de la F.K., il faut absolument que les deux parents soient porteurs:

- 1) oui 2) non 3) ne sais pas

30) Quel serait d'après vous le nombre de personnes porteuses du gène de la maladie de la F.K. au Saguenay Lac Saint-Jean:

- 1) 1 personne sur 10
2) 1 personne sur 15
3) 1 personne sur 25
4) 1 personne sur 100
5) 1 personne sur 1,000
6) ne sais pas

31) Quel serait d'après vous le nombre de personnes atteintes à la naissance au Saguenay Lac Saint-Jean:

- 1) 1 personne par 100
- 2) 1 personne par 475
- 3) 1 personne par 890
- 4) 1 personne par 1,200
- 5) 1 personne par 2,000
- 6) ne sais pas

32) Une personne porteuse du gène de la F.K. est-elle atteinte:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas

33) Si le premier enfant n'est pas atteint, le deuxième a plus de chance d'être atteint de la maladie de la F.K.:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas

Quels sont les risques à chaque grossesse d'avoir un enfant atteint de la maladie de la F.K.:

34) Si les deux parents sont porteurs:

- 1) aucun risque
- 2) 1 sur 4
- 3) 1 sur 2
- 4) 3 sur 4
- 5) 4 sur 4
- 6) ne sais pas

35) Si un seul parent est porteur:

- 1) aucun risque
- 2) 1 sur 4
- 3) 1 sur 2
- 4) 3 sur 4
- 5) 1 sur 10
- 6) ne sais pas

36) Si l'un des parents est atteint et que l'autre est ni atteint et ni porteur:

- 1) aucun risque
- 2) 1 sur 4
- 3) 2 sur 4
- 4) 3 sur 4
- 5) 4 sur 4
- 6) ne sais pas

37) Quels sont les chances à chaque grossesse d'avoir un enfant ni atteint et ni porteur si les deux parents sont porteurs:

- 1) aucun chance
- 2) 1 sur 4
- 3) 2 sur 4
- 4) 3 sur 4
- 5) 4 sur 4
- 6) ne sais pas

1.4-Thérapie

38) Connaissez-vous les principales techniques kinésithérapiques actuellement utilisées:

- 1) pas du tout
- 2) peu
- 3) moyennement
- 4) assez bien
- 5) très bien

39) Votre (ou vos) enfant(s) doit(vent)-il(s) recevoir des traitements de kinésithérapies à la maison:

- 1) jamais p.à q.(44)
- 2) parfois
- 3) régulièrement

40) Qui applique(nt) ces traitements parmi les membres et/ou les proches de la famille: (plusieurs choix sont possibles)

- 1) la mère
 - 2) le père
 - 3) la mère et le père
 - 4) l'enfant lui-même
 - 5) autre
-
-

41) Aimeriez-vous suivre une session de formation concernant l'application de l'une de ses techniques:

- 1) déjà fait
- 2) pas intéressé
- 3) moyennement
- 4) beaucoup

42) Combien d'heures de traitement kinésithérapique votre (vos) enfant(s) doit(vent)-il(s) recevoir à la maison par semaine:
(somme des heures)

- 1) 1 à 3h.
- 2) 4 à 7h.
- 3) 8 à 11 h.
- 4) 12 à 15 h.
- 5) 16 à 18 h
- 6) 19 et plus
- 7) ne se rapporte pas p.à q.(44)
- 8) autre.....

43) Ressentez-vous un état de "stress" lors de l'application de ses traitements:

- 1) un peu
- 2) moyennement
- 3) beaucoup
- 4) pas du tout

2- Impact social

1- Vie de couple:

44) Vivez-vous actuellement avec un conjoint:

- 1) oui
- 2) non p.à q.(46)

45) Est-il(elle) le père(ou la mère) du(ou des) enfant(s) atteint(s):

- 1) oui
- 2) non
- 3) refus de répondre

46) Croyez-vous que la présence de la maladie de la F.K. dans votre famille a eu un impact sur votre vie de couple:

- 1) oui
 2) non] p.à q.(48)

47) Laquelle de ces affirmations se rapproche le plus de votre cas:(après la naissance de chaque enfant atteint)

	1 ^{er}	2 ^{me}	3 ^{me}
1) éloignement	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2) rapprochement	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3) séparation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4) divorce	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5) aucun impact de ce genre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
(préciser)			
.....			
.....			
.....			
.....			
.....			

48) Croyez-vous que le fait d'avoir un(ou des) enfant(s) atteint(s) de la maladie de la F.K. ait modifié considérablement votre façon de vivre:

- 1) un peu
 2) beaucoup
 3) pas du tout

Préciser:

.....

2.1.1- Aspiration de fécondité:

49) Au départ, quel était le nombre idéal d'enfant que vous préconisiez pour votre famille:

- 1) 1
- 2) 2
- 3) 3
- 4) 4
- 5) 5
- 6) 6
- 7) 7 et plus
- 8) aucun

50) Après avoir su que vous étiez porteur de la maladie, est-ce que vos projets d'avoir des enfants ont été modifiés:

- 1) plus aucun enfant
- 2) moins d'enfant
- 3) plus d'enfants
- 4) famille terminée
- 5) ne peut plus avoir d'enfant
- 6) autre.....

