

Université de Montréal

**La communication des résultats de recherche en
génétique :
réflexion sur le point de vue de parents d'enfants souffrant
d'autisme.**

par

Laurence Baret

Département de médecine sociale et préventive

Faculté de médecine

Mémoire présenté à la Faculté de Médecine
en vue de l'obtention du grade de maîtrise (M.A.)
en Bioéthique

août 2011

© Laurence Baret, 2011

Université de Montréal
Faculté des études supérieures et postdoctorales

Ce mémoire intitulé :

La communication des résultats de recherche en génétique : réflexion sur le point de vue de
parents d'enfants souffrant d'autisme.

Présenté par :
Laurence Baret

évalué par un jury composé des personnes suivantes :

Jocelyne St-Arnaud, président-rapporteur
Béatrice Godard, directrice de recherche
Michel Bergeron, membre du jury

Résumé

La recherche en génétique est en pleine effervescence, créant ainsi plus d'information sur la susceptibilité génétique à certaines maladies et sur la préventions et les traitements potentiels. Nombre de ces informations sont considérées exploratoires et donc sans utilité clinique. Les directives officielles, qui prônent une divulgation des résultats globaux, tendent également de plus en plus vers la communication des résultats individuels quand ils sont disponibles et applicables. On parle même « d'impératif éthique » de la part du chercheur à retourner les résultats de recherche aux participants. La tâche, cependant, ne s'avère pas si simple et ce devoir moral émergeant suscite de nombreuses questions, dont la responsabilité de retourner l'information, le moment, le contenu de l'information, le respect du droit du participant de ne pas savoir.

Par cette étude, l'opinion et les attentes des participants à la recherche sont investiguées. Il s'agit plus précisément de documenter de façon empirique les attentes des parents d'enfants autistes qui ont fait participer leur enfant à une étude génétique sur l'autisme. Il est essentiel et important d'explorer leurs besoins et leurs attentes concernant la façon dont ils aimeraient qu'on les informe sur les résultats de l'étude et plus spécifiquement sur les résultats qui les concernent.

Le but de cette étude est de proposer une réflexion éthique sur le retour d'information aux participants à la recherche. Est-ce une responsabilité éthique? Un droit? La divulgation des résultats généraux ou individuels de recherche aux participants constitue un véritable défi résultant des grandes attentes entourant la recherche en génétique et de la situation de vulnérabilité dans laquelle se retrouvent les participants à la recherche.

Mots-clés : résultat de recherche, divulgation, participant à la recherche, éthique de la recherche, génétique

Abstract

Genetics studies are becoming increasingly prevalent leading to a growing body of information on disease susceptibility with the potential to improve health care. Many of these results are considered exploratory with no clinical utility. Official guidelines in ethics, advocating a disclosure of global results, also tend increasingly towards the communication of individual results when available and applicable if the research participant choose so. An "ethical imperative" to return research results is increasingly acknowledged in research ethics guidelines. This emerging moral duty raises many questions including the issue of whether and how research participants might receive their individual results.

In this study, we explore the perspectives of parents of an autistic child participating in genetic research. It is essential and important to explore their needs and expectations about how they would like to be delivered research results.

The purpose of this study is to propose an ethical reflexion on providing individual genetic research results to participants: is there a duty ? a right ?

Providing individual genetic research results to participants is a key challenge. We expect to find major challenges in matters of return of result given both the high expectations surrounding genetic research and the vulnerable state of some patients/research participants.

Keywords : research results, disclosure, research participants, research ethics, genetics

Table des matières

Résumé.....	i
Abstract.....	ii
Liste des tableaux.....	vi
Liste des figures.....	vii
Remerciements.....	viii
Introduction.....	1
Chapitre 1 – Le contexte théorique.....	4
1.1. La recension de la littérature.....	4
1.1.1. Mise en contexte.....	4
1.1.2. Le retour d’information selon le type de recherche.....	10
1.1.3. Le retour d’information de nature exploratoire et sans utilité clinique.....	13
1.1.4. Les arguments en défaveur du retour d’information.....	15
1.1.5. Les arguments en faveur du retour d’information.....	17
1.1.6. Les modèles proposés.....	18
▪ L’approche de Ravitsky et Wilfond (2006).....	19
▪ L’approche de Rothstein (2006).....	25
▪ L’approche de Kohane et al. (2007).....	27
1.2. La question de recherche et les objectifs de recherche.....	28
1.3. La Pertinence de la recherche.....	30
Chapitre 2 – La méthode de recherche.....	32
2.1. Une démarche d’éthique empirique.....	32
2.1.1. Définition de la bioéthique empirique.....	32
2.1.2. Les raisons d’un gain ou regain d’attention envers la bioéthique empirique.....	33
2.1.3. Projet de maîtrise sur le retour d’information en lien avec la bioéthique empirique.....	34
2.1.4. Les défis à relever.....	36

2.2. Le cadre analytique	38
2.3. Le devis de recherche.....	40
2.3.1. L'échantillon	40
2.3.2. L'instrument de mesure.....	40
2.3.3. Le déroulement de la collecte de données.....	41
2.3.4. Les outils et processus d'analyse	42
2.4. Les limites de l'étude	43
Chapitre 3 – Les résultats.....	45
Chapitre 4 – La discussion générale des résultats.....	46
4.1. La discussion générale des résultats de l'enquête par questionnaire postal auprès des parents d'enfants autistes	70
4.1.1. Les conclusions principales	70
▪ Un fort désir de recevoir les résultats de recherche	71
▪ Des préférences bien marquées	72
▪ Des attentes réalistes	73
▪ Deux profil-types.....	75
4.1.2. Une réévaluation des principaux arguments en défaveur du retour d'information à la lumière de nos résultats de recherche.....	77
▪ Argument #1 : les torts potentiels	77
▪ Argument #2 : un contexte de ressources limitées	80
▪ Argument #3 : le flou dans les lignes directrices éthiques.....	81
▪ Argument #4 : la méprise thérapeutique	81
4.2. Les implications de nos résultats en regard des responsabilités des chercheurs.....	82
4.2.1. Une responsabilité à affirmer? Des obligations accrues pour les chercheurs? ..	83
▪ Une responsabilité professionnelle?.....	84
4.2.2. Les différentes conceptions de la responsabilité.....	85
▪ Les approches formalisantes	86
▪ L'approche pragmatique de Métayer	87
4.3. Un droit au retour d'information pour les participants à la recherche?	89

4.3.1. Droit, souhait et revendication	89
4.3.2. Le droit d'accès à l'information	89
▪ Le Québec	90
▪ La France	91
4.3.3. Le droit de choisir si l'on veut ou non de l'information	93
4.3.4. Le droit d'être informé du plan de gestion des informations	94
Conclusion	95
Bibliographie	98
Annexe I. Le modèle de Ravitsky et Wilfond (2006)	i
Annexe II. Le modèle de Kohane et al. (2007)	iv
Annexe III. Lettre d'introduction présentant et justifiant l'intérêt de l'étude envoyée aux parents	v
Annexe IV. Questionnaire envoyé aux parents	vii
Annexe V. Lettre d'approbation éthique	xxi
Annexe VI. Données complémentaires	xxiii
Annexe VII. Extrait de la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels	xxvii
Annexe VIII. Brochure envoyée aux participants à la recherche (versions françaises et anglaises)	xxx

Liste des tableaux

Tableau 1. Les différents types de recherche biomédicale	6
Tableau 2. Nomenclature utilisée dans le projet de maîtrise pour classifier les types de résultats de recherche	10
Tableau 3. Intérêt des répondants à recevoir les résultats de la recherche en fonction du type de résultat (n=158)	72
Tableau 4. Préférences des répondants au sujet des modalités du retour d'information (comparaison entre les attentes vis-à-vis d'un résultat général et les attentes vis-à-vis d'un résultat individuel défavorable) (n=158)	73
Tableau 5. Liste des torts potentiels associés à la réception d'un résultat génétique individuel	78
Tableau 6. Liste des bienfaits liés à la réception d'un résultat de recherche (tel qu'évoqués par les répondants de notre étude n=158)	79
Tableau 7. Différentes interprétations de la responsabilité (tableau adapté de Métayer (2001)).....	86
Tableau 8. Responsables du retour d'informations selon les répondants (n=158)	xxiii
Tableau 9. Moments pour recevoir les informations selon les répondants (n=158).....	xxiii
Tableau 10. Moyens de communication à privilégier selon les répondants (n=158)	xxiv
Tableau 11. Prise en charge des coûts selon les répondants (n=158)	xxiv
Tableau 12. Expérience personnelle des parents concernant la participation de leur enfant à des recherches en génétique	xxv

Liste des figures

Figure 1. Déroulement de la collecte de données.....	42
Figure 2. Action entreprise suite à la réception d'un résultat individuel (n=158)	74
Figure 3. Impact perçu lié à la réception d'un résultat individuel (n=158).....	75
Figure 4. Caractérisation de deux profil-types : A) Personnes concernées par les choix reproductifs ; B) Personnes qui sont en quête d'information dans le but d'en savoir plus sur la recherche sur l'autisme	76
Figure 5. Les trois temps de la recherche et application de la loi du 4 mars 2002 (schéma adapté de Calliès et al., 2003)	92
Figure 6. Nature de l'information (Ravitsky & Wilfond, 2006, p.10).....	i
Figure 7. Considérations contextuelles quand la validité analytique et l'utilité clinique sont établies.....	ii
Figure 8. Considérations contextuelles pour des résultats ayant une signification personnelle, mais dont l'utilité clinique n'est pas établie	iii
Figure 9. Le modèle proposé par Kohane et al. (2007).....	iv

Remerciements

J'adresse mes plus sincères remerciements à toutes les personnes qui ont contribué à ce mémoire de maîtrise et particulièrement aux membres de ma famille qui, malgré la distance, m'ont soutenue et encouragée durant cette période de rédaction.

Un immense merci à ma directrice de mémoire, Béatrice Godard, pour son support, sa supervision et sa disponibilité.

L'aide de l'équipe de recherche du Dr. Guy Rouleau, en particulier l'aide de Julie Gauthier, a été également grandement appréciée au moment de la collecte de données. J'exprime aussi ma reconnaissance envers tous ceux et celles qui ont contribué à cette recherche comme participants.

Je tiens aussi à remercier les Programmes de Bioéthique, la Faculté des études supérieures et postdoctorales ainsi que le Centre de Recherche en Éthique de l'Université de Montréal, pour leur encouragement et pour l'octroi de bourses qui m'ont permis d'avancer et de terminer ce mémoire de maîtrise.

Enfin, un merci spécial à Jean Lachapelle pour sa présence et à Pascale Koenig pour son soutien.

Introduction

La recherche en génétique est en pleine effervescence, créant ainsi plus d'information sur la susceptibilité génétique à certaines maladies et sur la prévention et les traitements potentiels. Nombre de ces informations sont considérées exploratoires, et donc, sans utilité clinique. Pourtant, de plus en plus de lignes directrices internationales stipulent que tout participant à la recherche devrait être informé des résultats généraux ou individuels le concernant s'il le souhaite. Les chercheurs sont alors confrontés au dilemme de communiquer cette information aux participants à la recherche. Mais que souhaitent les participants à la recherche? Quels sont leurs attentes, leurs préoccupations, leurs besoins? On dispose de très peu de données concernant les participants à la recherche, et encore moins en ce qui a trait aux maladies du cerveau.

Dans la problématique générale du retour d'information, il est souvent question de la perspective des chercheurs (Fernandez, Kodish, Shurin, & Weijer, 2003) et des comités d'éthique de la recherche (MacNeil & Fernandez, 2006, 2007). La protection du participant et le respect qui lui est dû sont souvent invoqués. On présume de la perception de la recherche qu'a le participant, de ses besoins, de ses attentes, des torts potentiels que la recherche lui causerait. Mais une voix manque très souvent à la compréhension globale des enjeux : celle du participant à la recherche qui est pourtant le plus concerné (Ravitsky & Wilfond, 2006a; Rothstein, 2006b; Shalowitz & Miller, 2005). **Que pensent les participants à la recherche en ce qui concerne le retour d'information? Quels sont leurs attentes, leurs besoins et leurs préoccupations?**

En raison de la situation de vulnérabilité dans laquelle peut se trouver le participant à la recherche, il est important de comprendre et d'intégrer ses attentes, ses besoins et ses préoccupations dans les réflexions éthiques encadrant le déroulement des recherches.

Ce présent mémoire vise à proposer une réflexion éthique sur le retour d'information aux participants : est-ce un droit pour les participants à la recherche que d'obtenir une information qui a été produite en partie grâce à eux ? Est-ce par extension une responsabilité des chercheurs de la leur transmettre de manière accessible ? L'examen de ces questions s'articule autour de deux objectifs : un objectif empirique et un objectif théorique. Dans une perspective empirique, nous allons examiner les attentes, préoccupations et besoins des participants à la recherche dans le cadre d'une étude génétique sur l'autisme. Notre projet constitue le volet éthique d'une étude sur les prédispositions génétiques à l'autisme dirigée par le docteur Guy Rouleau du Centre de recherche du CHU Ste-Justine. D'autre part, au niveau théorique, nous nous penchons sur les concepts de droit et de responsabilité et plus particulièrement sur les responsabilités morales émergentes à l'interface de la recherche et de la clinique, espace où se situent de nombreuses recherches en génétique aujourd'hui.

La première partie de ce mémoire (**Chapitre 1**) présente une recension de la littérature sur le retour d'information (1.1). Ce chapitre décrit également la problématique, les questions et les objectifs de la recherche (1.2) ainsi que la pertinence de ce projet (1.3).

La seconde partie de ce mémoire (**Chapitre 2**) porte sur la méthodologie de recherche. Elle présente, dans un premier temps, ce qu'est l'éthique empirique (2.1), puis décrit, dans un second temps, le cadre analytique et conceptuel (2.2) avant de se pencher sur la méthodologie d'enquête sur les préférences et préoccupations des parents d'enfant autiste (2.3). Enfin, les limites de la méthodologie employée seront discutées (2.4) à la fin de cette partie.

La troisième partie du mémoire (**Chapitre 3**) fait état des résultats de la recherche sous forme d'un article scientifique soumis à *l'European Journal of Human Genetics* et intitulé "*Opinions and intentions of parents of an autistic child towards genetic research results: Two typical profiles*".

Enfin, la quatrième et dernière partie de ce mémoire (**Chapitre 4**) consiste en la discussion générale des résultats. La première partie de ce chapitre consiste en un rappel

des résultats de l'enquête par questionnaire postal auprès des parents d'enfants autistes (4.1), la seconde partie discute de l'implication de ces résultats en regard des responsabilités des chercheurs (4.2), et enfin, la troisième partie questionne l'existence d'un droit des participants au retour des résultats de recherche (4.3).

En conclusion, il ressort que les participants à notre recherche souhaitent fortement recevoir les résultats d'une étude à laquelle leur enfant a participé. Ils ont des préférences bien marquées quant à un tel retour des résultats, et celles-ci ne diffèrent pas en fonction du type de résultat: général, individuel favorable ou défavorable. Leurs attentes semblent d'ailleurs réalistes vis-à-vis de la portée d'un tel résultat. Ils n'envisagent pas d'action spécifique suite à la réception des résultats mais valorisent grandement le fait de savoir. Deux groupes de répondants ressortent de notre analyse, ceux qui veulent « savoir pour savoir » et ceux qui veulent « savoir afin de planifier leur avenir ».

Chapitre 1 – Le contexte théorique

Ce premier chapitre a pour objectif de présenter la recension des écrits autour du thème de la communication des résultats de recherche aux participants à la recherche dans le contexte biomédical. Cette revue de littérature servira d’ancrage à la problématique étudiée. Nous nous pencherons, par la suite, sur la question et les objectifs de recherche. Enfin, la pertinence de ce projet de recherche sera discutée.

1.1. La recension de la littérature

Une recherche bibliographique a été menée en utilisant la plateforme OvidSP disponible via la bibliothèque de santé de l'Université de Montréal. Cette plateforme permet d'interroger plus d'une vingtaine de bases de données par le biais d'une interface de recherche commune. Nous avons ainsi interrogé les bases de données MEDLINE et PubMed (de 1948 à janvier 2011), et Embase (de 1980 à janvier 2011). Une recherche avancée en utilisant les mot-clés « résultat recherche », « divulgation ou communication » a mené à 588 articles (7167 articles pour « research result », 510 934 pour « disclosure OR communication » et 588 pour la combinaison des « resarch result » AND « disclosure OR communication »). Sur ces 588 abstracts, 182 ont été retenus, car ces articles traitaient de communication de résultats de recherche génétique.

1.1.1. Mise en contexte

Dans cette mise en contexte, il sera principalement question d’explicitier les termes qui vont être utilisés tout au long de ce mémoire. Nous verrons que les définitions elles-

mêmes sont souvent au coeur du débat, quand elles ne deviennent pas son moteur. D'où l'importance de préciser ce que l'on entend par les termes que l'on utilise particulièrement lorsque ceux-ci sont controversés ou portent à confusion.

En premier lieu, il convient de définir ce qu'on entend par « **recherche** » puisque ce mémoire traitera d'enjeux éthiques propres à la recherche. La recherche étant un terme très large, désignant la « démarche visant le développement des connaissances au moyen d'une étude structurée ou d'une investigation systématique » (Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie du Canada, & Instituts de recherche en santé du Canada, 2010, p. 219), il est à propos de circonscrire notre étude à la recherche biomédicale et plus spécifiquement à la **recherche en génétique humaine**. C'est en effet dans ce contexte précis que s'inscrivent les réflexions de ce mémoire de maîtrise. Toujours selon *l'Énoncé de politique des trois conseils* (ÉPTC2) de 2010, texte de référence au Canada en éthique de la recherche :

« La recherche en génétique humaine concerne l'étude des facteurs génétiques responsables des traits humains et de l'interaction qu'ont ces facteurs entre eux et avec l'environnement qui les affecte. La recherche dans ce domaine englobe l'identification des gènes constituant le génome humain et la détermination de leurs fonctions, la caractérisation des états normaux et pathologiques tant chez les personnes et les membres de leur famille biologique que dans les familles, les communautés et les groupes, ainsi que les études portant sur les thérapies géniques. » (2010, p. 205)

De plus, un aspect important à souligner dans la définition même du terme « recherche » est la distinction entre les **activités de recherche** et les **activités cliniques**. Si, dans le premier cas, on vise l'accroissement des connaissances scientifiques, les activités cliniques, quant à elles, visent un bien-être individuel. Cette distinction entre la recherche et les soins cliniques se retrouve d'ailleurs dès le rapport Belmont en 1979, texte fondamental et de référence en éthique de la recherche (National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research, 1979).

Cette distinction faite, il est aussi important, afin de bien saisir la problématique du

retour d'information en éthique de la recherche, de distinguer les différents types de recherches biomédicales : **la recherche clinique**, **la recherche translationnelle** et **la recherche fondamentale** (Tableau 1).

Tableau 1. Les différents types de recherche biomédicale

Type de recherche	Définition
Recherche clinique	Recherche sur l'être humain qu'il soit en bonne santé ou malade, dans tous les domaines qui concernent sa santé. La recherche clinique utilise les outils statistiques et épidémiologiques. Les essais cliniques sont un exemple de recherche clinique et sont « Tout projet de recherche avec des participants visant à évaluer les effets qu'ont sur la santé certains produits ou certaines interventions relatives à la santé » (Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, et al., 2010, p. 215).
Recherche translationnelle	Recherche qui vise à assurer le continuum soins recherche et l'application la plus rapide possible des découvertes les plus récentes au bénéfice des patients.
Recherche fondamentale	(ou recherche biologique cognitive) Recherche orientée vers les domaines fondamentaux d'une discipline. On l'oppose souvent à la recherche appliquée, car elle vise au développement des connaissances scientifiques et n'a pas de lien direct avec une application.

Ce tableau est inspiré de celui proposé par Knoppers et collaborateurs (2006, p. 1172). Eux aussi soulignent l'importance de bien comprendre les enjeux propres aux différents types de recherche biomédicale. Ils sont d'avis que la recherche fondamentale devrait être considérée comme distincte de la recherche clinique et translationnelle en raison des résultats susceptibles d'être produits. Les recherches translationnelles et cliniques ayant, de par leur nature même, une visée d'application clinique, sont susceptibles de générer des résultats ayant une utilité clinique pour les participants, contrairement aux recherches fondamentales qui sont plus susceptibles de générer des informations exploratoires et sans utilité clinique.

Pour illustrer les trois catégories présentées au tableau 1 par des exemples concrets, nous pouvons utiliser l'étude en génétique sur l'autisme du Dr Guy Rouleau sur laquelle porte notre analyse éthique. Nous allons en effet investiguer, dans le volet empirique de ce

mémoire, l'opinion des parents d'enfants autistes ayant participé à une étude génétique sur l'autisme au Québec. Cette étude en génétique sur l'autisme dont il est question est multicentrique et se déroule partout au Québec avec un point d'ancrage des chercheurs à Montréal. Cette étude de grande envergure est une recherche fondamentale. En effet, les chercheurs essaient d'identifier les mutations génétiques qui pourraient être responsables de l'autisme. Une deuxième étape serait d'éclaircir la relation entre la mutation trouvée et l'autisme. À long terme, les découvertes qui résulteront de cette recherche fondamentale pourront servir de bases à des recherches translationnelles, pour être, par la suite, transférées dans la pratique clinique. C'est d'ailleurs ce qui est mentionné dans un article de vulgarisation scientifique décrivant l'étude de l'équipe du Dr Guy Rouleau : « À terme, les scientifiques espèrent trouver de 10 à 20 gènes clés impliqués dans l'autisme. Il leur sera alors possible d'agir sur les mécanismes codés par ces gènes pour développer des méthodes de diagnostic et de traitement » (Burgard, 2009, p. 19). « Les chercheurs espèrent ouvrir la voie à des traitements mieux adaptés, plus ciblés » (p. 18), « il sera alors possible de mieux diagnostiquer la maladie et d'intervenir plus tôt chez l'enfant » (p. 19).

Après avoir spécifié ce que l'on entend par « recherche » et particulièrement par « recherche en génétique humaine » ainsi que les différents types de recherche dans le domaine biomédical, il convient de préciser les notions d'« **information** » et de « **résultat de recherche** ». La discussion autour de ces termes nous mène au coeur de la problématique de ce mémoire qui traite du retour d'information aux participants à la recherche.

On entend, par « information », les résultats de recherche qui ont une valeur informative. Pour des études testant des hypothèses (*hypothesis testing*), les réponses aux hypothèses seront, dans la nomenclature propre à ce mémoire, les résultats de recherche. Par contre, pour des études exploratoires, générant des hypothèses et non les vérifiant (*hypothesis generating*), il est plus difficile de définir ce que l'on entend par résultat de recherche. Dans le cadre de telles études générant des hypothèses, un résultat de recherche

pourrait être la question qui aura été précisée, voire l'hypothèse qui aura été générée suite à l'étude. Les conclusions de telles études peuvent être les questions initiales à vérifier dans d'autres études par la suite. On voit donc ici que selon le type de recherche, il n'est pas évident d'englober ce qu'on entend par résultat de recherche. Peut-être qu'un terme tel que « conclusions de la recherche » serait moins connoté et représenterait plus la diversité possible de types de résultats générés.

Ce mémoire ne traite pas des découvertes fortuites (*incidental or unexpected findings*) et de la communication de ce type d'information. Une littérature foisonnante (Cho, 2008; Lawrenz & Sobotka, 2008; F. G. Miller, Mello, & Joffe, 2008; Wolf et al., 2008) traite de cette problématique, et même si certains enjeux éthiques sont similaires entre les découvertes fortuites et les résultats de recherche, nous limitons notre étude aux résultats de recherche. L'utilisation que nous ferons du terme « résultat de recherche » dans ce mémoire n'englobera donc pas les découvertes fortuites.

Il n'existe pas de consensus sur ce que les auteurs traitant du retour de résultats de recherche entendent exactement par le terme « résultat ». On trouve, dans de nombreux articles scientifiques et protocoles de recherche, la classification suivante : les « résultats généraux » (*aggregate results*) et les « résultats individuels » (*individual results*). Dans le domaine de la génétique, cette classification s'accompagne de mises en garde, car des résultats généraux peuvent aussi avoir des implications individuelles et non uniquement des implications concernant le groupe participant à l'étude (F. Miller, Christensen, Giacomini, & Robert, 2008). Tout en étant conscient des divers impacts que peut avoir un résultat de recherche, qu'il soit individuel ou général, il demeure qu'il est relativement aisé de savoir si un résultat est individuel (il décrit le résultat d'une personne donnée) ou général (il ne vise personne en particulier, mais le groupe étudié). Pour cette raison, et parce qu'il est plus subjectif d'essayer de quantifier l'impact d'une information, nous garderons la terminologie « résultats généraux » et « résultats individuels » dans ce mémoire malgré les limites précédemment soulevées. Par ailleurs, dans notre étude, nous avons aussi fait le choix d'utiliser les expressions « résultat individuel favorable » et « résultat individuel

défavorable » plutôt que « résultat positif » et « résultat négatif ». Ce choix découle des résultats du pré-test à notre questionnaire réalisé auprès d'associations de parents d'enfants autistes. Ces parents nous signalaient une confusion due à l'utilisation des termes « résultat positif » et « résultat négatif ». Nombre d'entre eux interprétaient un « résultat positif » comme un résultat favorable, à savoir indiquant qu'aucune mutation génétique n'a été identifiée et le contraire pour un résultat négatif. Suite à ces observations, nous avons fait le choix d'utiliser le terme « résultat individuel favorable » pour un résultat indiquant qu'aucune mutation génétique n'a été identifiée chez l'enfant du répondant. Inversement, un « résultat individuel défavorable » est un résultat indiquant qu'une mutation génétique a été identifiée chez l'enfant du répondant. Le tableau 2 représente la nomenclature utilisée dans ce mémoire de maîtrise. Nous sommes conscients que la terminologie utilisée a des limites car identifier une mutation pourrait simplement confirmer ce qui est déjà connu (par exemple une tendance familiale à l'autisme). Dans un tel contexte le résultat ne serait ni favorable ni défavorable. Mais nous voulions utiliser un vocabulaire en accord avec les compréhensions des familles, et ces dernières voyaient l'identification d'une mutation comme un résultat défavorable en raison des inquiétudes au sujet de la transmission potentielle chez la descendance.

Tableau 2. Nomenclature utilisée dans le projet de maîtrise pour classifier les types de résultats de recherche biomédicale

Type de résultat	Définition
Résultats généraux	Résultats globaux sur les conclusions scientifiques de l'étude réalisée sur l'ensemble de ses participants. Ces résultats sont destinés à l'ensemble des participants, de manière anonyme sans que les participants puissent être identifiés.
Résultat individuel favorable	Résultat spécifique à la condition génétique de chaque participant. Il s'agit d'un résultat biologique ou génétique le concernant et pouvant avoir des implications significatives pour sa santé. Par résultat favorable, nous entendons un résultat indiquant qu'aucune mutation génétique n'a été identifiée chez l'enfant dans le cadre de la recherche sur les Troubles Envahissants du Développement.
Résultat individuel défavorable	Résultat spécifique à la condition génétique de chaque participant. Il s'agit d'un résultat biologique ou génétique le concernant et pouvant avoir des implications significatives pour sa santé. Par résultat défavorable, nous entendons un résultat indiquant qu'une mutation génétique a été identifiée chez l'enfant dans le cadre de la recherche sur les Troubles Envahissants du Développement.

Enfin, le contenu de l'« information » véhiculée sera discuté dans ce mémoire. En effet, son contenu soulève de nombreuses questions : quand peut-on parler d'information à retourner? Est-ce que cette information doit être cruciale, toucher la santé ou le bien-être, ou dépendre les conclusions de l'étude formellement?

1.1.2. Le retour d'information selon le type de recherche

S'il apparaît primordial de bien catégoriser les différents types de recherche biomédicale (Tableau 1) pour notre propos, c'est que la problématique du retour d'information soulève des enjeux différents selon ces types de recherche. En effet, les lignes directrices encadrant la recherche avec les êtres humains se penchent avec attention, pour la majorité d'entre elles, sur les essais cliniques, tel que le montre l'article de Knoppers et collaborateurs (2006) faisant l'état des lieux des lignes directrices et des

recommandations éthiques sur le retour d'information dans le contexte clinique. Cette même tendance se retrouve non seulement dans les lignes directrices éthiques, mais aussi dans les articles scientifiques, qui se concentrent pour la plupart, sur les essais cliniques (Dorsey et al., 2008; Fernandez, Kodish, & Weijer, 2003; Johnson, Barrett-Lee, & Ellis, 2008; Knoppers, et al., 2006; Markman, 2006; Partridge, Burstein, Gelman, Marcom, & Winer, 2003; Partridge & Winer, 2002; Shalowitz & Miller, 2005).

Un consensus se dégage de toutes ces recommandations ; ce consensus est particulièrement bien articulé dans le rapport du réseau de médecine génétique appliquée (RMGA, 2000) :

« Lorsque les résultats sont scientifiquement validés, qu'ils ont des implications significatives pour la santé du participant et que la prévention ou un traitement est disponible, ces résultats doivent être communiqués au participant par l'entremise de son médecin traitant à moins que le participant ait indiqué ne pas vouloir recevoir de résultats. » (p. 12)

Les trois critères : **validité scientifique** (données valides et confirmées), **intérêt clinique** (implication en santé significative) et **bénéfices pour le participant** (interventions thérapeutiques ou préventives prouvées et disponibles) font l'unanimité en éthique de la recherche pour penser le retour d'information (Bookman et al., 2006; Knoppers, et al., 2006; F. Miller, R. Christensen, et al., 2008). Ces critères ont été pensés pour encadrer le retour d'information pour les recherches cliniques et se basent sur des notions de respect des personnes, bienfaisance, réciprocité et justice. Cependant, ils ne facilitent pas une réflexion plus large pour des recherches de type fondamentale et translationnelle qui ne vérifieraient pas les critères proposés, car, par leur nature même, ces recherches ne peuvent valider ces conditions. C'est ici que l'on peut revenir à la distinction faite par Knoppers et collaborateurs (2006), évoquée précédemment, entre la recherche fondamentale et translationnelle d'une part, et la recherche clinique de l'autre, cette dernière étant plus susceptible de produire des informations d'utilité clinique selon les auteurs. Cette façon de voir s'inscrit tout à fait dans le paradigme actuel du retour d'information. Mais, selon nous,

penser le retour d'information pour les recherches fondamentales et translationnelles également permet de sortir du paradigme actuel se concentrant uniquement sur les informations d'utilité clinique. D'ailleurs, même pour les recherches cliniques, les trois critères proposés plus haut rencontrent des défis et de nombreuses questions restent encore en suspens (Shalowitz & Miller, 2008b) : les chercheurs doivent-ils offrir de façon proactive les résultats aux participants ou répondre aux demandes? Quel résultat devrait être retourné? À quelle étape de la recherche les résultats devraient être offerts? Par qui?

Enfin, les politiques de divulgation se basent exclusivement sur la protection des participants et ne permettent une divulgation qu'en cas d'utilité clinique (Ravitsky & Wilfond, 2006a). Pourtant, certaines informations peuvent être personnellement importantes ou avoir une signification particulière et personnelle pour le participant sans avoir nécessairement d'utilité clinique (Shalowitz & Miller, 2005). On pourrait imaginer, par exemple, pour cette étude génétique sur l'autisme, que les résultats seraient un ciblage d'une mutation génétique responsable de l'autisme. Cette découverte fondamentale permettrait aux chercheurs de mieux comprendre les mécanismes moléculaires qui entrent en jeu dans l'autisme, mais elle n'apporterait rien de nouveau aux participants au point de vue de leur santé notamment (c'est-à-dire aucun traitement ou moyen préventifs). À titre informatif, par contre, les participants pourraient, en apprenant cette découverte, constater que la recherche sur l'autisme avance. Ils pourraient, de plus, être au courant des mécanismes génétiques découverts. Cette information, sans utilité clinique apparente, pourrait donc avoir une importance personnelle pour le participant : l'importance du simple fait de savoir. L'utilité d'un résultat pourrait ainsi ne pas uniquement se limiter au potentiel clinique de ce résultat.

L'encadrement actuel du retour d'information, comme nous l'avons vu, n'aide pas à le penser dans un contexte plus large où les informations n'auraient pas une utilité clinique, comme c'est souvent le cas pour des informations provenant de recherches fondamentales et translationnelles. Dans le contexte actuel où les études en génétique et en génomique

sont en pleine effervescence, c'est pourtant ce type d'information, de nature exploratoire et sans utilité clinique, qui explose en nombre (Ravitsky & Wilfond, 2006a; Renegar et al., 2006). **Comment penser le retour d'information dans un tel contexte?**

1.1.3. Le retour d'information de nature exploratoire et sans utilité clinique

Comme il l'a été dit précédemment, la littérature concernant le retour et la communication d'une information génétique se concentre principalement sur le contexte clinique et particulièrement les essais cliniques. C'est le cas des travaux de l'équipe de Fernandez (Fernandez et al., 2009; Fernandez, Kodish, Shurin, et al., 2003; Fernandez et al., 2006), de l'Université de Dalhousie, dont le corpus d'articles concernant le retour d'information est très important, mais qui traite principalement des enjeux cliniques en oncologie. Dans le contexte de recherche clinique, les informations générées peuvent être cruciales pour un participant, qui ne pourra peut-être pas les obtenir dans un contexte de soins. Si on prend l'exemple d'un essai clinique en pharmacogénomique, le participant, en dehors de cette recherche, ne pourrait sans doute pas obtenir des informations sur sa réaction spécifique à un médicament testé. Et si cette information a un impact majeur sur sa santé, il apparaît important de la lui communiquer.

De plus, le débat sur la question de communiquer des résultats de recherche étant récent, il est logique qu'il ait commencé par le domaine des essais cliniques, contexte qui nécessitait une réflexion sur les conduites à tenir. Par contre, il reste nécessaire et important, dans le contexte actuel d'explosion du nombre de recherches fondamentales et translationnelles en génétique et génomique de réfléchir à la communication des résultats de recherche. La littérature sur ce dernier point – le retour d'information de nature exploratoire, sans utilité clinique – est très éparse.

On peut toutefois décrire deux grandes tendances vis-à-vis d'un tel retour : l'une centrée sur la recherche ("*research-focused approach*") et l'autre centrée sur l'autonomie

du participant ("*autonomy-focused approach*"). Selon la première tendance, on dénote une certaine réticence au retour des résultats de recherche car le but premier de la recherche n'est pas de fournir aux individus des informations sur eux-mêmes, mais plutôt de produire des connaissances généralisables (Ravitsky & Wilfond, 2006a). La seconde tendance soutient que les résultats devraient être offerts parce que les participants ont le droit d'accéder à des informations qui les concernent (Ravitsky & Wilfond, 2006a). Il est important toutefois de ne pas voir ces approches comme deux catégories opposant diamétralement la recherche d'une part et l'éthique et le droit de l'autre. Ces deux orientations aident à visualiser la problématique et doivent être appréhendées en tant qu'idéaux types. La vision actuelle en éthique, pour des études engendrant des résultats exploratoires et sans utilité clinique, est plus dans la lignée de l'autonomie du participant au niveau des directives éthiques internationales, mais dans la pratique elle semble plus adhérer à la première tendance. Il est courant, en effet, de voir dans les protocoles de recherche qu'aucun résultat ne sera communiqué. Ce fut d'ailleurs le cas pour l'étude sur l'autisme sur laquelle nous greffons notre analyse éthique : les participants lors de l'étape de consentement savaient qu'ils n'auraient accès à aucun résultat. Dans les lignes directrices éthiques actuelles encadrant les recherches avec les êtres humains, on peut voir apparaître, cependant, un *devoir* émergent de retourner les résultats aux participants, si ces derniers les souhaitent. L'article 13.2 de *l'Énoncé de politique des trois Conseils : Éthique de la recherche avec des êtres humains (EPTC 2) (2010)* illustre bien cette tendance :

« Les chercheurs qui font de la recherche en génétique doivent:

- a) élaborer dans leur proposition de recherche un plan de gestion de l'information qui est susceptible d'émerger de leur recherche en génétique
- b) présenter ce plan au comité d'éthique de la recherche (CER)
- c) informer les participants éventuels du plan de gestion de l'information qui sera obtenue dans le cadre du projet de recherche

(Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, et al., 2010, p. 206) »

On parle même, dans la littérature, d'un « **impératif éthique** » (Fernandez, Kodish, & Weijer, 2003). Ces recommandations, bien que véhiculant l'idée d'un impératif éthique

de retourner l'information, restent néanmoins floues quant aux réalisations pratiques d'un tel devoir : **quel type d'information retourner ? Par qui ? Quand ? Comment ? Qui prendrait en charge les coûts** (Fernandez, Kodish, Shurin, et al., 2003; Fernandez, Kodish, & Weijer, 2003; Knoppers, et al., 2006; Shalowitz & Miller, 2008a) ?

L'Énoncé de politique des trois Conseils : Éthique de la recherche avec des êtres humains (EPTC 2) (2010) apporte des éclairages à cette question, notamment à l'article 13.3, mais de nombreux questionnements pratiques tels que ceux précédemment mentionnés demeurent :

« Si les chercheurs envisagent de communiquer les résultats issus de leurs travaux à des individus, ils doivent donner aux participants la possibilité:

a) de faire un choix éclairé sur l'opportunité de prendre connaissance de renseignements qui les concernent directement

b) d'exprimer leurs préférences en ce qui a trait à la divulgation de cette information aux membres de leur famille biologique ou à d'autres personnes avec lesquelles ils ont des liens, qu'il s'agisse de liens avec la famille, la communauté ou à un groupe donné. (Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, et al., 2010, p. 207) »

Ce flou laisse les chercheurs perplexes quant à la mise en place ou non d'un retour. Bien que conscients de ce devoir émergent, ils ne savent pas comment l'appliquer. Ils y voient d'ailleurs certaines limites.

Ceci nous amène à discuter des principaux arguments avancés en défaveur du retour d'information.

1.1.4. Les arguments en défaveur du retour d'information

L'argument qui revient le plus souvent dans ce débat concerne **les torts potentiels** de la communication d'un résultat de recherche aux participants. Un tel retour pourrait, en effet, causer un stress démesuré en raison de l'aspect probabiliste de l'information génétique, l'impact potentiel sur les relations familiales, les choix reproductifs et les identités personnelles (Bookman, et al., 2006; Case, Andrews, Johnson, & Allard, 2005;

Dixon-Woods, Jackson, Windridge, & Kenyon, 2006; Meltzer, 2006).

De plus, retourner de l'information impliquerait des **ressources supplémentaires** telles que la mise en place et le maintien à jour d'une banque de données pour pouvoir contacter les participants¹ (Fernandez, Skedgel, & Weijer, 2004), les coûts de la procédure de divulgation, et de référer à des soins médicaux au besoin (Bookman, et al., 2006) tout en considérant également les contraintes liées aux impératifs de la recherche (F. Miller, R. Christensen, et al., 2008). Selon Affleck (2009), l'argument de l'allocation des ressources dans un contexte de ressources limitées est un obstacle majeur au retour d'information, et un argument de poids en défaveur du retour. C'est d'ailleurs, pour Affleck, le seul argument valable dans ce débat sur le retour des résultats de recherche aux participants.

Enfin, un autre argument qui revient souvent dans les débats sur le retour des résultats de recherche est le fait qu'une telle pratique pourrait briser la distinction entre les soins médicaux et la recherche, distinction que nous avons précisé en début de chapitre et qui est inhérente à la définition même du terme recherche. Ceux qui soutiennent cet argument mettent de l'avant que la divulgation de résultats individuels pourrait rendre les pratiques de recherche similaires aux services cliniques, et ce, aussi bien pour les participants (qui s'identifieraient à des patients), que pour les chercheurs et autres cliniciens (F. Miller, Giacomini, Ahern, Robert, & de Laat, 2008). Cette confusion des rôles pourrait ainsi encourager les **méprises thérapeutiques** ("*therapeutic misconceptions*") (Clayton & Ross, 2006) : le participant pourrait ne plus reconnaître la différence entre les buts de recherche et de soins cliniques, alors que le chercheur, de son côté, pourrait présenter sa recherche comme nécessaire dans le meilleur intérêt du participant. Ceci engendrerait des attentes irréalistes de la part des participants couplées de services cliniques inadéquats (F. Miller,

¹ Au Québec, la mesure 9 du Plan d'action ministériel en éthique de la recherche et en intégrité scientifique impose déjà le maintien d'une liste de participants à un projet à moins que tout se fasse dans l'anonymat (Ministère de la Santé et des Services Sociaux, 1998, p. 13).

M. Giacomini, et al., 2008) ainsi qu'une confusion des rôles (chercheur-médecin, participant-patient).

1.1.5. Les arguments en faveur du retour d'information

Selon certains auteurs, même si le premier but de la recherche est la production de connaissances généralisables, ce n'est pas une raison suffisante pour passer outre les **responsabilités des chercheurs** envers les participants, une d'entre elles étant de les informer des résultats émanant de la recherche (Shalowitz & Miller, 2005). D'autres auteurs, dans le même ordre d'idée, se réfèrent aux **obligations des chercheurs**. Selon eux, une note dans le formulaire de consentement indiquant que les résultats ne seront pas communiqués et qu'en l'acceptant le participant renoncerait à son droit de savoir n'est pas une raison suffisante pour se délester de leurs obligations. Ces auteurs dénoncent les possibles instrumentalisation du consentement pour bafouer ce qu'ils considèrent comme les droits des participants. Certains, en effet, évoquent un **droit des participants à recevoir les résultats de recherche**, et ne pas le faire brimerait ainsi leurs droits individuels (Fernandez & Weijer, 2006).

Certains auteurs se réfèrent aux **principes éthiques du respect de la personne, de réciprocité, de bienfaisance et de justice comme exigence au retour d'information**. En effet, le respect envers les participants à la recherche implique des responsabilités et des obligations des chercheurs à retourner certains résultats (Shalowitz & Miller, 2005). Pas forcément un droit à toutes les données acquises dans la recherche même si ces données les concernent (Clayton & Ross, 2006), mais des responsabilités de la part des chercheurs. De plus, en reconnaissance de l'altruisme des participants, certains pensent qu'on devrait leur retourner les résultats (Fernandez, Kodish, & Weijer, 2003).

De plus, les chercheurs gagneraient en **crédibilité et transparence** à partager les résultats. Cela susciterait peut-être un plus grand enthousiasme dans la participation aux recherches, facilitant ainsi le recrutement pour les études futures (Shalowitz & Miller, 2005).

Enfin, un dernier argument provient des études de cas où les préférences des participants à la recherche ont été investiguées. Il y a un désir indéniable des participants à recevoir des résultats de recherche. Ce **désir des participants** ne définit pas forcément des politiques à mettre en place, mais le respect des participants requiert de prendre en considération, de manière sérieuse leurs préférences (Shalowitz & Miller, 2008a).

1.1.6. Les modèles proposés

Le coeur du débat concernant le retour d'information aux participants à la recherche semble se concentrer sur **la communication des résultats individuels de recherche aux participants**. La plupart des opinions se rejoignent en effet sur l'importance, au nom du respect du participant, de lui transmettre les résultats généraux de la recherche. Cette première conclusion établie, il semble paradoxal que si peu d'articles ne traitent, de façon concrète des moyens et modalités de communiquer ces résultats généraux. Cet « impératif éthique » semble être loin des pratiques actuelles en recherche. S'intéresser aux résultats généraux de recherche et à leur divulgation semble donc être une première étape capitale afin de penser le retour des résultats individuels. En effet, une réflexion articulée sur les aspects pratiques et concrets du retour d'information générale guiderait incontestablement la réflexion sur le retour d'information individuelle.

Dans cette section, nous présenterons les différents modèles de retour d'information recensés dans la littérature. De tels modèles, concernant directement la communication de résultats génétiques généraux ou individuels sont très peu nombreux. Nous nous concentrerons donc principalement sur le modèle proposé par Ravitsky et Wilfond (2006)

et qui a alimenté le débat sur la question. C'est d'ailleurs une des raisons qui nous font considérer cet article comme fondamental dans l'avancée des réflexions sur le retour d'information.

- **L'approche de Ravitsky et Wilfond (2006)**

- « **An ethical framework for a result – evaluation approach** »

Un article majeur de cette recension des écrits est celui de Ravitsky et Wilfond intitulé « *Disclosing individual genetic results to research participants* » (2006a). En effet, les auteurs y proposent un modèle de retour d'information où l'on ne se concentrerait pas uniquement sur un point de vue (une vision différente donc des perspectives « *research-focused* » et « *autonomy-focused* » présentées plus haut) et qui offrirait ainsi une vision compréhensive de la problématique. Ce modèle, illustré en annexe I, par son approche multifactorielle, illustre également un véritable changement de paradigme dans les recherches génétiques vers l'intégration des valeurs propres aux participants et de leurs préférences (Dressler & Juengst, 2006).