51) Etes-vous pour ou contre l'avortement thérapeutique:

- 1) pour
- 2) contre
- 3) ne sais pas

52) Pensez-vous qu'il est possible aujourd'hui de savoir si un enfant est atteint de la maladie de la F.K. avant sa naissance:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas

53) Etes-vous en faveur des tests pré-nataux:

- 1) oui
 2) non
 3) ne sais pas

54) Si après un tel test, votre médecin vous annonçait que votre enfant est atteint de la maladie de la F.K., seriez-vous en faveur d'un avortement:

- 1) oui
 2) non
 3) ne sais pas

2.1.2-Pratiques contraceptives:

55) Voulez-vous me dire quelle(s) méthode(s) contraceptive(s) vous utilisez actuellement: (plusieurs choix sont possibles)

- 1) aucune
 2) ogino (calendrier)
 3) symto-thermique (thermomètre)
 4) abstinence
 5) coït interrompu (retrait)
 6) douche vaginale
 7) gelées, crèmes, mousses
 8) condom
 9) diaphragme
 10) pilule
 11) stérilet
 12) ligature des trompes
 13) vasectomie
 14) "grosse opération"
 15) refus de répondre
 16) autre

56) Depuis que vous (et/ou votre conjoint) savez que vous êtes porteur de la maladie de la F.K. , avez-vous changé de méthode(s) contraceptive(s):

- 1) oui
- 2) non
- 3) refus de répondre P.à q.(58)

Si oui, expliquer:

57) Ceci est-il lié au fait que vous êtes porteurs de la maladie de la F.K.:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas
- 4) refus de répondre

2.2- La famille:

D'après vous, y a t-il de "bons rapports" entre:

58) Vous et votre conjoint:

- 1) oui, très bon
- 2) satisfaisant
- 3) il y a des problèmes

lesquels.....

- 4) ne sais pas
- 5) ne s'applique pas

59) Vous et votre(vos) enfant(s) atteint(s) de la maladie de la F.K.:

- 1) oui, très bon
 - 2) satisfaisant
 - 3) il y a des problèmes

lesquels.....

- 4) ne sais pas
5) ne s'applique pas

60) Vous et votre(vos) autre(s) enfant(s):

- 1) oui, très bon
 - 2) satisfaisant
 - 3) il y a des problèmes

lesquels.....

- 4) ne sais pas
5) ne s'applique pas

61) Votre conjoint et votre(vos) enfant(s) atteint(s) de la maladie de la F.K:

- 1) oui, très bon
 - 2) satisfaisant
 - 3) il y a des problèmes

lesquels.....

- 4) ne sais pas
5) ne s'applique pas

62) Votre conjoint et votre(vos) autre(s) enfant(s):

- 1) oui, très bon
 - 2) satisfaisant
 - 3) il y a des problèmes

lesquels.....

- 4) ne sais pas
5) ne s'applique pas

63) Vos enfants entre eux:

- 1) oui, très bon
- 2) satisfaisant
- 3) il y a des problèmes

lesquels.....

-
- 4) ne sais pas
- 5) ne s'applique pas

64) Etes-vous satisfait en général du climat familial actuel:

- 1) très satisfait
- 2) moyennement
- 3) peu satisfait
- 4) pas du tout

2.3- Relation avec l'environnement social:

65) Avez-vous été dans l'obligation de déménager afin de vous rapprocher d'un centre de traitement spécialisé:

- 1) oui
- 2) non

si oui, préciser:

66) Considérez-vous avoir un ou plusieurs amis(au sens large du terme, incluant la parenté):

- 1) oui
- 2) non

67) Le fait d'avoir un ou des enfants atteints de la maladie de la F.K. apporte t-il des changements sur la fréquence des visites que vous rendez:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas p.à q.(74)

68) Ces changements se manifestent par:

- 1) des visites plus fréquentes
- 2) des visites moins fréquentes
- 3) plus aucune visite

69) Le fait d'avoir un ou des enfants atteints de la maladie de la F.K. apporte t-il des changements sur la fréquence des visites que vous recevez:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas p.à q.(71)

70) Ces changements se manifestent par:

- 1) des visites plus fréquentes
- 2) des visites moins fréquentes
- 3) plus aucune visite

71) D'après vous, votre réseau d'amis s'est-il déplacé vers des familles qui ont des enfants atteints:

- 1) oui
- 2) non p.à q.(73)

72) Ceci pourrait-être considéré comme:

- 1) un simple déplacement de votre réseau d'amis
- 2) un ajout dans votre réseau d'amis
- 3) autre:

73) Le fait d'avoir un ou des enfants atteints de la maladie de la F.K. apporte t-il des changements sur la fréquence de vos activités sociales et de vos loisirs:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas p.à q.(75)

74) Ces changements se manifestent par:

- 1) des activités plus fréquentes
- 2) des activités moins fréquentes
- 3) plus aucune activité

2.4- Vie professionnelle:

75) Avez-vous un emploi rémunéré actuellement:

- 1) oui p.à q.(78)
- 2) non

76) Avez-vous déjà eu un emploi rémunéré avant d'avoir un ou des enfants:

- 1) oui
- 2) non p.à q.(79)

77) Le fait que vous ayez des enfants atteints de la maladie de la F.K. a t-il eu une influence sur le fait que vous n'ayez pas d'emploi actuellement:

- 1) oui
- 2) non p.à q.(79)

Préciser:

.....
.....
.....