Selon Ravitsky et Wilfond (2006b), il est important de développer des politiques de divulgation des résultats de recherche sur une base éthique. Au nom **du principe de bienfaisance**, le chercheur se doit d'offrir des résultats qui sont utiles au niveau clinique. En ce qui a trait au **respect pour les personnes**, le chercheur devrait divulguer les résultats qui sont susceptibles d'intéresser les participants et qui ont été obtenus en partie grâce à eux. Au nom de ce même principe, il se doit également de prendre en considération les préférences des participants à recevoir ou non certains résultats. **Le principe de réciprocité** demande, quant à lui, de considérer la relation entre chercheur et participant, car, selon Ravitsky et Wilfond, l'importance de l'obligation d'offrir des résultats de recherche est influencée par la durée et l'intensité de cette relation. Enfin, **le principe de justice** demande d'équilibrer les préférences des participants avec d'autres considérations telles

que la primauté de l'utilisation des ressources pour maximiser les bénéfices de la recherche à la société.

Les informations sur lesquelles Ravitsky et Wilfond se concentrent sont **les résultats individuels de recherches génétiques**. En effet, il y a un consensus, selon eux, sur la divulgation des résultats généraux de recherche. C'est au niveau de la communication des résultats individuels que se situe réellement le débat. Mettre en place un tel encadrement du retour est crucial, selon eux, car la recherche en génétique est en pleine croissance, et qu'il ne s'agit plus seulement de l'étude de maladies génétiques rares, mais aussi de maladies communes telles le cancer, le diabète, l'hypertension, etc.

Leur plan de divulgation se base sur **la nature de l'information et le contexte de l'étude** et repose sur les principes éthiques de bienfaisance, de respect, de réciprocité et de justice (voir figures 6, 7 et 8 en Annexe I).

Pour évaluer la nature de l'information, trois critères entrent en jeu dans le modèle proposé : **la validité analytique** ("*analytic validity*"), **l'utilité clinique** ("*clinical utility*") et **la signification personnelle** ("*personal meaning*").

La validité analytique est l'exactitude ("*accuracy*") et la fiabilité ("*reliability*") du résultat. Dans le cadre de l'étude sur l'autisme qui nous intéresse dans ce mémoire, une bonne validité analytique serait un lien entre la mutation génétique isolée et l'apparition de l'autisme. La validité analytique peut être visualisée de façon simple et directe quand un résultat cause une certaine condition ou y contribue. Par contre ce lien n'est pas toujours si clair, car certains résultats n'ont pas une telle interprétation (Facio, 2006). Si on suit le modèle de Ravitsky et Wilfond, un résultat n'étant pas valide analytiquement ne devrait pas être offert, car il peut avoir des conséquences désastreuses comme des interventions non nécessaires, un stress émotionnel ou une fausse réassurance. L'utilité clinique, quant à elle, signifie que ce résultat pourrait améliorer le bien-être du participant, être utile au niveau clinique sur le moyen ou le long terme.

Si on s'entend, dans ce modèle, pour retourner des résultats qui ont une validité analytique claire et une utilité clinique démontrée, que faire en cas de validité analytique démontrée, mais peu d'utilité clinique? Le plan prend aussi en considération ce que le résultat représente pour le participant ("*personal meaning*"). Cette variable est très difficilement quantifiable, car les valeurs changent d'un individu à l'autre, mais aussi au cours de la vie d'un même individu. Les participants à la recherche peuvent, en effet, avoir des désirs différents en ce qui concerne les informations génétiques ("*seekers*" ou "*avoiders*" par exemple selon Case et al. (2005)). De plus, à différents stades de leur vie, ils peuvent avoir des attentes différentes (s'ils ont déjà des enfants, ou prévoient d'en avoir, par exemple) (Klitzman, 2006). Les individus peuvent vouloir leur résultat génétique pour de multiples raisons, comme comprendre la maladie qui les touche ou touche leur famille depuis des générations, ou encore pour pouvoir prendre de meilleures décisions à l'avenir concernant les choix reproductifs, les plans de vie ou des mesures préventives (Facio, 2006). Selon le modèle, quand les participants expriment un intérêt à recevoir des résultats qui ont, pour eux, une signification particulière et personnelle, ces résultats devraient être offerts en fonction du contexte de l'étude.

Quand l'utilité clinique n'est pas démontrée, des considérations contextuelles aident à déterminer l'étendue de l'obligation d'offrir les résultats. On considère, à ce propos, **les capacités du chercheur** ("*investigator capabilities*"), **la possibilité d'un autre accès au résultat** ("*alternative access*") et **la relation entre le chercheur et le participant** ("*relationship with participants*").

Le modèle prend en considération les aptitudes du chercheur à communiquer de façon adéquate les résultats de recherche, mais aussi la possibilité ou non que le participant ait accès à ce résultat dans un contexte clinique. Et enfin, selon leur modèle, l'obligation du chercheur d'offrir les résultats de recherche s'intensifie avec la relation qu'il a développée avec le participant.

Cette approche est intéressante, car dans le contexte actuel d'explosion du nombre d'études en génétique, la plupart des informations produites ont peu d'utilité clinique. Ce

modèle offre un encadrement de prise de décision basée sur d'autres facteurs qu'uniquement cliniques tels que la signification personnelle et les considérations contextuelles. De plus, cette approche encourage les chercheurs à anticiper des situations délicates et à intégrer des plans de divulgation des résultats de recherche par le biais d'une réflexion en amont au sujet des potentiels résultats qui émaneront de la recherche.

Comme le résumant Ravitsky et Wilfond dans leur réponse aux commentaires (2006b), certaines critiques adressées à leur modèle provenaient d'auteurs réticents au retour d'information individuelle. Une des principales raisons invoquées concernait le statut du chercheur, qui, bien qu'ayant l'obligation de protéger le participant à la recherche, n'a ni devoir particulier, ni habileté à servir les intérêts individuels des participants. Ce serait d'ailleurs confondre leur rôle que de les y contraindre (Dressler & Juengst, 2006). D'autres auteurs, dans la même veine, indiquent que retourner les résultats individuels de recherche serait confondre les pratiques médicales et celles de recherche. En effet, dans le contexte médecin-patient, le médecin a un devoir éthique, mais aussi un devoir légal d'agir dans le meilleur intérêt de son patient. Les principes éthiques l'obligent à partager les résultats individuels génétiques avec son patient. Son but est d'ailleurs de considérer les besoins, les préférences et les intérêts spécifiques de son patient. Par contre, dans le contexte chercheur-participant, ce n'est plus cette relation fiduciaire que l'on retrouve, car le but premier de la recherche n'est pas et ne peut pas être d'agir dans l'intérêt du participant. Le but de la recherche est de produire des connaissances généralisables pour la société en général (Meltzer, 2006). Nous ne reviendrons pas davantage sur ce commentaire, car il a déjà été présenté plus haut dans ce mémoire, dans le passage relatant les arguments en défaveur du retour d'information et qui traitait, de façon plus approfondie, de la notion de malentendu ou méprise thérapeutique.

D'une façon diamétralement opposée, d'autres commentaires provenaient d'auteurs soutenant le retour de tous les résultats de recherche ("*full disclosure*"), même ceux ayant une utilité clinique limitée ou nulle (Sharp & Foster, 2006).

Ces deux types de commentaires étaient attendus par Ravitsky et Wilfond car ils correspondent respectivement à la vision présentée des positions sur la question du retour d'information aux participants à la recherche au début de leur article ("*research-focused approach*" et "*autonomy-focused approach*"). Or, le but premier de Ravitsky et Wilfond était d'apporter une approche plus nuancée. Il n'est donc pas étonnant qu'ils reçoivent les deux types de critiques énumérées précédemment.

En dehors de ces deux groupes de commentaires, certains autres relevaient l'importante contribution de Ravitsky et Wilfond dans l'avancée des réflexions dans le domaine de la communication des informations individuelles génétiques, mais soulignaient néanmoins certaines faiblesses du modèle.

Certains considéraient qu'aucun des principes éthiques présentés par Ravitsky et Wilfond ne génère une obligation de divulguer les résultats individuels de recherche, à l'exception d'information évitant un danger de mort ("*a certain and near-immediate threat to morbidity*") (Meltzer, 2006). Une action pourrait respecter des principes et être néanmoins dommageable. Le respect pour les personnes, par exemple, est le principe le plus invoqué pour justifier la communication de résultats individuels de recherche et baser un devoir pour les chercheurs de retourner les résultats individuels de recherche. Pourtant, selon Ossorio (2006), il pourrait en être tout autrement : ce principe pourrait être à la base d'autres devoirs, tels que retourner les résultats agrégés de recherche de façon claire et pertinente ou mettre en place un accès facilité aux soins de santé après des essais cliniques par exemple. Par ailleurs, selon Meltzer (2006), aucun des quatre principes évoqués par Ravitsky et Wilfond ne semble bafoué ou diminué quand les chercheurs ne partagent pas l'information individuelle.

D'autres commentateurs émettent des réserves en ce qui a trait aux critères d'utilité clinique et de validité analytique tels que définis par Ravitsky et Wilfond. Pour certains, ces concepts devraient être clarifiés (Sharp & Foster, 2006). Pour d'autres, dans le même ordre d'idée, le coeur du débat sur la communication des résultats individuels génétiques se situe dans les facteurs à considérer pour relier une utilité clinique à un résultat génétique (Facio,

2006). Ils apprécieraient une approche plus compréhensive de la notion d'utilité clinique que celle définie par Ravitsky et Wilfond. Selon Facio (2006), il est important de porter une attention particulière à l'utilité clinique, car nos connaissances sur la contribution de la génétique dans le développement ou l'apparition de maladies sont à un stade embryonnaire. Nous comprenons mieux la contribution de la génétique pour une maladie monogénique, tels la chorée de Huntington ou le syndrome de Down, mais nous avons encore beaucoup à apprendre en ce qui concerne la contribution génétique aux maladies communes, et notamment les interactions gène-gène et gène-environnement. Toujours selon Facio, devant la complexité de la génétique et l'état actuel des connaissances, il est prématuré de vouloir développer un modèle tel que celui de Ravitsky et Wilfond. Avant d'entreprendre la création d'un tel modèle, il serait préférable d'intensifier la communication entre diverses disciplines pertinentes au débat comme la génétique clinique, la génétique moléculaire, la bio-informatique et les sciences sociocomportementales. En identifiant mieux les défis touchant chacune des disciplines, on comprendrait mieux les diverses avenues s'offrant à nous (Facio, 2006).

D'autres critiquent la **portée** de l'encadrement de la divulgation des résultats de recherche (Klitzman, 2006; Parker, 2006). Ce plan ne leur semble pas adapté pour traiter des informations exploratoires de recherche, et ce sont celles-ci qui explosent en nombre aujourd'hui (avec une validité analytique faible). Que faire, par exemple, en cas de pléiotropie, c'est-à-dire de l'association de plusieurs traits ou conditions à une même mutation génétique? (Parker, 2006). L'exemple de l'APO ϵ 4 cité par Parker illustre très bien cette tension; une mutation génétique sur cet allèle pouvant être à la fois relié à une maladie cardiovasculaire ou à des risques de futurs troubles cognitifs telle la maladie d'Alzheimer. De plus, les participants peuvent avoir le désir de connaître un résultat même quand les chercheurs catégorisent cette information comme étant de faible validité (Klitzman, 2006). Que faire en cas de validité indéterminée ("*indeterminate validity*"), c'est-à-dire dans des cas où les résultats ne sont ni clairement analytiquement valides ou invalides? Que faire dans les cas de résultats partiellement prédictifs? L'exemple des variants génétiques est très

révélateur de cette situation. En effet, certains variants génétiques peuvent être normaux mais néanmoins influencer la progression d'une maladie et l'efficacité d'un traitement. Un variant génétique normal peut augmenter la probabilité de développer une expression génétique anormale, même si le variant en question n'est pas considéré comme pathologique. Pour reprendre un exemple cité par Klitzman (2006), certains allèles peuvent augmenter la probabilité de développer la maladie d'Alzheimer si certains autres variants génétiques sont présents. La connaissance de ces variants seulement peut ne pas avoir d'utilité clinique, mais un individu peut tout de même être au courant de la présence ou de l'absence de ce variant. L'utilité d'une information génétique peut aussi changer radicalement au fil d'autres études. La question éthique est de savoir si les chercheurs, alors qu'ils planifient de publier leur résultat de recherche, ont le droit de décliner de fournir de l'information aux participants parce que celle-ci est trop compliquée ou parce que les données n'ont pas encore été répliquées dans d'autres études (Klitzman, 2006).

Enfin, certains commentateurs jugent le modèle de Ravitsky et Wilfond trop complexe. On lui reproche d'établir des standards plus élevés pour la divulgation d'information génétique que ceux qui existent actuellement pour la divulgation d'informations non-génétiques (au sein d'essais cliniques notamment). Retenir des informations génétiques alors que les médecins-traitants révèlent d'autres informations individuelles aux patients semble paternaliste, inapproprié et véhicule l'idée d'exceptionnalisme génétique ("*genetic exceptionalism*") (Sharp & Foster, 2006). Selon Sharp et Foster, la divulgation des résultats individuels génétiques devrait être conceptualisée de la même manière que d'autres types de résultats non génétiques (par exemple, la divulgation des données non génétiques d'un essai clinique). Dans ce contexte, les participants à la recherche ont souvent leur résultat individuel et doivent communiquer avec leur médecin-traitant pour des interprétations plus poussées.

- **L'approche de Rothstein (2006)**

- Options de divulgation à plusieurs niveaux ("*tiered disclosure options*")**

C'est dans un commentaire au modèle proposé par Ravitsky et Wilfond que Rothstein (2006a) introduit son propre modèle. Lui aussi note le besoin d'une approche plus nuancée dans le débat sur le retour des informations individuelles de recherche. Trop d'emphase est accordée, selon lui, à des critères de divulgation objectifs comme la validité analytique ou l'utilité clinique, alors qu'il y a une sous-évaluation des intérêts subjectifs des participants à la recherche. De plus, il reproche au modèle de Ravitsky et Wilfond de se livrer à une *analyse « ex post facto »* pour savoir si les résultats doivent être divulgués ou non. Les chercheurs et les comités d'éthique de la recherche (CÉR) évaluent en effet si les résultats doivent être divulgués ou non après que ces derniers aient été obtenus. Rothstein juge préférable que les participants à la recherche prennent une décision « *ab initio* » et ce, pendant le processus de consentement.

Rothstein propose une approche centrée sur les préférences des participants à la recherche. Il suggère une procédure similaire au consentement à plusieurs niveaux ("*tiered*" ou "*layered consent*") par le biais duquel le participant peut choisir pour quel type de recherche il accepte un usage secondaire de ses échantillons collectés ou pour quel type de recherche il consent à être recontacté. Dans son modèle de divulgation à plusieurs niveaux, le participant à la recherche serait confronté à une liste d'options pour la divulgation des résultats. Cette approche pourrait, par exemple, donner au participant l'opportunité de choisir la méthode de divulgation des résultats (contact personnel, ou par le biais de leur médecin traitant par exemple), le type de résultat voulu, ainsi que le moment opportun. Pour ne citer que ces caractéristiques.

Une réserve majeure au modèle de Rothstein est qu'il requiert que les individus fassent un choix parmi des options hypothétiques. Ce que les individus préfèrent quand ils font un choix dans la réalité peut différer de leur choix initial dans une situation hypothétique (Parker, 2006). Certains commentateurs questionnent cette pratique de choix de divulgation dès l'enrôlement dans l'étude. Selon eux, l'offre de communiquer les résultats d'une telle façon porte aussi la suggestion qu'il serait imprudent de refuser les

résultats de recherche (Parker, 2006). Dans la pratique, toujours selon Parker, l'approche de Rothstein aurait des difficultés à respecter les préférences des participants à la recherche en ce qui a trait à ce qu'ils veulent savoir et ce qu'ils ne veulent pas savoir, même si au niveau formel, cela respecte leur droit basé sur l'autonomie de choisir de savoir ou pas.

- **L'approche de Kohane et al. (2007)**

"A collaborative clinical research regime : the Informed Cohort"

Le mécanisme proposé par Kohane et ses collaborateurs (2007) illustré en annexe II (Figure 9) peut être une source d'inspiration pour les réalisations concrètes du retour d'information en faisant l'usage des nouvelles technologies. Ils ne présentent pas un modèle d'encadrement décisionnel sur le type d'information à retourner et les circonstances dans lesquelles le faire, mais font preuve d'innovation sur la manière de faire le retour, en se concentrant particulièrement sur l'autonomie du participant.

Kohane et ses collaborateurs partent du constat que le climat actuel de régulation stricte de la recherche place des barrières entre les chercheurs et les participants. Dans un contexte de recherche en santé où les conclusions d'une étude peuvent avoir un impact important sur la vie des participants, ils considèrent qu'une nouvelle approche, plus humaine, et non tant bureaucratique et formelle, est nécessaire entre les chercheurs et les participants. Selon eux, les mesures actuelles très strictes sur la préservation de la vie privée et de la confidentialité ainsi que sur l'aspect légaliste du consentement ont des limites au point de vue éthique. Ils proposent donc, dans une perspective d'*empowerement* du participant à la recherche, un modèle où le participant à la recherche donne un consentement informé pour participer à une recherche primaire ou secondaire, peut contrôler la quantité d'information médicale disponible pour les chercheurs, et peut choisir de participer ou de se retirer à tout moment ainsi que d'opter pour la réception des résultats de recherche ou refuser à tout moment. C'est ce dernier point qui nous intéresse particulièrement. Kohane et ses collaborateurs décrivent ce processus de façon imagée : le

participant, par le biais d'une interface Internet pourrait choisir des réseaux qui l'intéressent et choisir de les synchroniser quand bon lui semble (tel un *podcast* ou balladodiffusion). Le participant obtiendrait une notification quand ses options sont réactualisées (par la présence d'une information nouvelle par exemple) et pourrait choisir ou non de se mettre à jour. C'est un système judicieux, qui exploite de façon remarquable les nouvelles technologies informatiques pour gérer la communication d'informations. Bien entendu, il est certain que les questions de fond – celles qui nous intéressent particulièrement dans ce mémoire – ne sont pas réglées dans ce modèle futuriste. Même si l'idée (comme on peut le voir sur le schéma 4 en Annexe II) d'un groupe indépendant multidisciplinaire qui évaluerait l'exactitude du résultat et la possibilité de le communiquer ou non est attrayante, aucune indication n'est donnée sur le processus décisionnel conduisant à la divulgation ou non.

1.2. La question de recherche et les objectifs de recherche

Cette revue de littérature a permis de mieux cerner l'étendue des réflexions sur le retour de résultats de recherche en génétique. Nous avons vu les diverses positions à ce sujet et la complexité d'une telle problématique. Nous avons surtout constaté un manque de direction concernant le retour d'information de nature exploratoire et sans utilité clinique, alors que cette problématique est relativement bien pensée pour des résultats ayant un impact clinique.

De plus, dans la problématique générale du retour d'information, il est souvent question de la perspective des chercheurs (Fernandez, Kodish, Shurin, et al., 2003) et des comités d'éthique de la recherche (MacNeil & Fernandez, 2006, 2007). Ils évoquent la protection du participant et du respect que l'on devrait avoir envers lui. Ils présument de la perception de la recherche qu'a le participant, de ses besoins, de ses attentes, des torts potentiels que la recherche lui causerait. Mais une voix manque à la compréhension globale

des enjeux : celle du participant à la recherche qui est pourtant le plus concerné (Ravitsky & Wilfond, 2006a; Rothstein, 2006a, 2006b; Shalowitz & Miller, 2005). **Que pensent les participants à la recherche en ce qui concerne le retour d'information et de résultats généraux et individuels? Quels sont leurs attentes, leurs besoins et leurs préoccupations?**

Le présent mémoire a pour objectif d'intégrer la perspective des participants dans une réflexion globale sur le retour d'information. Ce mémoire est composé de deux volets :

- **un volet empirique** qui consiste en une étude "sur le terrain" et approfondit la perspective des participants en ce qui concerne la communication des résultats de recherche. Le projet de recherche scientifique du Dr. Guy Rouleau dont il est question est une étude en génétique sur les prédispositions génétiques à l'autisme. Notre étude "sur le terrain", qui se greffe à ce projet de recherche scientifique, se base sur l'opinion, les attentes et les besoins des parents d'enfants autistes ayant participé à cette étude sur l'autisme. Par le biais d'un questionnaire postal auto administrée et anonyme, nous avons recueilli leur perspective quant au retour des résultats de telles recherches. Ils étaient invités, à travers ce questionnaire à donner leur avis sur des composantes pratiques du retour d'information, tels que les acteurs responsables de le faire, le moment et les moyens privilégiés, ainsi que le type d'information désirée.

- **un volet théorique** qui examine le concept même de « retour d'information » sous la forme d'un droit potentiel pour le participant à la recherche, ou d'une responsabilité éthique pour le chercheur. Le présent mémoire vise à proposer une réflexion éthique sur le retour d'information aux participants en intégrant la perspective des participants à la recherche. Nous nous demanderons si le retour d'information est un droit pour les participants à la recherche et s'il devient, par extension, de la responsabilité des chercheurs de la leur transmettre de manière accessible.

1.3. La Pertinence de la recherche

Cette question de recherche est importante, car il nous semble insuffisant de tenter d'élaborer des recommandations sans prendre en compte la voix des plus concernés. Les participants à la recherche ont des attentes importantes entourant la recherche. De plus, en raison de la position de « vulnérabilité » des participants, ces attentes doivent être prises en considération.

Les résultats attendus dans le cadre de notre étude empirique permettront ainsi de connaître les attentes, les besoins et les préoccupations de participants à la recherche, en l'occurrence de parents d'enfants autistes au Québec². Accompagnée d'autres études empiriques, une vision globale du point de vue des participants à la recherche pourra se dessiner. On obtiendra notamment des données sur la manière dont les participants, qui désirent avoir de l'information, aimeraient qu'on la leur retourne. On pourra savoir, par exemple, dans le cadre d'études impliquant des enfants, si les parents préféreraient avoir de l'information qui les concerne individuellement ou s'ils préféreraient des résultats généraux. S'ils préféreraient que cette information leur soit communiquée par l'entremise des chercheurs, des professionnels de la santé, ou d'un comité d'éthique par exemple.

Cette connaissance pourrait contribuer à améliorer la cohérence entre les valeurs éthiques prônées par les lignes directrices et les réalités de recherche. Car si les lignes directrices en éthique font référence à un devoir moral émergent de retourner de l'information aux participants, ceci implique de réfléchir à l'ancrage de cette vision dans les pratiques réelles et ce que cela implique pour les acteurs (chercheurs, participants, cliniciens par exemple) dans leur pratique. Sans cette adéquation, le flou entre théorie et pratique devient problématique.

Cette étude permettra aussi d'entrevoir des pistes de solutions sur les mesures à considérer pour retourner l'information sans causer de tort. Les conclusions qui résulteront de cette étude pourront mener à des pistes de réflexion pour aider les professionnels dans leur pratique.

Enfin, il existe une véritable carence dans la littérature sur le retour d'information dans le cadre de recherches translationnelles et fondamentales. Penser au retour pour ce type d'information permet de se défaire des « problématiques tragiques » quand le retour est pensé pour des « informations très sensibles » (par exemple pour des tests présymptomatiques pour la maladie de Huntington, ou des risques de cancer). En écartant l'élément tragique, on peut penser à la problématique du retour d'information sans se concentrer uniquement sur l'impact négatif de l'information. Cela apporte ainsi une autre vision, plus éloignée des torts potentiels, qui prennent souvent toute la place au sein de la réflexion sur le retour d'information, spécialement dans le domaine de la génétique. C'est un regard nouveau que nous proposons donc ici et qu'il est important d'intégrer aux réflexions sur le retour d'information.

Ce chapitre s'est concentré principalement sur la recension des écrits concernant le retour des résultats de recherche aux participants à la recherche dans le contexte des recherches en génétique. Notre question et nos objectifs de recherche ont été exposés brièvement dans la deuxième section de ce chapitre. Ils seront développés plus longuement au chapitre 2 où il sera question de la méthode de recherche.

² Les droits de l'enfant, si droits il y a, étant exercés par les parents.

Chapitre 2 – La méthode de recherche

Ce chapitre rend compte de la méthode de recherche qui a été utilisée pour notre étude. Dans un premier temps, il nous apparaît important de positionner notre mémoire dans une démarche d'éthique empirique, puis nous nous pencherons sur le cadre analytique utilisé dans ce mémoire. Par la suite, la méthode détaillée pour l'enquête sur le terrain sera présentée, et nous concluerons par une discussion sur les limites de cette étude.

2.1. Une démarche d'éthique empirique

La méthode suivie dans ce projet de maîtrise est une méthode d'éthique empirique. Notre projet est constitué de deux volets : l'acquisition des données (*le volet empirique*) et la réflexion conceptuelle (*le volet théorique et normatif*).

La bioéthique empirique ou les méthodes empiriques en bioéthique prennent de plus en plus de place en bioéthique aujourd'hui. Nous verrons dans un premier temps en quoi consiste la bioéthique empirique, puis les raisons de son importance. Par la suite nous montrerons comment ce type de méthode est utile et pertinent pour notre projet de recherche et quels sont les défis à relever en employant ce type de méthode.

2.1.1. Définition de la bioéthique empirique

Une définition que l'on retrouve souvent de la bioéthique empirique (*empirical bioethics*) est celle de Sugarman (2001). Il la définit comme étant « l'application des méthodes de recherche en sciences sociales (telles l'anthropologie, l'épidémiologie, la psychologie et la sociologie) pour examiner des questions de bioéthique » [traduction libre]. Cette définition, bien que communément utilisée dans les articles où il est question de bioéthique empirique, est souvent jugée incomplète par de nombreux auteurs (Halpern,

2005). Leur principale objection est que la bioéthique empirique n'est pas uniquement l'emprunt de méthodes en sciences sociales pour examiner des situations propres à la bioéthique. Pour eux, il existe **une synergie entre approches théoriques et empiriques, et ces deux domaines s'enrichissent mutuellement** (Halpern, 2005). En prenant en compte cet élément, la bioéthique empirique serait un dialogue entre la bioéthique et les sciences sociales. C'est cet ajout à la définition de Sugarman qui va nous intéresser dans la suite de ce chapitre, car c'est dans une telle démarche de « synergie » entre approches théoriques et empiriques que vise à s'inscrire ce projet de maîtrise.

La définition même de la bioéthique empirique soulève moult tensions et discordes (Borry, Schotsmans, & Dierickx, 2005; Ives, 2008). Ce qui est important de retenir pour notre propos est surtout comment la bioéthique empirique est utilisée, et pourquoi il est pertinent dans notre cas de nous inscrire dans une telle démarche.

2.1.2. Les raisons d'un gain ou regain d'attention envers la bioéthique empirique

Si pour certains auteurs, la bioéthique, dès sa naissance a été préoccupée par la dimension empirique de l'analyse éthique (Doucet, 2008, p. 12), pour d'autres, ce n'est que très récemment que l'on assisterait à un « tournant empirique » en bioéthique (Borry, et al., 2005). À en juger par le nombre de recherches actuelles en bioéthique qui ont recours à des méthodes empiriques, ces auteurs constatent un changement notable dans le champ de la bioéthique. Il est important de préciser les termes « méthodes empiriques » et « éthique empirique en tant que démarche ». Nombre de recherches en bioéthique emploient aujourd'hui des méthodes empiriques dans le sens où il y a une collecte de données, mais le recours à ce type de méthode n'implique pas nécessairement que ces recherches s'inscrivent dans une démarche d'éthique empirique. Il y a ainsi une distinction à bien saisir entre la méthode employée et la démarche dans laquelle s'inscrit la recherche.

Trois raisons majeures sont évoquées pour expliquer ce « climat épistémologique en bioéthique de plus en plus ouvert aux recherches empiriques » (Borry, Schotsmans, & Dierickx, 2004) :

- l'insatisfaction grandissante face à l'approche philosophique en bioéthique. Cette approche en bioéthique empirique aurait pris de l'ampleur en réponse aux critiques adressées à une bioéthique adoptant une posture réflexive et philosophique sans lien avec le réel et les situations concrètes (Solomon, 2005).

« Le contexte actuel de la bioéthique rend le tournant empirique incontournable. La réflexion éthique en vue d'orienter des prises de décision ne peut se faire qu'en développant une compréhension d'ensemble du contexte donné. L'éthique seule, coupée des sources que sont les multiples disciplines qui éclairent l'agir humain, est impuissante à jouer le rôle qui devrait être le sien : « viser la vie bonne avec et pour autrui dans des sociétés justes », pour reprendre les mots de Paul Ricoeur dans *Soi-même comme un autre*. Seule la rencontre des diverses disciplines sociales et humaines peut y parvenir » (Doucet, 2008, p. 16).

- le développement de l'éthique clinique qui se base sur des études de cas.
- l'émergence de la médecine fondée sur l'évidence (*evidence-based medicine*).

2.1.3. Projet de maîtrise sur le retour d'information en lien avec la bioéthique empirique

Comme il l'a été exposé précédemment, notre projet de recherche vise à explorer une éventuelle responsabilité morale attachée au retour d'information : est-ce un *devoir moral*? Est-ce un *droit*? Les principes éthiques de réciprocité, de solidarité et de justice justifient-ils d'offrir ou non les résultats généraux ou individuels aux participants? Et si responsabilité morale il y a, la tâche ne s'avère pas simple et ce devoir moral émergent soulève de nombreux questionnements dont la responsabilité du retour d'information : à qui revient-elle? À quel moment? À qui s'adresse le retour d'information? Quels sont les moyens et mécanismes à mettre en oeuvre pour un tel retour? L'importance des données pour documenter le « réel » va de pair avec les valeurs qui guident l'action humaine. Il est important, non pas de limiter la réflexion à des principes abstraits, mais de l'aider et de

l'alimenter en regard de ces principes par un ancrage dans les données empiriques. C'est dans ce rapport dialectique entre les principes et l'empirie que se situe notre démarche de recherche.

C'est ainsi que s'inscrit notre projet au coeur même de la bioéthique empirique. En effet, nous souhaitons coupler des réflexions théoriques et prescriptives aux états des lieux de la situation « sur le terrain » (données descriptives). L'enquête par questionnaire postal permettra de donner voix à des participants à la recherche. Par le biais de cette enquête, nous allons souligner leurs attentes, besoins, et préoccupations concernant le retour des résultats de recherche. En parallèle, une réflexion théorique sur les questions de droit et de responsabilité va être faite et sera enrichie par l'enquête sur le terrain. C'est particulièrement à la phase d'interprétation des données que nos deux volets de recherche s'enrichiront mutuellement. Les situations ne se réduisant ni aux faits ni aux valeurs, c'est la dimension interprétative qui fera le lien entre le normatif et le descriptif.

Lors de la recension des écrits, au chapitre précédent, nous avons vu que les perspectives des participants à la recherche ont été très peu rapportées dans le contexte du retour des résultats de recherches génétiques. Par contre, de nombreux auteurs ont considéré, de façon rationnelle et réfléchie, quelles seraient leurs attentes ou préoccupations. Ces travaux sont très intéressants au niveau théorique, mais l'avis des groupes de participants est également crucial. Grâce aux méthodes empiriques en bioéthique, il est possible d'avoir accès à l'expérience et au vécu de ces acteurs clés. Ces méthodes nous permettent d'examiner en profondeur les besoins des participants au regard de la recherche, et de mieux comprendre pourquoi ils pensent de telle ou telle façon. L'analyse éthique qui résultera de ce projet pourra donc refléter des réalités de terrain et non uniquement à des préoccupations réflexives abstraites.

Combiner la réflexion éthique (l'analyse des valeurs en jeu) et les données empiriques (évidences scientifiques et contextuelles) afin d'arriver à des conclusions normatives ancrées dans les réalités du terrain est un objectif central à notre projet de recherche. Mais cette démarche n'est pas sans obstacles et défis.

2.1.4. Les défis à relever

Comme le notent Borry et ses collaborateurs (Borry, et al., 2004), « les rapprochements entre le champ de la bioéthique et les méthodes de recherches empiriques sont de plus en plus nombreux. Mais le fait que la recherche empirique apparaisse dans l'horizon de la bioéthique ne veut pas dire que ces deux domaines vont de pair » [traduction libre]. En effet, choisir une méthodologie de bioéthique empirique s'accompagne de défis si l'on veut s'inscrire dans une démarche d'éthique empirique.

Le premier défi à relever a trait à l'utilisation de méthodes en sciences sociales en bioéthique. Comme le souligne Hubert Doucet (2008),

« le risque est grand de passer à côté des richesses de ces disciplines et de ces méthodes parce que quelqu'un n'en comprend pas bien la dynamique interne et les exigences propres. Si l'on ne cherche qu'à accumuler des données, ces intéressantes questions seraient sans doute mieux prises en charge par, disons, les sociologues qui iraient plus loin dans leur interprétation que bien des bioéthiciens utilisant ces méthodes » (p. 16).

Un autre défi est l'usage pertinent des données et des méthodes d'éthique empirique. L'utilisation de plus en plus importante de ces approches s'accompagne de la crainte qu'elles se répandent comme le *principlism* s'est, à une époque, répandu, et qu'elles ne deviennent la « panacée » en bioéthique, comme il l'a été. Un usage réfléchi des méthodes empiriques est indispensable. De plus, il est important, en plus de faire bon usage des méthodes empiriques, de garder le cap sur ce qu'est la bioéthique ainsi que la visée que l'on s'est fixée. Il s'agit, en effet, de rester dans le champ de la bioéthique et non de faire de la sociologie sur un thème de bioéthique. À nouveau, comme le note pertinemment Doucet (2008) :

« Ce qui spécifie la bioéthique ne tient pas dans son usage des méthodes empiriques ou autres mais bien dans sa visée de parvenir à des prises de décision d'ordre éthique dans un domaine particulier de notre vie collective. Elle n'est ni sociologie ou anthropologie, elle n'est pas liée à une discipline particulière, elle n'est même pas une discipline au sens classique du terme ; elle est davantage une pratique. » (p. 18).

Une concentration exclusive sur l'utilisation des méthodes sociologiques, anthropologiques, épidémiologiques et psychologiques pour étudier des problématiques

bioéthiques pourrait troubler les différences inhérentes entre ces champs. Selon certains auteurs, le plus grand défi à relever en bioéthique empirique est la manière de faire de l'éthique empirique ainsi que la tâche de détailler la méthode utilisée. Aucune réponse définitive n'a d'ailleurs encore été trouvée (Ives, 2008).

Un dernier défi, et non le moindre, concerne **le passage du descriptif au normatif** (Solomon, 2005). Quel que soit l'usage des données empiriques et la façon dont on les a collectées, ce que les études en bioéthique empirique ont en commun c'est leur but de regarder le monde comme il **est**, et d'utiliser ces données pour enrichir le débat sur comment le monde **devrait** être (Ives, 2008). De nombreuses critiques de la bioéthique empirique concernent ce passage direct et trop rapide entre les réalités factuelles et les réalités désirables. « Ils craignent que la réalité factuelle dicte la façon dont on entrevoit la réalité désirée » [traduction libre] (Pellegrino, 1995). Ce genre de critique provient, selon Ives (2008), d'une compréhension incomplète et erronée de ce que la bioéthique empirique peut faire et de comment elle pourrait le faire. En effet, lorsque l'on a des données, on n'a pas forcément à être d'accord avec ces données. Ce sont des informations qui servent à renseigner et non à gouverner. On peut utiliser ces informations de plusieurs façons, et la manière dont elles sont collectées et analysées dépend du but premier de la recherche. Ces informations ne doivent pas être prises à la lettre pour guider des pratiques et des recommandations, ces dernières seraient irréflechies. On tomberait ainsi dans une « éthique guidée par des groupes d'opinion » [traduction libre] (Ives, 2008, p. 5). Un usage réfléchi des données est capital, mais ceci n'est pas propre à la bioéthique empirique et est valable pour toute forme de recherche également.

Nous avons vu dans cette section comment notre projet de maîtrise vise à s'inscrire dans une démarche d'éthique empirique. La section qui suit présente le cadre analytique qui, alimenté des « données du terrain », permettra d'enrichir la réflexion sur le retour des résultats de recherche.

2.2. Le cadre analytique

Au niveau du cadre analytique et de la réflexion qui va accompagner notre *enquête sur le terrain*, nous allons examiner les concepts de droit, de devoir et de responsabilité morale. Rappelons ici le but de notre projet; le retour de résultats de recherche : est-ce un *droit* pour les participants? Est-ce par extension une *responsabilité* pour les chercheurs?

S'il s'agit d'un *droit* pour les participants de recevoir de l'information – **le droit de savoir**, tel qu'il apparaît dans la littérature – nous allons nous interroger sur la nature d'un tel droit. Comment s'incarne-t-il dans la pratique? Comment faire en sorte qu'il soit respecté? Est-ce que cela implique nécessairement des règles? Des obligations accrues pour le chercheur? La proposition selon laquelle il faudrait responsabiliser ce dernier est selon nous une piste intéressante à explorer. Car à trop vouloir imposer des règles, on peut gommer l'aspect éthique qui les sous-tend. Il faudrait réfléchir au développement d'un sentiment moral de responsabilité chez le chercheur : non pas qu'il se soumette à une règle, mais qu'il en intègre le fondement éthique. Un droit aussi important que celui de savoir gagnerait à être approché par une éthique de la responsabilité. Les écrits de Bruno Cadore (1994), Hans Jonas (1990), Ruwen Ogien (2004) et Métayer (2001) nous serviront de base dans la compréhension des concepts-clés de notre analyse.

Outre les concepts de droit et de responsabilité qui ancreront notre analyse, un aspect particulier à retenir et à approfondir sera la notion de respect vis-à-vis du participant à la recherche. Ce respect devrait être au centre de toutes les préoccupations en éthique de la recherche (Shalowitz & Miller, 2005). Mais à trop se concentrer sur la protection du participant, n'a-t-on pas affaire ici à une forme de paternalisme? Pour reprendre l'argument de Brand (2005) concernant la génétique et la santé publique et en l'appliquant à notre problématique de maîtrise : la question majeure ici n'est-elle pas de faire plus de tort au participant en ne lui retournant pas les résultats de recherche, retirant ainsi la potentialité de respect à l'égard du participant? La communauté scientifique va perdre sa crédibilité si, d'une part, elle favorise la "*research literacy*" permettant aux individus de prendre des

décisions éclairées, alors que, d'autre part, elle ne leur dévoile pas les résultats de recherche. En termes de « droit de savoir » et de « meilleures pratiques éthiques », est-ce que ce ne serait pas une nouvelle forme de discrimination? (Brand, 2005, p. 116)

Enfin, les cadres conceptuels³ développés en éthique féministe, notamment en ce qui concerne la notion d'autonomie et l'attention particulière portée aux voix peu entendues, serviront de modèles pour aborder et expliquer le problème posé par le retour d'information.

« En plus de vouloir élargir le calendrier bioéthique déjà existant, la bioéthique féministe encourage le développement des perspectives engagées. Elles ont été particulièrement critiques envers une littérature bioéthique traditionnelle qui aborde exclusivement les problèmes éthiques soulevés pas des médecins et des administrateurs de la santé. Par contraste, les féministes essaient d'aborder les questions du point de vue des personnes moins privilégiées, comme les patients, les autres membres de l'équipe de soins, amis et familles des patients, et ceux qui sont à l'écart du système d'aide à la santé » (Sherwin, 1999, p. 14)

Un des buts visés en éthique féministe, et que nous partageons dans notre projet de maîtrise, est « d'élargir les discussions bioéthiques de façon substantielle » (Sherwin, 1999, p. 14). De plus, en ce qui a trait à l'autonomie, « les théoriciennes féministes soulèvent le besoin de réviser l'interprétation traditionnelle » de ce concept, en mettant en avant les « tendances individualistes » qui le sous-tendent (Sherwin, 1999, p. 17). C'est à cette même remise en question de la notion d'autonomie que l'on aboutit rapidement en réfléchissant à son aspect paradoxal dans la problématique du retour d'information. En effet, les participants sont jugés « autonomes » pour participer à la recherche et signer le formulaire de consentement, par contre, quand il arrive au moment de penser le retour des résultats, l'argument qui revient le plus souvent est que les participants ne seront pas capables de les comprendre, qu'ils ne sont pas assez « autonomes » donc. Il est ainsi paradoxal d'être jugé à la fois « autonome » pour participer à une recherche et « non autonome » pour comprendre les résultats qui en découlent!

³ En tant qu'agencement des concepts étudiés dans une recherche de manière à fournir une justification rationnelle et une perspective à l'étude.

2.3. Le devis de recherche

2.3.1. L'échantillon

Les enfants ayant participé à l'étude en génétique intitulée « Identification des gènes prédisposant à l'autisme » sous la direction du Dr Guy Rouleau au centre de recherche du CHUM (Hôpital Notre-Dame) à Montréal, ont été sélectionnés pour faire partie de cette étude éthique sur le retour d'information aux participants de recherche. À partir de la base de données établie par le Dr. Rouleau, 260 enfants autistes étaient éligibles, ces derniers avaient en effet participé à une étude en génétique sur l'autisme dans le programme de recherche du Dr. Guy Rouleau (critère d'éligibilité). Un questionnaire anonyme postal a été envoyé au père et à la mère de ces enfants dont les coordonnées étaient actualisées (au total les parents de 194 enfants autistes ont pu être rejoints). Ainsi 388 questionnaires ont été postés, et 158 ont été complétés et retournés. On peut donc dire que notre étude éthique comporte 158 participants qui sont les parents d'enfants autistes. Notre étude a la particularité de donner la parole aux participants "indirects" puisque titulaire de l'autorité parentale, à un projet de recherche où les participants "directs" ne pouvaient à toute fin pratique se prononcer sur le thème abordé.

2.3.2. L'instrument de mesure

L'instrument de mesure utilisé est un questionnaire postal anonyme envoyé à la fois aux pères et mères d'un enfant autiste. Ce questionnaire a été préalablement élaboré par ma directrice de recherche, Béatrice Godard et l'équipe de recherche financée pour ce projet en éthique. Il a été testé, lors d'un **pré-test**⁴, auprès de chercheurs en éthique de la recherche, auprès de parents d'enfants autistes, et auprès d'intervenants travaillant avec des enfants

⁴ « Le pré-test est l'épreuve qui consiste à vérifier l'efficacité et la valeur du questionnaire auprès d'un échantillon réduit (entre 10 et 20 personnes) de la population cible. Cette étape est tout à fait indispensable, car elle permet de déceler les défauts du questionnaire et apporter les corrections qui s'imposent » (Marie-Fabienne Fortin, 2010, p. 437).

ayant un retard mental, et ce, afin de vérifier empiriquement la fiabilité du questionnaire avant de procéder à l'étude quantitative. Une lettre d'introduction présentant et justifiant l'intérêt de l'étude (voir en annexe III) ainsi qu'une enveloppe-réponse préaffranchie ont été ajoutées aux deux questionnaires adressés à la mère et au père, ce afin d'avoir leurs points de vue respectifs. Le père et la mère ont été invités à remplir un questionnaire chacun.

Ce questionnaire (voir annexe IV), d'une durée approximative de 30 minutes, est composé de deux parties. La première partie considère l'expérience personnelle des parents au sujet de la participation de leur enfant à la recherche biomédicale. Leurs attitudes envers la participation aux études en génétique, et leurs attitudes et attentes quant au retour d'informations « générales » ou « individuelles »⁵ sont également examinées dans cette première partie. La seconde partie du questionnaire examine en profondeur l'opinion des répondants en ce qui concerne le retour d'information. Il s'agit, en effet, de documenter leur point de vue sur le souhait de recevoir ou non des informations liées à la participation de leur enfant à la recherche et de mettre en lumière leurs attentes pratiques, c'est-à-dire comment ils envisagent ce retour (par qui, à quel moment, par quel moyen, à la charge de qui, quand). Enfin, le questionnaire se termine par des renseignements sociodémographiques des parents tels que l'âge, le sexe, le revenu, et le niveau de scolarité.

2.3.3. Le déroulement de la collecte de données

Cette présente étude sur la communication des résultats de recherche en génétique a été approuvée par le comité d'éthique du Centre de recherche du Centre hospitalier de l'Université de Montréal (CR-CHUM) (Annexe V).

Sur 260 familles éligibles à participer à notre recherche, 213 ont pu être retracées. L'envoi des questionnaires à ces 213 familles a été fait fin mars 2008. Étant donné que 19

⁵ Les informations de type général étant des informations qui ont un impact populationnel, alors que les informations de type individuel sont des informations de nature plus personnelle et qui touchent le participant en particulier.

enveloppes nous ont été réacheminées par la poste, les adresses n'étant plus valides, on peut dire que 194 familles ont été ciblées dans notre étude. Une relance a été envoyée début mai 2008 à tous les participants. Il est important également de considérer que certaines familles étaient séparées ou monoparentales, chez d'autres familles il se peut que seulement le père ou la mère n'ait répondu, c'est la raison pour laquelle nous préférons indiquer le nombre de questionnaires reçus: 158 questionnaires (comprenant 69 pères et 89 mères) versus le nombre de questionnaires envoyés: 388. La figure 1 ci-dessous résume le déroulement de la collecte de données.

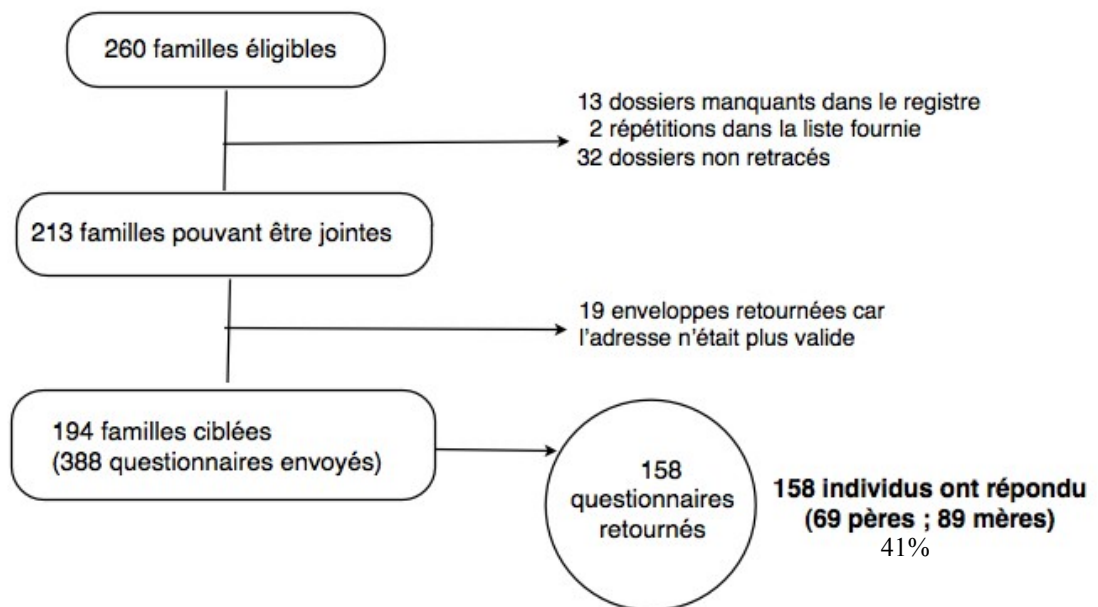


Figure 1. Déroulement de la collecte de données

2.3.4. Les outils et processus d'analyse

Les données recueillies ont été traitées à l'aide de technique d'analyse statistique, notamment en utilisant le logiciel SPSS version 16.0. Une analyse descriptive permet de documenter les attentes des participants et fournir des pistes de solution pour les lignes directrices éthiques sur le type d'information à transmettre, à quel moment, par quel

intermédiaire, quel impact cela pourrait avoir sur le participant et ce qu'il ferait du résultat. Une analyse interprétative permet, par la suite, de mieux comprendre quel groupe de personnes a quelle attente particulière. Par exemple, comprendre par quoi est guidé le choix ou le besoin d'obtenir les résultats de recherche.

Puisqu'une des préoccupations des chercheurs concerne principalement la communication de résultat individuel défavorable⁶, une attention particulière sera accordée, dans l'analyse, aux perceptions des répondants vis-à-vis du retour de ce type d'information par rapport à d'autres types d'information (individuelle favorable ou générale).

2.4. Les limites de l'étude

Après avoir présenté le développement de notre sujet de recherche dans son contexte, sa pertinence, ainsi que les outils méthodologiques qui ont été utilisés pour répondre aux questions de recherche, il est important de souligner certaines limites possibles de notre approche.

Premièrement, les participants à l'étude en génétique sur l'autisme ne sont pas les participants à notre étude, car nous interrogeons leurs parents. C'est un choix méthodologique en raison des difficultés pratiques d'interroger des enfants autistes. Ainsi, ce n'est pas directement la voix des participants à la recherche que nous entendons, mais celle de leurs parents. Un biais possible vient du fait que les parents veulent peut-être savoir tout ce qui est possible sur leurs enfants, mais qu'ils auraient agi différemment s'il s'agissait d'eux-mêmes.

De plus, il aurait été intéressant de pouvoir comparer deux groupes. Notre population cible, ici, n'a pas eu la possibilité d'avoir un retour de résultats. Cette

⁶ Dans le cadre de cette étude sur l'autisme, par exemple, il s'agirait d'annoncer aux parents que leur enfant est porteur d'une mutation génétique prédisposant à l'autisme. Mutation qui pourrait être héréditaire et donc être transmise aux générations futures.

information leur a été communiquée lors de l'étape de consentement. Peut-être que leur désir d'un retour ou non aurait été différent s'ils avaient eu la possibilité de recevoir les résultats. Est-ce que le fait ou non de pouvoir recevoir l'information influence la volonté de vouloir ou non l'information? Une certaine tendance chez l'être humain ne serait-elle pas de désirer ce qu'il ne peut avoir?

Il convient d'ajouter que notre étude touche l'autisme, « une maladie⁷ neurodéveloppementale grave dont les origines génétiques sont encore peu comprises des scientifiques » (Burgard, 2009, p. 18). Nos résultats pourront être valables dans ce type de troubles du développement, mais pas forcément généralisable à d'autres types de maladies. Dans le contexte de retour d'information, les résultats de notre étude pourront se généraliser à des informations ayant un impact semblable. Par exemple dans le cas de l'autisme, l'impact de l'information, même défavorable, ne semble pas très important, car le véritable choc a été au moment du diagnostic. De plus, cette information ne changera probablement pas la vie des participants de façon significative (pas d'incidence clinique). Cependant, comprendre cette facette de la problématique est capital pour comprendre la problématique globale du retour d'information.

Enfin, les résultats se basent principalement sur des données rapportées par les participants à la recherche eux-mêmes (*self-reported data from the questionnaire*). On ne peut pas exclure, et ceci est vrai pour toute recherche ayant recours à des questionnaires auto-administrés, que certaines réponses soient sous-reportées ou sur-reportées. De plus, nous n'avons accès qu'aux réponses des personnes ayant choisi de répondre au questionnaire. On ne peut non plus exclure la possibilité d'une influence mutuelle au sein d'un couple, et ce, malgré le fait qu'une note dans la lettre d'accompagnement du questionnaire demandait aux parents de remplir séparément le questionnaire.

⁷ Il est d'ailleurs plus juste de parler de syndrome plutôt que de maladie au sujet de l'autisme car l'autisme comprend « en réalité plusieurs maladies qui s'expriment par les mêmes symptômes » (Burgard, 2009, p. 18).

Chapitre 3 – Les résultats

Ce chapitre est présenté sous la forme d'un article soumis à *l'European Journal of Human Genetics*. Cet article est rédigé en anglais et présente les principaux résultats de notre enquête auprès des parents d'enfants autistes.

Laurence Baret a rédigé la majeure partie de cet article. Béatrice Godard a vérifié la cohérence de l'ensemble du document et l'a complété. Ensuite, l'article a été revu par un expert linguistique avant d'être soumis à *l'European Journal of Human Genetics*. L'autorisation de soumission pour publication de la coauteure a été obtenue conformément aux exigences de la Faculté des études supérieures et post-doctorales de l'Université de Montréal.

**Opinions and intentions of parents of an autistic child towards genetic research
results: Two typical profiles**

Running title : **The return of individual research results**

Baret Laurence, Bsc., Godard Beatrice*, Ph.D.

Université de Montréal, Faculty of medicine, Department of social and preventive
medicine, Montréal QC, Canada

* Corresponding author: Godard Beatrice

Université de Montréal

C.P.6128, Succursale Centre-Ville

Montreal QC, Canada H3C 3J7

The practice of returning results to research participants is increasingly acknowledged in research ethics guidelines. But very few research teams actually do it or provide mechanisms for offering it as an option. In this study, we explore the perspective of parents of an autistic child participating in genetic research. 388 questionnaires were sent to 194 parents (mothers and fathers). 158 questionnaires were completed (89 mothers and 69 fathers), giving a response rate of 41%.

Fully 97% of respondents (n=153) expressed a strong desire to receive research results, either general or individual ones. The survey solicited parents' opinions as to what means could be put in place to return research results. The majority held the research team responsible for returning individual results (79.7%, n=126). They indicated that it should occur at the completion of the research project (69%, n=109), by mail (75.3%, n=119). Over three quarters felt the Ministry of Health should cover the associated costs (77.8%, n=123). If the communication of individual findings, whether positive or negative, were to be possible, these would allow some respondents "to be prepared for the future" (37%, n=57), without necessarily having practical benefits (21%, n=32), but at least bringing them "relief or understanding" (14%, n=21). Overall, the perceived impact seems either positive or neutral. Moreover, parents were clear about the difference between research and clinical settings.

This study underlines the importance of broadening the discussion about the communication of research results, especially individual, unfavorable ones. We believe that the integration of different perspectives - those of researchers, clinicians,

ethics committees and participants - will enrich the debate and offer enlightenment for future ethical guidelines.

Keywords : genetic research results ; research ethics ; disclosure; postal survey; research participants

Introduction

Genetics studies have become increasingly prevalent, leading to a large body of information on disease susceptibility, with the potential to improve health care¹. Although some of the data can be characterized as exploratory, that is to say, non-validated or hypothesis-generating, with no clinical utility, there is a growing international trend for research participants to be offered access to their personal research data if they choose to see it^{2,3,4}. The guidelines governing research with human subjects are relatively extensive with respect to clinical trials². Researchers have a duty to return the results if the latter meet three criteria: scientific validity, clinical relevance and benefits to the participant⁴. This framework, however, does not help in a context of exploratory results, such as in genetics⁵. In such a context, how to envisage the return of research results? Researchers are facing the issue of whether to follow this trend, and if so, how research participants might receive the results, and more particularly if they can receive individualized results^{3,6}. But what are the attitudes and needs of research participants themselves? There is very little empirical data on this^{2,2,7-9}.

It is important to note that this article does not address the return of incidental findings picked up during routine data cleaning and data analyses. Most incidental findings cannot be directly correlated to a particular disease or condition. Even if researchers may incidentally identify genetic abnormalities that might influence the clinical care of an individual, it is beyond the aims of their study. Unlike research results which are data obtained as part of the research protocol to answer a given study question, most incidental findings are not information anticipated from the study and cannot be generalized for a wide or general application.

Ravitsky and Wilfond (2006) report two main approaches concerning the return of research results. The first one focuses on research with a reluctance to return results for three main reasons: the potential harm to participants¹⁰⁻¹², budgetary constraints surrounding such a practice¹³, and lack of practical guidance in the guidelines¹⁴. The second one focuses on the autonomy of the participant and considers the return of research results as a ‘moral imperative’¹⁵. This vision is conveyed by the guidelines for research involving humans in which the obligation of the researcher to return results to participants that wish it^{4,16} is increasingly common. But these guidelines are unclear on the desired practical achievements, such as what type of information should be returned? By whom? When? How? Who is to bear the cost?⁴. Such vagueness leaves research teams puzzled. Although they are aware of this emerging ethical issue, they do not know how to return research results to study participants, and they don’t know about participants’ wishes in this respect. In this paper, we present empirical data on one set of participants’ expectations, as well as their needs and concerns about the return of research results. Data were gathered using a

postal survey of parents of an autistic child having participated in a genetic research project on autism.

Research design and methods

Study participants

An ethical approval was obtained from the Research Ethics Committee (Centre de recherche du centre hospitalier de l'Université de Montréal, or CR-CHUM). Consent to participate in the study was presumed upon receipt of a completed questionnaire.

Data used in this paper originate from a genetic research on autism in which no individual result was communicated. According to the database provided, 194 families were eligible to participate to our survey. The information letter accompanying the survey indicated that it was independent of the genetic study, and although no individual result was given out, our study aimed to obtain research participants' point of view on the return of information in research projects, so as to analyze the perceived risks and benefits related to the communication of either general or individual findings. Respondents were asked to fill out an anonymous questionnaire and each parent was specifically asked to fill one out. A reminder was sent to all 194 families four weeks after the original mail-out.

We sent 388 questionnaires to the 194 eligible families (to the mother and the father). 158 questionnaires were filled out (89 mothers and 69 fathers) and sent back to us resulting in a response rate of 41% after one reminder. Due to the fact that the questionnaire was anonymous, it was impossible to know in how many families each parent filled out the questionnaire. 92,4% of respondents indicated that they live with a spouse, but they didn't

mentioned if the spouse was the parent of the child enrolled in the genetic study; 7% of respondents mentioned that they did not live with a spouse.

Study instrument

Our anonymous postal questionnaire was validated by researchers in the fields of genetics and research ethics, by parents of autistic children, and by different actors working with children with mental retardation in order to empirically test the reliability of the questionnaire.

The questionnaire took approximately 30 minutes to fill out. A first section aimed to contextualize the respondents' experience in a research setting (why did they participate in the genetic study, what were the advantages and disadvantages they envisioned for themselves and for their child, what importance did they accord to genetics, and what they knew about the return of research results). Their attitudes towards participation in genetic studies and their expectations about the return of "general" or "individual" results were also discussed in this part of the questionnaire. The terminology used in our study as explained to research participants is summarized in Table 1. The next section of the questionnaire inquired as to their views on their wish to receive, or not, research results (what kind of information they wanted, what benefits they envisioned, from whom they wanted to receive information, when and who should bear the expense of result dissemination, what they thought they would do with the information, and what impact they thought the return of research results would have on their lives). Finally, the last part documented the socio-demographic data of the participants.

Statistical analysis

Information from the completed questionnaires was transferred to an Excel database. Coding and analysis were conducted using the Statistical Package for Social Sciences (SPSS) software v. 16.0. A descriptive analysis documented the expectations of participants as well as providing avenues to address the practical issues of returning research results to participants. The interpretative analysis, based on Chi Square and factorial analyses, allowed us to better characterize the respondents and to reach a deeper analysis of what motivated and guided their choices. Factorial correspondence analysis is an inductive exploration of a data set for finding patterns in the data when several traits have been recorded for each individual¹⁷. By reducing the number of primary traits into a smaller number of factors that are combinations of the original variables and that account for the most variance, the redundancy in the original data set is eliminated, and true associations between traits may be found. In regard to our sample, a factorial correspondence analysis was carried out to identify and quantify distinct components in the respondents' population based on their responses to the Survey questions. A typological analysis was also carried out to determine the main characteristics of respondent groupings toward the return of individual research results. We considered a P-value of 0.05 or less as statistically significant.

Results

The characteristics of the respondents are shown in Table 2. Of the 158 completed questionnaires, fathers filled out 69, mothers, 89. Even if respondents were informed that

no individual result concerning their child would be disclosed, 97% of them (n=153) still indicated a wish to be informed of individual research results, whether favorable or not.

Opinions

Given that an important concern of researchers and ethics committees is the impact on participants of receiving unfavorable individual findings, our analysis focused on the comparison of expectations and needs of research participants towards the reception of a general finding *vs* an unfavorable individual finding (Figure 1). The vast majority of respondents indicated that the research team should take on the responsibility of communicating results (85% for general results, 80% for unfavorable individual ones), rather than a health professional or a research ethics committee. Another finding was that although the participants wanted to obtain results, they did not expect to have to act to get them. A majority of respondents indicated that the best time to receive the results would be at the end of the research project (respectively 78% for a general result and 69% for an unfavorable individual result, and before the results were made public). It seems important for them to get the information, acquired thanks to them, before any dissemination to a wider public. Again, respondents did not expect to contact the research team to receive the results. As a matter of fact, they would not know when to do so. As shown in Figure 1, the preference to receive research results such as they were had priority over that of receiving them only once validated and before a prevention or a treatment became available. The favored means of communication was via mail for any type of result (75% for an unfavorable individual result), much higher than by going to a clinic. This finding challenges the ethical guidelines governing research according to which disclosure of

personal information should preferably be done during a face-to-face meeting. Finally, the vast majority of respondents indicated that the costs associated with the return of research results should be covered by the Ministry of Health and Social Services (78% for an unfavorable individual result), not the research team nor the research ethics board, much less the doctor of the child.

Intentions

Two points of particular interest were, firstly, the participants' perceptions of the expected impact on them of receiving individual information, and, secondly, what the participants thought they would do with such information, if available, whether favorable or unfavorable. While a consensus emerged as to the desired means to be used to return research results, there was a great diversity of views on the two previous points.

To the open question "If the communication of individual findings turns out to be possible (whether positive or negative), what would you expect to do with this information?", less than half of the respondents indicated that the communication of individual findings would allow them to make better decisions for the future (37%, n=57), or would allow them to inform their family circle (19%, n=29) (Figure 2). 14% of respondents (n=21) even indicated that they would do nothing with the information, although they still would like to receive it. Although the respondents vary on how they would use such results, their expectations seemed to be realistic.

The same plurality of opinions appears regarding the expected impact of the results on each respondent's life, or on their child's life (Figure 3). If the communication of individual findings turns out to be possible, whether favorable or unfavorable, those

findings would allow some respondents "to be prepared for the future" (37%, n=57), without necessarily having an impact (21%, n=32), but at least bringing relief or understanding (14%, n=21). All in all, the perceived impact seems either positive or neutral.

Two typical profiles

With the diversity of intentions expressed by respondents and in spite of unanimous views favoring the return of research results, whether favorable or unfavorable, a factor analysis brought out two typical profiles in favor of returning individual research results (Figure 4): (A) a profile of persons concerned by a possible transmission of autism and (B) a profile of persons who "want to know". The first profile (A), representing 20% of the respondents, will make practical use of the research results, *i.e.* they will prepare for the future, including making reproductive choices accordingly. The expectations of this group contrast with those of the other profile (B), which represents 15% of the respondents. They participated in the study for the sole purpose of knowing, with no associated intentions. In fact, respondents in this group participated in the research project to contribute to the advance of scientific knowledge.

Following the characterization of these patterns, other profiles were searched for in order to understand who would make what use of research results once these were obtained. Due to concerns in the literature on the *therapeutic misconception*¹⁸⁻¹⁹, we defined a "clinical profile", *i.e.* people who take part in research with clinical expectations (to get treatment for their child or a clinical follow-up). This clinical profile was not present in a significant way among the respondents, indicating that the latter (1) do not seem to have

unrealistic clinical expectations and (2) do not confuse the clinical setting with the research setting.

Discussion

Our study gathered empirical data from participants in an ongoing genetic research project on autism involving children and their parents. These data may help in broadening the discussion about the communication of research results, especially individual, unfavorable ones.

Noting a unanimous desire to receive individual research results, whether favorable or unfavorable, with varying intentions about subsequent action, from “doing nothing” to preparing for the future, everyone was nonetheless clear about the difference between research and clinical settings. In that context we reviewed the literature in search of arguments for and against the communication of research results (Table 3). The most common argument deals with the potential harm of receiving an unfavorable individual result, particularly one of uncertain clinical value³. In our study, respondents did not perceive any potential harm, even if they were listed in the questionnaire. They rather saw the benefits. Some authors have mentioned a *paternalistic attitude* in researchers²⁰. Our results indicate that research participants are able to balance the risks and benefits of research, as they do not have unrealistic clinical expectations. Indeed, if one accepts to participate in a research project and is judged sufficiently autonomous to do so, it seems paradoxical that their autonomy cannot be recognized at the end of the study. Ironically, the argument that a research participant may not be able to understand the results is often put

forward in the literature. Certain authors, like Brand, consider that “the scientific community will lose credibility if, on one hand, it is promoting research literacy and enabling and empowering individuals for informed decision-making, while, on the other hand, ignoring and withholding genomics knowledge.”²⁰

A second argument is about the lack of resources in a context of limited means available to health care systems^{13,14,21}. Although a lack of funds is the major obstacle to returning information²², a real, practical evaluation of the supplementary allocation required to return research results has yet to be carried out. In our study, respondents preferred mail for communicating research results, whether favorable or unfavorable. With computerized databases, it becomes easier to manage and follow research participants. In cases where the communication of individual findings turns out to be possible, recontacting research participants would be doable. Other authors have suggested that a good approach would be to tell all participants, by means of generalized feedback, that a particular result has achieved clinical significance and that they should consider seeking testing via a clinical geneticist^{1,22}.

Last but not least, another argument against communicating research results is the lack of guidance in the ethical guidelines. We believe that the integration of different perspectives - such as those of researchers, clinicians, ethics committees and participants - will help in the debate. By identifying the specific needs, preferences and concerns of those various stakeholders, an integrative vision could emerge. To do so, more empirical studies are needed to understand the perspectives of various actors in different settings so as to mold ethical guidelines consistent with the reality of the practice.

Conclusion

This empirical study allows a better understanding of the opinions and intentions of research participants as to the communication of results. We note that the majority of respondents did not perceive a negative impact regarding the reception of research results, whatever those results were. In addition, they did not have unrealistic expectations. Consequently, is there still a benefit to withholding information?²² Can research participants have a right to be informed of research results, based on the right to self-governance, as Beauchamp and Childress state²³? Although this question emerges in the literature^{20,22,24}, it might be premature to move directly from empirical data showing a strong desire of respondents to receive research results to a claim that participants have a right to receive their personal results.

However, concrete avenues can be explored concerning the return of research results, all the while minimizing the potential harm and enhancing respect for the participants and their central role in research:

- Offer the choice to research participants of receiving or not their personal research results, while specifying the nature of this information, throughout the study. This would respect their right to know or their right not to know.
- The potential benefits and possible harm linked to the reception of individual research results should be explained to the participant at the beginning of the study.
- An efficient and inexpensive way of returning research results to participants could be developed through a computerized database, a mailing list, *etc.*, or, as suggested by

Affleck, by means of a generalized feedback mechanism upon which participants could base themselves to seek testing via a clinical geneticist²².

- A sharing of the responsibility to return research results between the research team and a clinician also seems important, since a large majority of respondents indicated they would like to *report* the result to their physician. This would respect the clinician/researcher distinction and ensure that results were given by those best trained to do so²².

- One could envisage a sharing of costs between the research team, the funding agency and the Ministry of Health and Social Services. Research funds could be specifically allocated to the dissemination of research results (to the participants but also to the public in general) in a perspective of scientific disclosure and knowledge translation.

Limitations

The results and the analysis rely on self-reported data from the questionnaire. It may be possible that people who answered the survey were those who wanted the results, as it may be possible that parents with autistic children may have a hunger for any medical information, which could explain the very high percentage in favor of disclosure of research results. However, we also think that people who were totally against disclosure would have also wanted to answer the questionnaire, in order to emphasize their point of view.

In addition, the nature of the population studied – parents with autistic children – may limit the generalizability of our findings to other similar disorders and not reflect the full spectrum of current genetic research.

Acknowledgements

We would like to thank all the families who participated in this study. We are grateful to the Guy Rouleau's genetic research team for its help and support during the research process. Genome Quebec financially supported this study. The assistance of statisticians at the University of Montreal's *SCMEQ (Service de consultation en méthodes quantitatives)* was very useful in validating our results.

Conflict of Interest Statement

The authors' work was funded by Genome Quebec. The authors declare no potential conflict of interest.

References

- 1 Fabsitz, R. R., McGuire, M., Sharp, R. R. *et al.* Ethical and practical guidelines for reporting genetic research results to study participants. Updated guidelines from a national heart, lung, and blood institute working group. *Circulation: Cardiovascular Genetics* **3**, 574-580 (2010).
- 2 Renegar, G., Webster, C., Stuerzebecher, S. *et al.* Returning genetic research results to individuals: Points to consider. *Bioethics* **20**, 24 - 36 (2006).
- 3 Hayeems, R. Z., Miller, F. A., Li, L. *et al.* Not so simple: a quasi-experimental study of how researchers adjudicate genetic research results. *European Journal of Human Genetics*, 1-8 (2011).
- 4 Knoppers, B. M., Joly, Y., Simard, J. *et al.* The emergence of an ethical duty to disclose genetic research results: international perspectives. *Eur J Hum Genet* **14**, 1170 - 1178 (2006).
- 5 Ravitsky, V. & Wilfond, B. S. Disclosing individual genetic results to research participants. *American Journal of Bioethics* **6**, 8 - 17 (2006).

- 6 Bredenoord, A. L., Kroes, H. Y., Cuppen, E. *et al.* Disclosure of individual genetic data to research participants: the debate reconsidered. *Trends in Genetics* **27**, 41-47 (2010).
- 7 Rothstein, M. A. Tiered Disclosure Options Promote the Autonomy and Well-Being of Research Subjects. *The American Journal of Bioethics* **6**, 20 (2006).
- 8 Shalowitz, D. I. & Miller, F. G. Disclosing individual results of clinical research: implications of respect for participants. *JAMA* **294**, 737 - 740 (2005).
- 9 Murphy, J., Scott, J., Kaufman, D. *et al.* Public expectations for return of results from large-cohort genetic research. *American Journal of Bioethics* **8**, 36-43 (2008).
- 10 Case, D. O., Andrews, J. E., Johnson, J. D. *et al.* Avoiding versus seeking: the relationship of information seeking to avoidance, blunting, coping, dissonance, and related concepts. *J Med Libr Assoc* **93**, 353-362 (2005).
- 11 Dixon-Woods, M., Jackson, C., Windridge, K. C. *et al.* Receiving a summary of the results of a trial: qualitative study of participants' views. Qualitative study of participants' views. *BMJ* **332**, 206 - 210 (2006).
- 12 Meltzer, L. A. Undesirable implications of disclosing individual genetic results to research participants. *American Journal of Bioethics* **6**, 28 - 30 (2006).
- 13 Fernandez, C. V., Skedgel, C. & Weijer, C. Considerations and costs of disclosing study findings to research participants. *Canadian Medical Association Journal* **170**, 1417 - 1419 (2004).
- 14 Miller, F., Christensen, R., Giacomini, M. *et al.* Duty to disclose what? Querying the putative obligation to return research results to participants. *J Med Ethics* **34**, 210-213, doi:10.1136/jme.2006.020289 (2008).
- 15 Fernandez, C. V., Kodish, E. & Weijer, C. Informing study participants of research results: an ethical imperative. *IRB: a Review of Human Subjects Research* **25**, 12 - 19 (2003).
- 16 Fernandez, C. V. Public expectations for return of results - Time to stop being paternalistic. *The American Journal of Bioethics* **8**, 46-48 (2008).
- 17 Benzecri, J.-P. *Correspondence Analysis Handbook*. (Marcel Dekker, 1992).
- 18 Miller, F., Giacomini, M., Ahern, C. *et al.* When research seems like clinical care: a qualitative study of the communication of individual cancer genetic research results. *BMC Medical Ethics* **9**, 4 (2008).
- 19 Clayton, E. W. & Ross, L. F. Implications of disclosing individual results of clinical research. *JAMA* **295**, 37 (2006).
- 20 Brand, A. Public health and genetics - a dangerous combination ? *European Journal of Public Health* **15**, 113-116 (2005).
- 21 Bookman, E. B., Langehorne, A. A., Eckfeldt, J. H. *et al.* Reporting genetic results in research studies: Summary and recommendations of an NHLBI working group. *American Journal of Medical Genetics Part A* **140A**, 1033 - 1040 (2006).
- 22 Affleck, P. Is it ethical to deny genetic research participants individualised results ? *Journal of Medical Ethics* **35**, 209-213 (2009).
- 23 Beauchamp, T. & Childress, J. *Principles of biomedical ethics. 6th edition*. (Oxford University Press, 2009).

- 24 Fernandez, C. V., Kodish, E., Taweel, S. *et al.* Disclosure of the right of research participants to receive research results : An analysis of consent forms in the Children's Oncology Group. *Cancer* **97**, 2904-2908 (2003).

Table 1. Terminology for the types of result

Result Type	Definition
General findings	Overall findings drawn from the scientific conclusions of the research project, based on the entire group of participants
Favorable Individual findings	Findings which are specific to the genetic makeup of each participant. For the purpose of our study, by favorable individual finding, we mean a result indicating that no genetic mutation has been identified in the autistic child within the framework of the research into Pervasive Developmental Disorders
Unfavorable Individual findings	Findings which are specific to the genetic makeup of each participant. For the purpose of our study, a unfavorable individual finding is a result indicating that a genetic mutation has been identified in the autistic child within the framework of the research into Pervasive Developmental Disorders

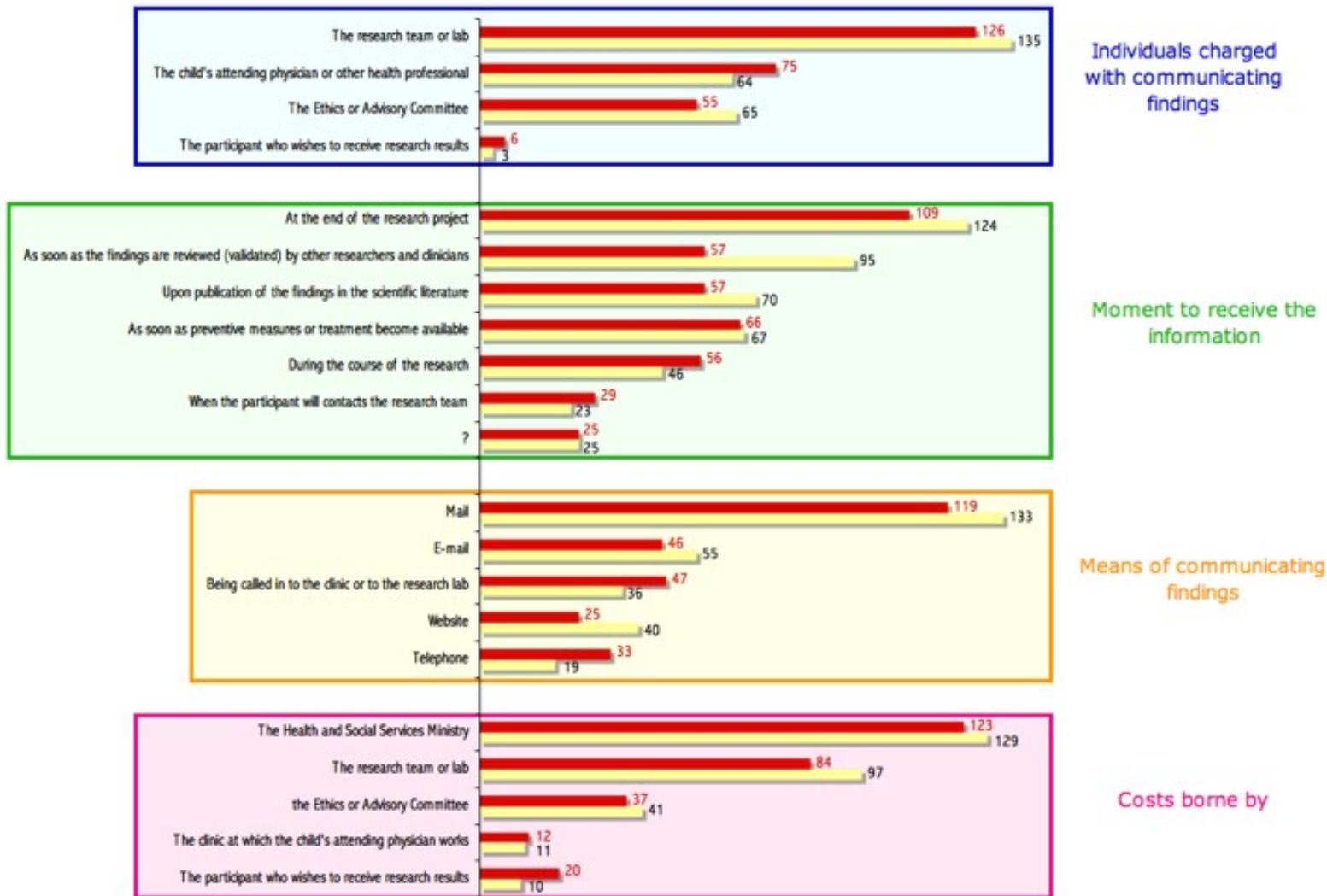
Table 2. Characteristics of the respondents (n=158)

Age	40 years and under (22.8%); 41-50 (48.7%); 51 years and over (27.8%); missing data (0.7%)
Sex	56.3% female/ 43.7% male
Living with a spouse	Yes (92.4%); No (7.0%); missing data (0.6%)
Number of children	1 (7.6%); 2 (58.2%); 3 (27.8%); 4 and more (5.7%); missing data (0.7%)
Number of dependent children	0 (6.3%); 1 (21.5%); 2 (43.7%); 3 (22.8%); 4 (2.5%); missing data (3.2%)
Education level	No schooling (0%); elementary/ high school (32.9%); college (19.6%); university (46.8%); missing data (0.7%)
Revenue	Under \$20,000 (5.1%); \$20,000 to under \$40,000 (10.8%); \$40,000 to under \$60,000 (22.8%); \$60,000 to under \$80,000 (15.8%); \$80,000 to under \$100,000 (13.3%); \$100,000 and over (23.4%); missing data (8.8%)

Table 3. Potential harm and benefits of communicating research results

Potential harm	Potential benefits
Increased stress or anxiety	Recognition of an underlying reciprocity that characterizes participation in a research project
Changing lifestyles	Desire to participate in other studies
Reduction of future perspectives	Increased awareness of autism or genetic advances
Improper interpretation of results leading to incorrect decisions or causing harm	Better planning of the future
Deterioration of relations with relatives	Reduction of uncertainty
Risk of stigmatization and discrimination	Assessment of the risk of "transmission" Informing family

Fig. 1. Preferences regarding the return of research results, depending on the type of result, reported by parents of autistic children (n=158)



Legend:
■ Unfavorable individual result
■ General result

Fig. 2. What the respondent expects to do with an individual finding

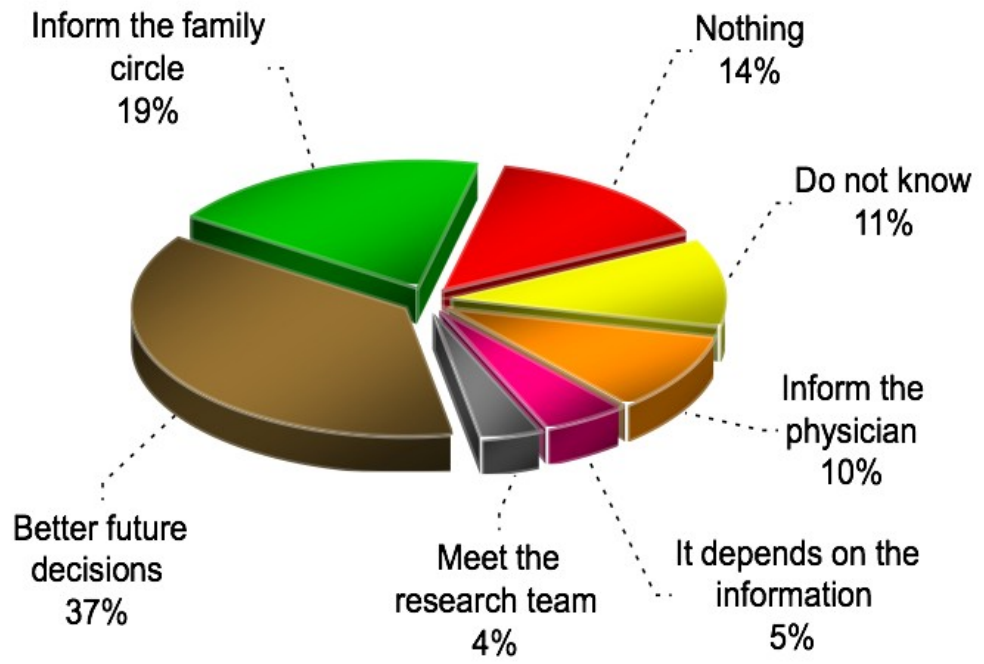


Fig.3. The impact an individual finding could have on the respondent's life

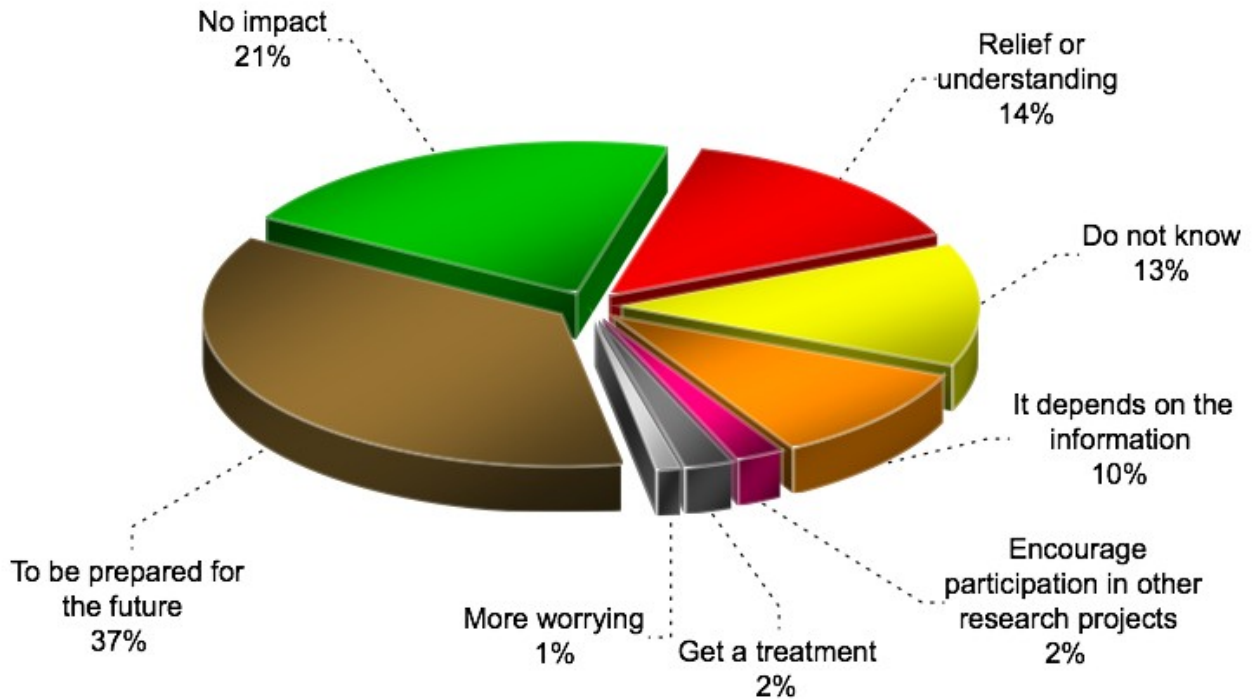
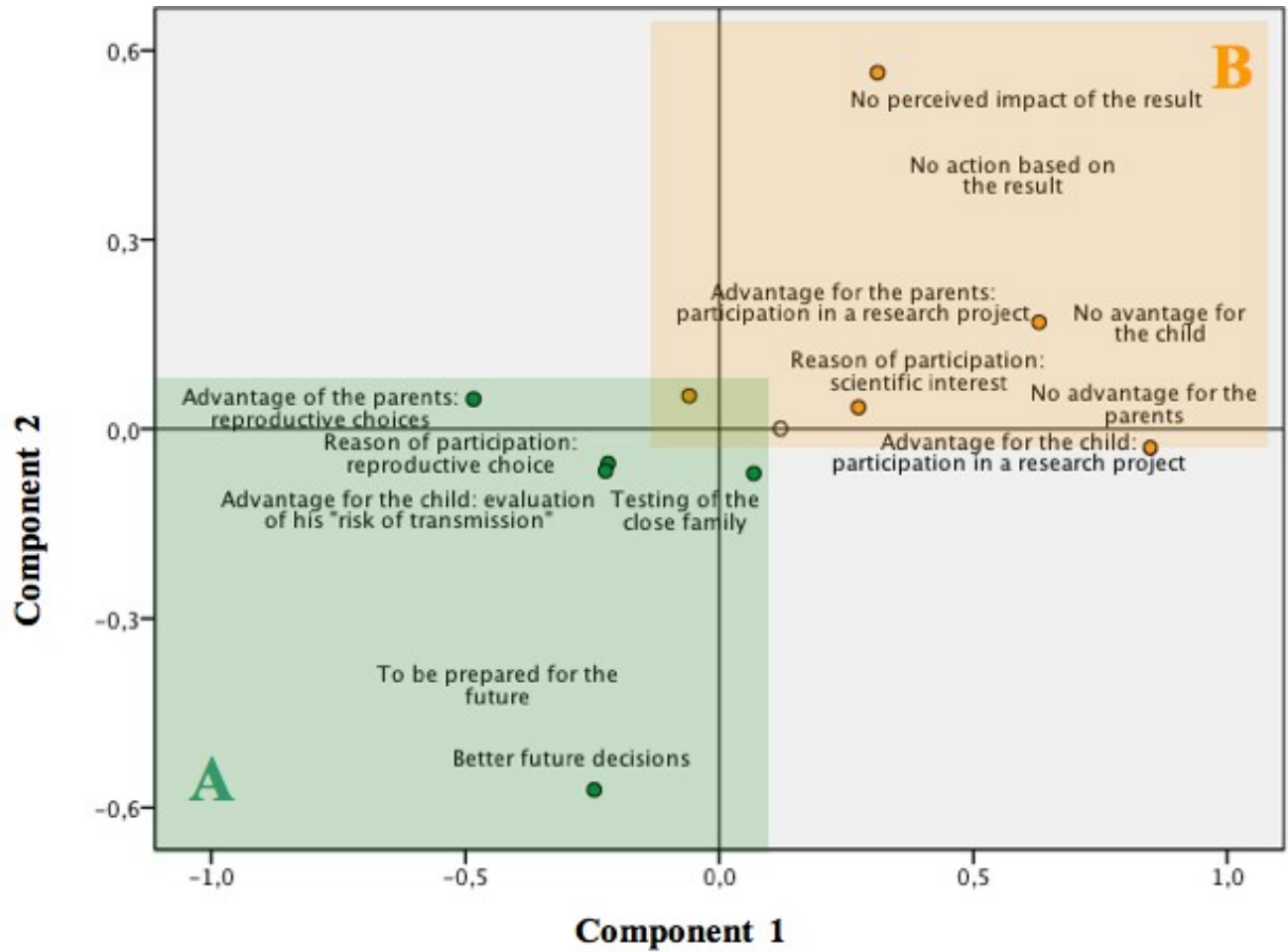


Fig.4. Characterization of two profiles: (A) profile of persons concerned by a possible transmission of autism and (B) profile of persons who want to know



Legend : Spread of the variables according to the 2 axes of the factorial correspondance analysis.

Chapitre 4 – La discussion générale des résultats

Le dernier chapitre de ce mémoire présente une discussion générale des résultats des deux volets de ce projet de maîtrise : le volet empirique se basant sur l'enquête par questionnaire postal aux parents d'enfants autistes et le volet théorique se basant sur les concepts de droit et de responsabilité. Les résultats du volet empirique ont été présentés au chapitre précédent sous la forme d'un article scientifique soumis à *l'European Journal of Human Genetics*. La première partie du dernier chapitre de ce mémoire (Chapitre 4) reprend les grands points de la discussion de l'article soumis (Chapitre 3) en les approfondissant, n'ayant plus les contraintes d'espace imposées pour l'article. La seconde partie du chapitre, quant à elle, porte sur les implications de nos résultats en « synergie » avec les concepts théoriques de droit et de responsabilité. Enfin, la dernière partie de ce chapitre questionne, suivant une démarche d'éthique empirique, l'existence ou non d'un droit au retour d'information pour les participants à la recherche.

4.1. La discussion générale des résultats de l'enquête par questionnaire postal auprès des parents d'enfants autistes

4.1.1. Les conclusions principales

Quatre conclusions majeures se dégagent de notre recherche réalisée auprès de parents d'enfants autistes :

(1) il existe un fort intérêt des répondants à recevoir les résultats de recherche, pour tout type de résultat de recherche (résultat général, individuel favorable ou individuel défavorable).

(2) les préférences des répondants en ce qui a trait aux modalités d'un tel retour des résultats sont bien marquées.

(3) les répondants ne semblent pas avoir d'attentes irréalistes vis-à-vis des résultats de recherche; ils perçoivent, pour la grande majorité d'entre eux, un impact positif ou neutre à la communication du résultat de recherche.

(4) deux profil-types de répondants ressortent de l'analyse : un groupe désirant connaître les résultats de recherche par souci d'une possible « transmission » de l'autisme à leurs descendants, un autre groupe désirant connaître les résultats sans attente spécifique, mais pour le progrès des recherches dans le domaine.

Chacune de ces quatre conclusions principales va être développée dans ce qui suit.

▪ **Un fort désir de recevoir les résultats de recherche**

Nos résultats identifient un fort désir de la part des parents d'enfant autiste de recevoir les résultats de la recherche génétique à laquelle leur enfant a participé. Comme nous l'avons vu au chapitre précédent, la grande majorité des répondants (n=153, 97%) indique désirer qu'on lui transmette les résultats de recherche, et cela, quel que soit le type de résultat (Tableau 3). À la section « Communication des résultats » du formulaire de consentement, il était indiqué: « Vous pourrez communiquer avec l'équipe de recherche afin d'obtenir de l'information sur l'avancement des travaux ou les résultats généraux du projet de recherche. Cependant, dans le cadre de cette recherche, aucun résultat personnel concernant les variations génétiques identifiées ne vous sera divulgué.» Ainsi, bien qu'ayant été avertis lors du processus de consentement qu'il n'y aurait pas de retour de

résultats individuels, pratiquement tous les répondants indiquent qu'ils auraient aimé avoir accès à ces résultats.

Tableau 3. Intérêt des répondants à recevoir les résultats de la recherche en fonction du type de résultat (n=158)

Résultat général	Résultat individuel favorable	Résultat individuel défavorable
97% (n=153)	97% (n=153)	97% (n=153)

▪ Des préférences bien marquées

De plus, par le biais du questionnaire, les préférences des répondants en ce qui concerne les aspects pratiques du retour d'information ont été caractérisées. Un de nos résultats importants est que la majorité des répondants privilégie les mêmes composantes du retour : un retour de résultats de recherche fait par le chercheur par le biais d'un courrier postal lorsque la recherche est terminée. Ce retour devrait être subventionné, selon eux, par le Ministère de la Santé et des Services Sociaux (MSSS). Dans ce contexte précis de recherche en génétique sur l'autisme, les répondants ont donc des préférences bien marquées (Tableau 4). Comme il l'a été mentionné dans l'article présenté au Chapitre 3, la mise en parallèle des préférences des répondants en regard d'un résultat individuel défavorable (*c.-à-d.* une mauvaise nouvelle selon notre terminologie⁸ et d'un résultat général a été un point important dans notre analyse. Le fait de constater, ici, que les attentes des répondants sont globalement similaires quel que soit le résultat est surprenant en raison des réserves importantes soulevées dans la littérature entourant la communication d'un résultat individuel défavorable (2006).

⁸ Bien qu'un résultat positif est, scientifiquement parlant, un résultat qui indique que la mutation a été identifiée, dans le questionnaire envoyé aux parents, un résultat positif a été présenté comme un résultat qui indique qu'aucune mutation génétique a été identifiée chez l'enfant. L'objectif étant d'éviter la confusion parmi les répondants. Le même raisonnement s'applique à un résultat négatif.

Tableau 4. Préférences des répondants au sujet des modalités du retour d'information (comparaison entre les attentes vis-à-vis d'un résultat général et les attentes vis-à-vis d'un résultat individuel défavorable) (n=158)

	Résultat général	Résultat individuel défavorable
Responsables du retour d'informations	Équipe de recherche	
	n=135 (85,4%)	n=126 (79,7%)
Moments pour recevoir les informations	Lorsque la recherche est terminée	
	n=124 (78,5%)	n=109 (69,0%)
Moyens de communication	Courrier postal	
	n=133 (84,2%)	n=119 (75,3%)
Prise en charge des coûts	Ministère de la santé et des services sociaux	
	n=129 (81,6%)	n=123 (77,8%)

Chacune des catégories du Tableau 4 est présentée en annexe de façon détaillée (voir annexe VI Tableaux 8 à 11).

- **Des attentes réalistes**

Enfin, un dernier point à souligner est que les attentes des répondants ne semblent pas irréalistes. Sont présentées, à la Figure 2 ci-après, les réponses spontanées des 158 répondants, à la question suivante : « Advenant qu'un retour de résultat individuel soit possible (favorable ou défavorable), **qu'entendez-vous faire de cette information ?** » (Question 24 du questionnaire présenté en Annexe IV). 37% des répondants (n=57) mentionnent dans leur réponse qu'un résultat de recherche leur permettrait de prendre de « meilleures décisions futures ». 19% d'entre eux (n=29) s'en servirait pour « informer leur proche et 14% (n=21) d'entre eux indique qu'ils n'accompliraient aucune action spécifique, ou qu'ils n'en savent rien (11%, n= 17). Ces réponses sont intéressantes car aucune n'indique une action irréaliste dans ce contexte particulier de recherche génétique sur

l'autisme, telle que guérir leur enfant par exemple. Les répondants semblent ainsi conscients de l'état exploratoire de la recherche et du potentiel des résultats sur leur vie.

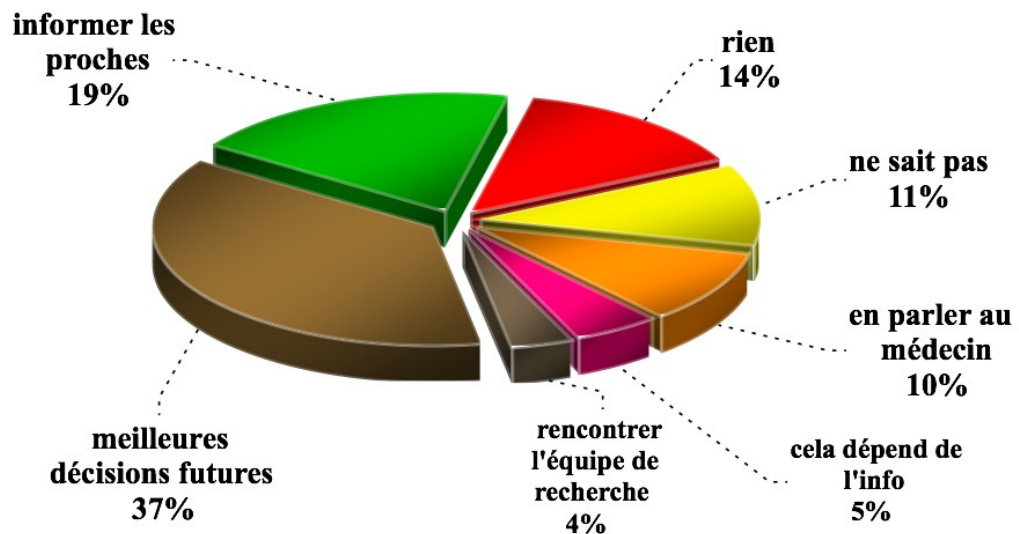


Figure 2. Action entreprise suite à la réception d'un résultat individuel (n=158)

La Figure 3 ci-après vient confirmer cette idée. **L'impact perçu d'un résultat individuel** y est présenté. Comme précédemment, on observe ici que 37% des répondants (n=57) perçoivent positivement le fait de recevoir un résultat individuel car cela leur permettrait de « mieux préparer le futur ». 21% des répondants (n=32) ne perçoivent aucun impact lié à la réception d'un résultat individuel. 14% (n=21) d'entre eux indiquent soit du soulagement soit de la compréhension. Force est de constater que les répondants ne semblent pas percevoir d'impact négatif lié à la réception d'un résultat individuel. Reste à savoir s'ils n'en sont pas conscients ou si le contexte particulier de recherche sur l'autisme ne s'y prête pas.

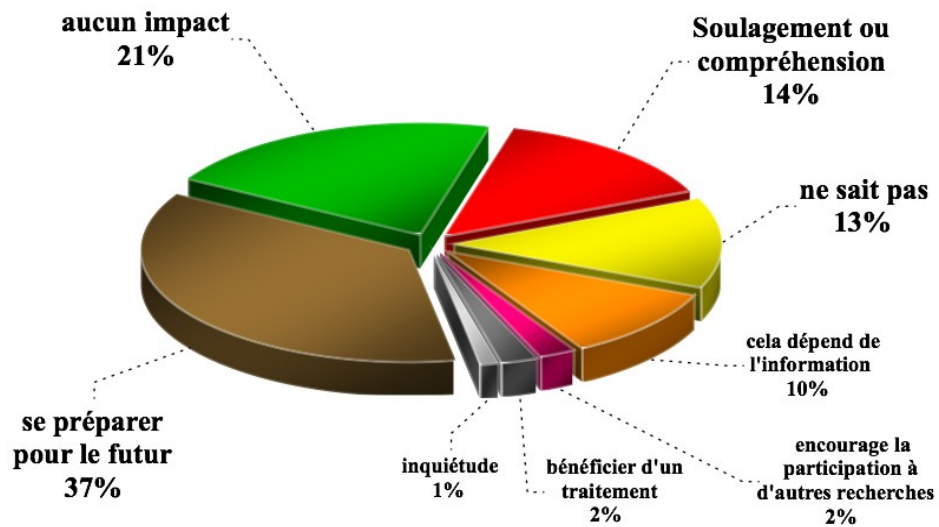


Figure 3. Impact perçu lié à la réception d'un résultat individuel (n=158)

▪ Deux profil-types

Une analyse factorielle des correspondances a été réalisée afin de mieux comprendre les dynamiques et les caractéristiques des répondants. Deux groupes de répondants sont ressortis de manière significative. Le premier groupe étant un groupe de personnes préoccupées par les choix reproductifs et qui ont certaines attentes à ce propos (groupe A), et, le second, un groupe de personnes qui sont en quête d'information dans le but d'en savoir plus sur la recherche sur l'autisme et sans autre attente particulière (groupe B). Ces deux groupes peuvent être visualisés sur la Figure 4 qui est une représentation graphique de l'analyse factorielle réalisée sous Spss16.

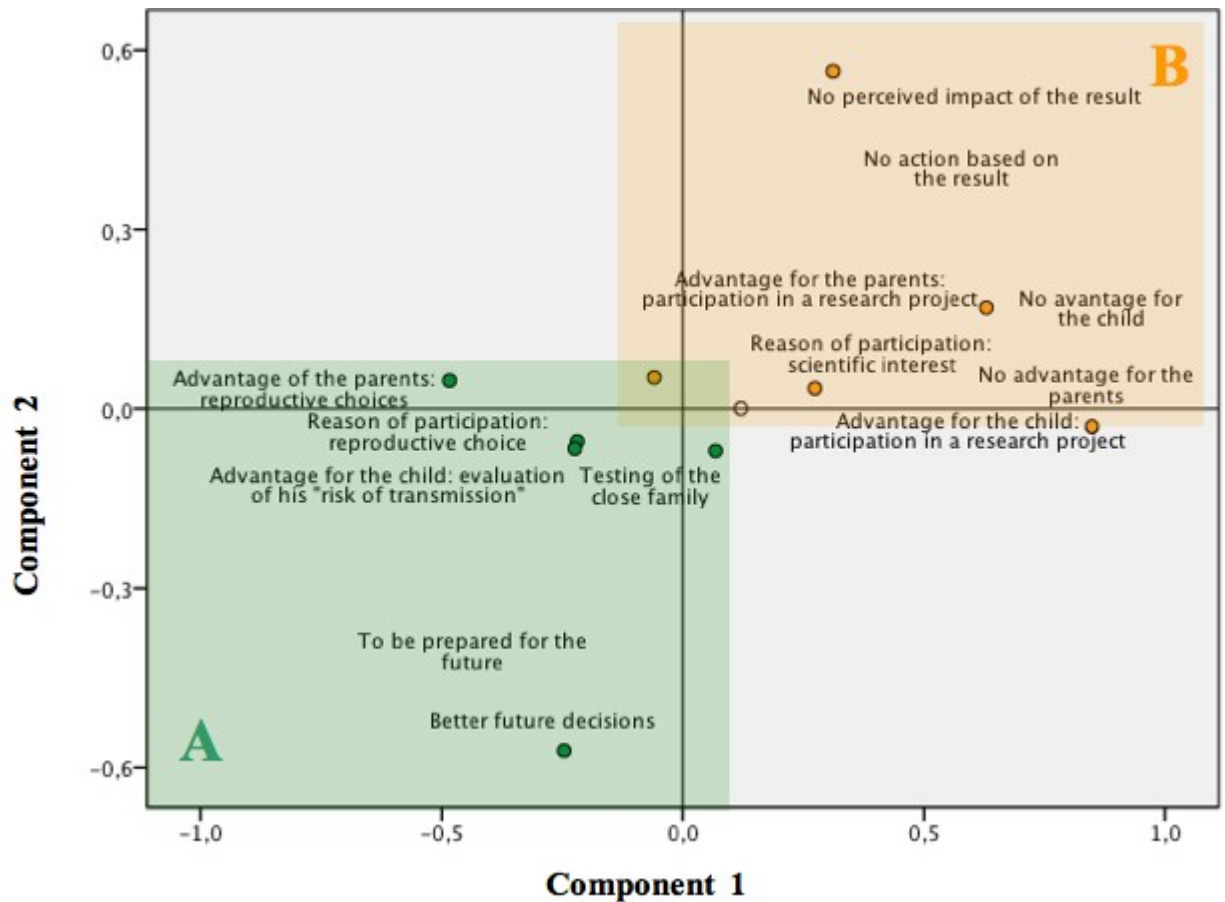


Figure 4. Caractérisation de deux profil-types : A) Personnes concernées par les choix reproductifs ; B) Personnes qui sont en quête d'information dans le but d'en savoir plus sur la recherche sur l'autisme

Toujours par le biais de l'analyse factorielle, nous n'avons pas pu isolé, parmi nos 158 répondants, un groupe de personnes ayant des attentes cliniques. Les personnes appartenant à ce groupe feraient participer leur enfant à la recherche pour obtenir de meilleurs soins cliniques. Ces personnes ne se démarquent pas dans notre étude. Ce résultat est important car un des arguments majeurs pour ne pas retourner les résultats individuels de recherche est que cette pratique induirait les participants à la recherche en erreur en les traitant comme des patients, incitant de leur part des attentes cliniques. Cette « méprise thérapeutique », mise de l'avant dans la littérature (F. Miller, M. Giacomini, et al., 2008),

ne se retrouve pas dans notre étude. L'éventualité d'un retour des résultats de recherche, même individuels, ne semble pas susciter de telles attentes cliniques chez notre groupe de répondants. Un tel résultat est particulier à notre étude sur l'autisme et n'est pas généralisable à d'autres études génétiques telles que sur les maladies unifactorielles par exemple.

À partir des conclusions principales de notre étude, on pourrait alors se demander pourquoi refuser aux participants à la recherche l'accès aux résultats de recherche. C'est à ce questionnement qu'aboutissent également de nombreux auteurs ayant examiné cette problématique par le biais de recherches empiriques (Affleck, 2009). C'est le cas d'Affleck, par exemple, dans son article au titre révélateur : « Is it ethical to deny genetic research participants individualised results ? » (2009).

4.1.2. Une réévaluation des principaux arguments en défaveur du retour d'information à la lumière de nos résultats de recherche

Il semble intéressant, à ce point de notre discussion, de se pencher de nouveau sur les principaux obstacles au retour d'information tels qu'évoqués au Chapitre 1 section 1.a) de ce mémoire. À ce stade de notre réflexion, les résultats de notre enquête vont permettre d'offrir une vision contextualisée et enrichie par nos données recueillies, de ces différents arguments.

- **Argument #1 : les torts potentiels**

Tout d'abord, attachons-nous aux torts potentiels liés à la réception d'un résultat de recherche génétique. Le tableau qui suit liste les torts reliés à la communication d'un résultat individuel en génétique qui reviennent le plus souvent dans la littérature (Tableau 5).

Tableau 5. Liste des torts potentiels associés à la réception d'un résultat génétique individuel

Augmentation du stress ou de l'anxiété
Changement des habitudes de vie
Réduction des perspectives d'avenir
Mauvaise interprétation du résultat amenant à des décisions incorrectes ou causant du tort
Détérioration des relations avec l'entourage immédiat
Risque de discrimination (emploi, assurance) si cette information est divulguée

Les répondants de notre étude ne semblent pas, quant à eux, percevoir ces torts. Alors que la question leur a été posée à de multiples reprises, ils indiquent, en grande majorité, ne pas percevoir de torts associés au retour des résultats de recherche (généraux ou individuels). Les répondants évoquent, en revanche, de nombreux bénéfices liés à la réception d'un résultat de recherche même si celui-ci n'a pas d'utilité clinique. Les bienfaits suivants, présentés au Tableau 6, sont mentionnés par la grande majorité des répondants de notre étude.

Tableau 6. Liste des bienfaits liés à la réception d'un résultat de recherche (tel qu'évoqués par les répondants de notre étude n=158)

	Résultats généraux	Résultat individuel favorable	Résultat individuel défavorable
C'est reconnaître l'importance de la participation de mon enfant à la recherche	82.9% (n=131)	81.6% (n=129)	77.8% (n=123)
Me stimule pour participer à d'autres recherches	63.3% (n=100)	62.7% (n=99)	57% (n=90)
Me conscientise sur les avancées scientifiques de l'autisme	91.1% (n=144)	78.5% (n=124)	75.9% (n=120)
Conscientise le public à l'égard de l'autisme	88.6% (n=140)	55.7% (n=88)	53.8% (n=85)
Permet de mieux me préparer aux conséquences de la maladie de mon enfant	68.4% (n=108)	75.9% (n=120)	76.6% (n=121)
Réduit mon incertitude vis-à-vis de la maladie	66.5% (n=105)	69.6% (n=110)	67.7% (n=107)
Permet d'avoir d'autres enfants	27.2% (n=43)	29.1% (n=46)	27.2% (n=43)
Permet de mieux planifier l'avenir de mon enfant	69.6% (n=110)	75.9% (n=120)	75.9% (n=120)
Permet d'informer ma famille	83.5% (n=132)	80.4% (n=127)	78.5% (n=124)
Permet d'agir sur la qualité de vie de mon enfant	67.1% (n=106)	74.7% (n=118)	75.3% (n=119)

*Les répondants avaient la possibilité de cocher plusieurs réponses

Cette emphase sur les torts potentiels alors que les enquêtes de terrain montrent principalement des bénéfices nous incite à réfléchir sur les pratiques en recherche et en éthique de la recherche, particulièrement dans un contexte où les participants souhaiteraient connaître les résultats de recherche. Certains auteurs invoquent le paternalisme sur lequel pourraient s'appuyer ces pratiques (Fernandez, 2008). Le paternalisme étant, tel que défini par Ogien, une « attitude qui consiste à vouloir protéger les gens d'eux-mêmes ou à essayer de faire leur bien sans tenir compte de leurs opinions » (2007, p. 13). Dans notre cas de figure, un tel paternalisme s'exprimerait par une rétention d'information pour protéger les individus.

Si l'on reconnaît aux participants à la recherche une compétence pour participer à une étude, il semble paradoxal que l'on ne leur reconnaisse pas cette même compétence pour comprendre le résultat de cette étude, même s'il n'est pas significatif ou utile cliniquement. Du moment où le participant est jugé apte à participer à une recherche, tous les moyens pourraient être mis en place pour qu'il soit apte à comprendre les résultats qui émanent de sa participation, car le juger « inapte » à recevoir ces résultats en raison de torts potentiels n'est pas justifiable au niveau éthique. D'autres considèrent même que la communauté scientifique va perdre de sa crédibilité si d'une part, elle favorise la *research literacy* (c'est-à-dire la compétence des participants à comprendre la recherche), permettant aux individus de prendre des décisions éclairées, alors que, d'autre part, elle ne leur dévoile pas les résultats de recherche [Traduction libre] (Brand, 2005).

- **Argument #2 : un contexte de ressources limitées**

Dans le contexte d'allocation de ressources limitées dans lequel s'inscrivent la recherche et les soins de santé aujourd'hui, il n'est pas étonnant que le manque de ressources soit un obstacle au retour d'information. C'est d'ailleurs un des obstacles majeurs selon Affleck (2009). Par contre, nous n'avons trouvé aucune évaluation détaillée et concrète des ressources nécessaires au retour d'information. Et il y a peu de réflexion et de propositions sur des moyens concrets d'en minimiser les coûts. En prenant en compte ce contexte de ressources limitées, il est important de réfléchir à une façon de minimiser les coûts liés au retour d'information et cela passe, selon nous, par un examen précis des besoins selon les situations particulières.

Dans notre étude, par exemple, on voit que le courrier postal est le moyen plébiscité par la majorité des répondants pour leur transmettre les résultats de recherche, quels que soient ces résultats. En prenant en compte les besoins et attentes des participants dans des contextes spécifiques de recherche, des coûts, pensés initialement conséquents (convoquer le participant à la recherche à la clinique pour lui transmettre un résultat individuel, par exemple), pourraient ainsi être réduits. De plus, avec les avancées technologiques, les coûts pourraient être amoindris de façon significative (voir le modèle de Kohane au chapitre 1).

- **Argument #3 : le flou dans les lignes directrices éthiques**

L'apparent flou des lignes directrices éthiques pourrait être pallié par l'intégration des différentes perspectives afin de faire avancer le débat et mieux caractériser les attentes et préoccupations des différents acteurs impliqués dans la recherche : chercheurs, cliniciens, comités d'éthique et participants. Ces études empiriques sont nécessaires afin de visualiser les perspectives des différents acteurs et établir une cohérence entre les lignes directrices éthiques et la « réalité du terrain ». Réfléchir, en amont de la recherche, aux résultats potentiels qui pourraient en émerger et à leur gestion serait une voie intéressante à explorer. Cette gestion des résultats de recherche devrait, bien entendu, être pensée tout au long de la recherche, mais une réflexion de base est nécessaire en amont. De plus, catégoriser les différents types de recherche en génétique et les points importants à considérer dans chaque cas de figure pourrait être un outil intéressant à apporter aux comités d'éthique approuvant les projets de recherche, et aux chercheurs planifiant leur recherche. Ces outils seraient une sorte de canevas mettant en évidence des aspects importants à considérer en ce qui concerne la communication des résultats de recherche et des questions importantes à se poser. Ils laisseraient, par contre, une marge de manoeuvre importante aux chercheurs et aux comités d'éthique pour qu'ils puissent s'ajuster à la singularité des situations concrètes.

- **Argument #4 : la méprise thérapeutique**

Enfin, à la question de la confusion potentielle entre le domaine de la recherche et le domaine clinique que viendrait accentuer le retour d'information individuelle dans un contexte de recherche (Clayton & Ross, 2006; F. Miller, M. Giacomini, et al., 2008), notre étude montre, tel que nous l'avons vu précédemment, que nos répondants ne semblent pas se situer pas dans une perspective de méprise thérapeutique. Il est clair que cette situation est peut-être propre à notre contexte : les parents connaissent déjà le diagnostic d'autisme de leur enfant et ne s'attendent pas à avoir un résultat de recherche ayant un impact important sur leur vie. Ils sont conscients qu'il ne s'agira, ni d'un traitement, ni d'un résultat avec lequel ils pourront agir. Dans d'autres contextes, en oncologie notamment, le

retour de résultats individuels pourrait effectivement rendre plus diffuse la distinction entre la recherche et la clinique. Mais il ne semble pas que la pratique de retourner les résultats de recherche agisse comme unique facteur de malentendu thérapeutique, c'est dans la pratique de la recherche que semble naître ce malentendu. En effet, une recherche clinique, ou des essais cliniques, où les participants sont malades et pour lesquels l'adhésion à un protocole de recherche est l'unique option pourrait susciter une méprise thérapeutique, et ce n'est pas le retour des résultats qui en serait la cause selon nous. L'argument selon lequel le retour de résultats individuels accentuerait les possibilités de méprise thérapeutique est ainsi, selon nous, questionnable et controversé. S'il est communément accepté, parmi les auteurs réticents au retour des résultats de recherche, que cette pratique contribuerait à une confusion entre les pratiques cliniques et les pratiques de recherche (Meltzer, 2006; F. Miller, M. Giacomini, et al., 2008), on peut aussi avancer que c'est la recherche elle-même et la façon dont elle se fait aujourd'hui qui contribue à cette confusion entre recherche et clinique, et non le retour d'information comme tel (Pullman & Hodgkinson, 2006).

4.2. Les implications de nos résultats en regard des responsabilités des chercheurs

La littérature concernant le concept de responsabilité abonde. Ce terme a d'ailleurs connu et continue à connaître une multitude d'interprétations. L'objectif de ce mémoire n'était pas de faire une revue des différentes interprétations du concept de responsabilité au fil de l'Histoire, mais comprendre ce que signifie, de façon pragmatique, « se sentir responsable », et ce, afin d'apporter un autre regard à la problématique étudiée du retour d'information. En effet, dans ce débat, le terme « responsabilité » revient de façon récurrente. Un éclaircissement de ce concept permettrait de situer cette notion dans le concret.

Les répondants à notre étude semblent désigner l'équipe de recherche comme responsable du retour des résultats de recherche (plus de 85% sont de cet avis pour le retour d'un résultat général et près de 80% pour un résultat individuel). En tant que détenteur de l'information, les chercheurs seraient tenus responsables de la partager. Qu'est-ce que cela implique pour les chercheurs? Comme le souligne Fisher dans sa revue de littérature sur les travaux récents concernant la responsabilité morale, il existe une distinction entre rendre quelqu'un responsable ("*holding someone morally responsible*") et le fait que cet individu se sente responsable ("*that individual's being morally responsible*") (Fisher, 1999, p. 94). Dans notre cas de figure, est-ce que l'équipe de recherche, désignée potentiellement comme responsable du retour d'information, devrait se sentir responsable?

4.2.1. Une responsabilité à affirmer? Des obligations accrues pour les chercheurs?

Il convient de préciser ici, comme le note Meltzer (2006), que les « chercheurs ne sont pas les fiduciaires des participants à la recherche, et donc n'ont pas d'obligation légale d'agir dans le meilleur intérêt des participants. » [Traduction libre] (Meltzer, 2006, p. 29). En revanche, aussi bien dans notre revue de littérature qu'à travers nos données recueillies, l'idée de l'émergence d'une nouvelle responsabilité des chercheurs vis-à-vis des participants à la recherche quant à la communication des résultats de recherche est très présente (Fernandez, Kodish, & Weijer, 2003; Fernandez & Weijer, 2006; Knoppers, et al., 2006; Manolio, 2006; Ravitsky & Wilfond, 2006a). Que désigne-t-on par « impératif éthique » et « devoir éthique »? Quelles en sont les implications concrètes pour les chercheurs, principalement visés par ces nouvelles obligations? Les données empiriques documentant la perspective des chercheurs en ce qui a trait au retour d'information montrent que ces derniers sont sensibles à cette requête (Fernandez, Kodish, Shurin, et al., 2003; Hayeems, et al., 2011; Rigby & Fernandez, 2005). Ils émettent cependant certaines réserves car ils ne se sentent pas appuyés dans cette démarche, aussi bien par les lignes directrices éthiques ou les comités d'éthique – qui, quand ils n'éluent pas le sujet,

n'apportent que très peu de recommandations concrètes – que par la pression de performance appliquée sur le milieu de la recherche aujourd'hui (Hayeems, et al., 2011).

Cette problématique d'éventuelles nouvelles responsabilités et obligations des chercheurs concernant les participants à la recherche dans le domaine émergent de la génétique humaine vient, de plus, à être complexifiée par les recherches actuelles à l'interface de la recherche et de la clinique. Les chercheurs sont souvent également médecins, les participants à la recherche, quant à eux, souvent également patients ou patients potentiels. Dans un tel contexte, les chercheurs peinent à assumer de nouvelles responsabilités dans la crainte d'être assimilés à des médecins alors qu'ils sont dans un contexte de recherche (F. Miller, M. Giacomini, et al., 2008).

▪ **Une responsabilité professionnelle?**

Quand on réfléchit à ces éventuelles nouvelles responsabilités et à leurs modes d'application, on peut se demander si ce sont les chercheurs, en tant que groupe de professionnels, qui devraient affirmer cette nouvelle responsabilité de retour d'information aux participants à la recherche. Cette responsabilité s'incarnerait ainsi en responsabilité professionnelle. Serait-elle alors perçue comme une obligation supplémentaire imposée aux chercheurs parmi tant d'autres? Dans un tel cas, serait-elle une autre règle à ajouter au code de déontologie des chercheurs?

Dans cette partie, nous aimerions montrer qu'une telle vision de ce potentiel devoir déontologique comme une obligation supplémentaire assumée uniquement par les chercheurs, irait à l'encontre de l'éthique qui sous-tend la communication des résultats de recherche. Le retour d'information aux participants à la recherche repose et est justifié, en effet, par le respect des participants à la recherche. Si les chercheurs se voient forcés à communiquer les résultats de recherche aux participants à la recherche, ce respect est annihilé par une telle obligation. En effet, ce ne serait plus une attitude voulue et souhaitée, mais un comportement exigé, voire sanctionnable s'il n'est pas accompli. Nous ne trouvons donc pas cette vision souhaitable au point de vue éthique.

Par contre, on pourrait envisager cette responsabilité émergente d'une façon alternative. Cette responsabilité pourrait prendre une forme plus intuitive et ne passerait pas forcément par des règles et des normes à respecter. Elle serait également une responsabilité partagée et ne toucherait pas uniquement les chercheurs. Elle pourrait être vue comme une responsabilisation des personnes concernées autour d'une problématique - ici la communication des résultats de recherche - qui apparaîtrait importante pour tout un chacun. Seraient impliqués, dans notre cas de figure, les chercheurs, mais aussi les comités d'éthique de la recherche, les participants à la recherche, les organismes subventionnaires et le public en général par leur valorisation de la dissémination des résultats de recherche et leur conscientisation au sujet de son importance dans un esprit de partage du savoir. Les répondants à notre enquête semblent d'ailleurs être favorables à un tel partage des responsabilités en indiquant l'équipe de recherche comme responsable du retour des résultats, mais le Ministère de la Santé et des Services Sociaux (MSSS) comme responsable des coûts associés à cette pratique.

4.2.2. Les différentes conceptions de la responsabilité

Afin de nous aider dans la suite de cette réflexion sur la responsabilité et sur les différentes façons de l'interpréter, des auteurs clés dans ce débat ont été choisis et leurs définitions de la responsabilité sont résumées dans le tableau 7 qui suit.

Tableau 7. Différentes interprétations de la responsabilité (tableau adapté de Métayer (2001))

	Auteur	Interprétation
Responsabilité subjective basée sur l'autonomie individuelle	Kant	Interprétation formalisante, négative et minimale. « Tout sujet humain réputé autonome, libre et rationnel est assigné d'une responsabilité formelle hyperbolique à l'égard de toutes ses actions. »
Responsabilité sollicitude	Jonas	Approche ontologisante La vulnérabilité et la fragilité des êtres sont un appel à l'aide auquel tout sujet humain se doit de répondre. Il définit une responsabilité rétrospective pour ce qui a été fait et une responsabilité prospective pour ce qui est à faire
Responsabilité pragmatique	Métayer	Approche pragmatique. Ancrée dans l'analyse des pratiques sociales d'attribution des responsabilités

▪ Les approches formalisantes

Si l'on considère, dans un premier temps, les deux premières interprétations de la responsabilité présentées dans ce tableau, on peut voir, comme le note Métayer (2001), qu'elles sont toutes les deux formalisantes, dans le sens qu'elles tiennent peu compte des réalités. Elles sont, de plus, abstraites.

Selon le courant d'inspiration kantienne présenté dans l'article de Métayer (2001), la responsabilité va de pair avec le concept d'autonomie individuelle : « tout sujet humain réputé autonome, libre et rationnel [est assigné d'une] responsabilité formelle hyperbolique à l'égard de toutes ses actions » (Métayer, 2001, p. 19). Dans le contexte de ce mémoire de maîtrise, une telle interprétation de la responsabilité imposerait sans doute un fardeau trop important aux acteurs concernés (ici l'équipe de recherche). Cette responsabilité serait, en effet, sans limites et abstraite. Cette interprétation ne nous permet donc pas de réfléchir à l'ancrage de la responsabilité dans la pratique. Elle ne nous permet pas non plus d'approfondir l'idée de responsabilisation, car on serait responsable – selon cette vision –

du moment où on exerce son autonomie. Il n'y a pas d'ouverture ici à la notion de responsabilisation ou de naissance d'un sentiment de responsabilité.

Selon le deuxième courant présenté par Métayer (2001) et intitulé « responsabilité-sollicitude », la « responsabilité [est] la pierre d'assise d'une éthique de sollicitude » (Métayer, 2001, p. 19). « La vulnérabilité et la fragilité des êtres est un appel à l'aide ou à la bienveillance auquel tout sujet humain se doit de répondre » (p. 21). Hans Jonas s'inscrit dans ce courant avec son « approche ontologisante ». Il décrit une responsabilité rétrospective pour ce qui a été fait et une responsabilité prospective pour ce qui est à faire. Ici, de nouveau, une telle interprétation de la responsabilité ne nous donne pas de repères sur les « modalités de l'intervention responsable » (Métayer, 2001, p. 21). Une telle approche formalisante et engageante ne convient pas à notre cadre de réflexion car l'idée, dans ce mémoire, n'est pas d'imposer une responsabilité au chercheur, mais plutôt de le sensibiliser à une réalité, à une situation, en éveillant ainsi chez lui une responsabilisation, un sentiment de responsabilité.

En résumé, comme le note Métayer (Métayer, 2001), ces deux courants sont « absolutisant[s], trop décollé[s] des pratiques concrètes et [...] trop imprécis dans [leurs] exigences » (p. 21).

▪ L'approche pragmatique de Métayer

L'approche de Métayer, quant à elle, s'inscrit dans la pratique et considère le contexte de déploiement de la responsabilité. Il développe en effet une approche pragmatique de la responsabilité. C'est cette voie qu'il serait intéressant d'emprunter afin de continuer notre réflexion au sujet de la responsabilité éthique des chercheurs à retourner les résultats de recherche aux participants. Un aspect sur lequel insister également, qui se retrouve toujours chez Métayer, est le développement d'un sentiment de responsabilité, c'est-à-dire comment une personne donnée se sent responsable. Ce point est particulièrement intéressant dans les écrits de Métayer, ce dernier n'entrevoit pas la responsabilité dans une perspective d'apprentissage et d'intégration de certaines règles et

normes, mais il essaie de comprendre le développement chez les individus des « dispositions morales comme [...] le sens des responsabilités » (Métayer, 2000).

Dans le cadre de la problématique étudiée de la communication des résultats de recherche aux participants, une approche éthique pragmatique de la responsabilité, telle que le propose Métayer, nous permettrait de nous concentrer sur cette naissance du sentiment de responsabilité et sur les facteurs qui stimulerait son déploiement. Ainsi, cela situerait le débat dans le concret, et des études sur les attentes et besoins des participants mais aussi celles documentant les perspectives des chercheurs et autres acteurs concernés informeraient le débat de façon considérable. Cela permettrait de discuter des modalités de retour des résultats envisageables dans des situations concrètes et « d'enraciner la responsabilité dans les contextes d'interaction concrets des acteurs » (Métayer, 2001). Des questions ancrées dans le contexte seraient discutées: de quel type d'information parle-t-on? Qui serait responsable et ce qu'est-ce que cela implique? Envers qui aurait-il des responsabilités? Jusqu'où et jusqu'à quand serait-il responsable? En résumé, une approche pragmatique de la responsabilité permettrait de comprendre et décrire ce que signifie être responsable dans un contexte donné et ce que cela implique pour les acteurs concernés.

Au delà des acteurs concernés et de leur implication dans ce processus de responsabilisation, Métayer mentionne également le contexte de naissance de ce sentiment de responsabilité. Or il a été évoqué précédemment que dans ce climat de recherche, où course à la découverte et économie du savoir priment (Kahn, 1996), la pratique de communication de résultats de recherche aux participants pourrait être perçue comme un frein à l'avancée de la recherche. Dans un tel contexte de recherche, il semble légitime de se demander comment pourrait naître un sentiment éthique de responsabilité? Est-ce que l'octroi d'un droit aux participants à la recherche au retour des résultats de recherche protégerait leurs intérêts dans une société où obligations, devoirs et droits font partie du langage quotidien?

4.3. Un droit au retour d'information pour les participants à la recherche?

4.3.1. Droit, souhait et revendication

Les données recueillies lors de notre étude ne nous permettent pas de statuer ou non d'un droit des participants au retour des résultats de recherche. Il n'a d'ailleurs pas été demandé aux répondants, de façon explicite, s'ils voyaient cette pratique comme un droit leur étant dû. Ce à quoi nous pouvons conclure, par contre, c'est que les répondants ont un véritable souhait à recevoir les résultats de recherche. Le passage de ce souhait à la notion de droit nous semble cependant prématuré. Il demeure que de nombreux droits ont été acquis par des revendications et des mobilisations de groupe d'intérêt. Ainsi, des groupes de pression ou organisations de parents d'enfants autistes pourraient s'unir et réclamer un tel droit. La question éthique est de savoir si un tel droit est concevable, la discussion se situant non pas tant sur les plans juridiques ou politiques, mais plutôt sur le plan éthique. C'est donc plus d'un droit moral dont il est question ici, plutôt qu'une conception juridique du droit.

Nous examinerons, dans la section suivante, les contextes français et québécois en ce qui concerne le droit d'accès à l'information. Le contexte français a été retenu à cause de la loi d'accès à l'information du 4 mars 2002 qui a ouvert le débat sur la communication des résultats de recherche.

4.3.2. Le droit d'accès à l'information

Le débat articulé autour de la communication des résultats de recherche rejoint intimement la question du droit d'accès à l'information. En effet, si l'information est accessible par tous, une partie du débat sur la communication de l'information se voit ainsi éclipsée. Nous nous concentrerons exclusivement dans cette partie sur les informations obtenues dans le cadre d'une recherche et non sur les informations médicales en général.

Nous verrons ainsi que ce droit d'accès à l'information est très peu défini dans le domaine de la recherche, ceci vient ainsi complexifier la question de la communication des résultats de recherche.

- **Le Québec**

La situation du Québec en ce qui a trait au droit d'accès à l'information dans le cadre d'une recherche comprend de nombreuses zones sombres. Le participant à la recherche a le droit de consulter son dossier de recherche mais sous certaines conditions. La formule suivante est souvent rencontrée dans les formulaires d'information et de consentement :

«Vous avez le droit de consulter votre dossier de recherche pour vérifier les renseignements recueillis et les faire rectifier au besoin, et ce, aussi longtemps que le chercheur responsable du projet ou de l'établissement détiennent ces informations. Cependant, afin de préserver l'intégrité scientifique du projet, vous pourriez n'avoir accès à certaines informations qu'une fois votre participation terminée.»⁹

Cette clause, communément utilisée dans les formulaires d'information et de consentement, semble de prime abord très claire : le participant a le droit de consulter son dossier de recherche. Cependant, les modalités concrètes de ce droit le sont moins et le contenu du dossier de recherche n'est pas non plus clairement défini.

Les modalités d'accès à un dossier contenant des informations personnelles sont régies, au Québec, par la Commission d'accès à l'information du Québec, créée en 1982. C'est un organisme dont les membres sont nommés par l'Assemblée nationale du Québec (*Commission d'accès à l'information (cai)*). C'est l'émergence, dans les années 60-70, d'un droit dans le cadre de la loi sur la protection du consommateur, assurant à toute personne le droit d'accès à son dossier de crédit, qui a mené à la loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels et à la création de la Commission d'accès à l'information du Québec. Si des renseignements peuvent être trouvés

⁹ Cette clause est communément retrouvée dans de nombreux formulaires de consentement issus de diverses institutions. Pour ne citer que quelques exemples au Québec: Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke, CSSS Lanaudière, CSSS Chicoutimi, Comité d'éthique de la recherche des sciences de la santé de l'Université de Montréal.

en ce qui a trait à l'accès au dossier médical, rien de tel n'est clairement spécifié pour l'accès au dossier de recherche ou aux informations générées dans le cadre d'une recherche (générales ou personnelles) (*Commission d'accès à l'information (cai)*). Un extrait de la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels est présenté en annexe VII. On peut ainsi y lire que le droit d'accès aux renseignements personnels n'est pas absolu et que certaines restrictions peuvent s'appliquer. De plus, il n'y a aucune précision faite quant aux données de recherche et aux droits des participants à la recherche (Loi d'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels L.R.Q.)

- **La France**

La situation de la France en ce qui a trait au droit d'accès à l'information dans le cadre de recherches biomédicales est plus documentée. **La loi d'accès à l'information du 4 mars 2002** a ouvert le débat sur la communication des résultats de recherche.

Le schéma suivant (Figure 5) résume, tel qu'exposé dans l'article de Calliès et ses collaborateurs (2003), le contenu de cette loi en ce qui a trait à la communication des résultats de recherche.

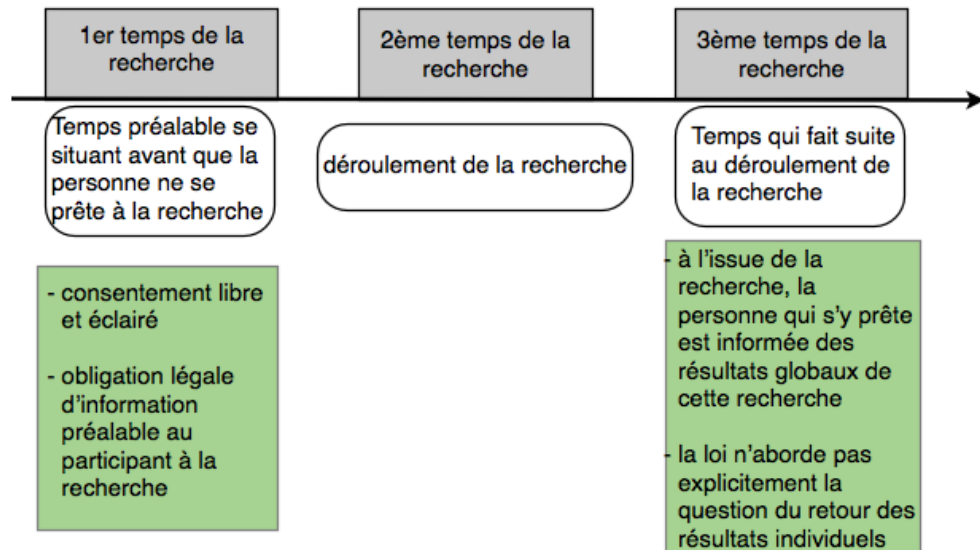


Figure 5. Les trois temps de la recherche et application de la loi du 4 mars 2002 (schéma adapté de Calliès et al., 2003)

Jusqu'à la loi du 4 mars 2002, le droit français et la pratique médicale encadraient principalement « le premier temps de la recherche » c'est-à-dire les modalités relatives au consentement libre et éclairé des participants à la recherche. Il existait ainsi une « obligation légale d'information préalable du participant à la recherche ». Cependant, en dehors de certaines informations obligatoires, tels les objectifs de la recherche, la méthode et la durée de la recherche, les bénéfices attendus et les contraintes et risques prévisibles, « le contenu d'une information préalable à la mise en place de la recherche et concernant le retour des résultats n'avait pas été pensé par la loi. » (Calliès, et al., 2003, pp. 2-3).

Un aspect novateur de cette loi du 4 mars 2002 a été de se pencher sur le « troisième temps de la recherche ». Selon cette loi, la personne qui s'est prêtée à la recherche devrait être tenue informée des résultats globaux de cette recherche (« ensemble des résultats portant sur l'ensemble des participants anonymisés et non identifiants ») (Calliès, et al., 2003, p. 3). Cette loi n'aborde pas, cependant, la question des résultats individuels, qui, « d'un point de vue médical, sont des résultats biologiques, cliniques et analytiques qui

concernent l'individu de manière nominative » (p. 3). Enfin, un dernier point notable de cette loi est l'« obligation d'information *a posteriori* concernant le droit à toute personne à être informée de son état de santé ». Bien que cet aspect soit discuté dans le domaine clinique et médical et non dans le contexte de recherche, il demeure très important selon Calliès et ses collaborateurs, car, même si la loi du 4 mars 2002 ne traite pas explicitement de la communication des résultats individuels, le contexte dans lequel elle s'inscrit tend, selon l'interprétation des auteurs, à élargir l'obligation de retourner les résultats globaux à celle de retourner les résultats individuels.

Les auteurs concluent que « le consentement de la personne se prêtant à une recherche biomédicale devrait dès lors inclure des informations concernant le retour des résultats aussi bien globaux qu'individuels de la recherche, afin que le premier temps de la recherche que constitue le consentement anticipe le troisième temps. » (p. 3).

Comme on a pu le voir, cette loi a le mérite de traiter du troisième temps de la recherche et de susciter le débat sur la communication ou non des résultats de recherche individuels, par contre, elle ne précise d'aucune façon « les modalités de communication des résultats », même pour les résultats globaux. « La difficile question du moment, du contenu et des modalités de la communication des résultats au participant » est quelque peu éclipsée (Callies, et al., 2003, p. 3).

4.3.3. Le droit de choisir si l'on veut ou non de l'information

« La communication des résultats tant globaux qu'individuels pose en outre la question du respect de l'individu à ne pas savoir » (Callies, et al., 2003, p. 6). Comme le précise Kahn, « l'exercice de la liberté comprend la liberté de ne pas vouloir être informé. » (1996, p. 67). « Le droit de savoir et celui de ne pas savoir sont [...] indissociables » (p. 68). L'articulation du débat sur la divulgation d'information personnelle génétique en termes de « droit de savoir » (*right to know*) et « droit de ne pas savoir » (*right not to know*) est toujours d'actualité. Élargi du cadre purement clinique, ce débat prend de l'ampleur dans le domaine de la recherche.

Offrir une telle option - choisir de recevoir ou non les résultats de recherche – aux participants à la recherche permettrait de respecter leur droit de savoir et de ne pas savoir. De la même façon qu'il est demandé au participant s'il souhaite