78) Avez-vous changé d'emploi suite à la naissance de votre(vos) enfant(s) atteint(s) de la maladie de la F.K.:

- 1) emploi inchangé
- 2) réduction seulement
- 3) changement d'emploi
- 4) ne se rapporte pas

préciser:

79) Votre conjoint a t-il(elle) un emploi rémunéré actuellement:

- 1) oui p.à q.(82)
- 2) non
- 3) ne se rapporte pas p.à q.(83)

80) A t-il(elle) déjà eu un emploi:

- 1) oui
- 2) non p.à q.(83)
- 3) ne sais pas

81) S'il n'a pas d'emploi, ceci a t-il un lien avec le fait que vous ayez un(des) enfant(s) atteint(s) de la maladie de la F.K.

- 1) oui
- 2) non p.à q.(83)
- 3) ne sais pas

82) A t-il(elle) changé d'emploi suite à la naissance de votre(vos) enfant(s) atteint(s) de la maladie de la F.K.:

- 1) emploi inchangé
- 2) réduction seulement
- 3) changement d'emploi
- 4) ne se rapporte pas

préciser:

3-Réseau d'aide

3.1- Social:

83) En cas de besoin, sur qui pouvez-vous compter à part votre conjoint:(plusieurs choix sont possibles)

- 1) vos enfants
- 2) quelqu'un de la parenté
- 3) des amis
- 4) des voisins
- 5) je n'ai personne
- 6) autres:

84) Avez-vous de la difficulté à trouver une gardienne en cas de besoin:

- 1) non p.à q.(86)
- 2) oui, un peu
- 3) oui, beaucoup
- 4) impossible
- 5) ne s'applique pas p.à q.(86)

85) Est-ce que ceci est relié au fait que l'un de vos (ou votre) enfant(s) soit atteint de la maladie de la F.K.:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas

86) Avez-vous au moins un(e) ami(e) intime avec qui vous parlez de choses confidentielles: (sauf le conjoint)

- 1) oui
- 2) non

3.2- Clinique:

87) Avez-vous déjà fréquenté la Clinique de F.K. de l'hôpital de Chicoutimi:

- 1) oui, une seule fois
- 2) oui, à l'occasion
- 3) oui, de façon régulièrement
- 4) non, jamais p.à q.(97)

commentaires:

.....
.....
.....

Cette(s) ou ces) visite(s) vous ayant été utile(s):

88) Pour un suivi médical:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas

89) Pour recevoir de l'information sur la maladie:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas

90) Pour recevoir des renseignements sur les risques de transmettre la maladie:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas

91) Pour recevoir des conseils concernant la décision de mener ou non une grossesse à terme:

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas
- 4) ne se rapporte pas

92) Etes-vous satisfait(e) de l'information (concernant la maladie en général) reçu à la clinique:

- 1) oui
- 2) non
- 3) plus ou moins
- 4) ne sais pas
- 5) ne se rapporte pas

93) Les rapports avec votre médecin sont-ils "humains":

- 1) oui
- 2) non
- 3) plus ou moins
- 4) ne sais pas
- 5) ne se rapporte pas

94) Les rapports avec les autres membres du personnel sont-ils "humains":

- 1) oui
- 2) non
- 3) plus ou moins
- 4) ne sais pas
- 5) ne se rapporte pas

95) Est-ce que vos enfants ont une attitude positive face à la clinique:

- 1) oui
- 2) non
- 3) plus ou moins
- 4) ne sais pas

commentaires:

.....
.....
.....

96) Auriez-vous des suggestions à apporter afin d'améliorer les services offerts par la clinique de la F.K.:

- 1) oui
- 2) non

commentaires:

.....
.....
.....
.....

3.3-Conseil génétique:

97) Savez-vous s'il existe un service de conseil génétique dans la région.

- 1) oui
- 2) non] p.à q.(100)

98) Avez-vous déjà consulté ce service.

- 1) oui
- 2) non] p.à q.(100)

99) Pourquoi?

- 1) diagnostic prénatal
 - 2) test de porteur
 - 3) risque sur une grossesse
 - 4) autre(précisez).....
-

3.4-Regroupement potentiel des familles:

100) Croyez-vous qu'il serait avantageux pour vous de regrouper les familles ayant des enfants atteints de la maladie de la F.K., afin de favoriser le développement de certaines activités et services.

- 1) oui
- 2) non
- 3) ne sais pas p.à q. (102)

101) Parmi les réalisations qu'un tel regroupement pourrait faire, lesquelles vous seraient personnellement utile:

102) Par rapport à l'ensemble du questionnaire, auriez-vous des commentaires ou des suggestions à apporter sur un ou plusieurs points en particulier:
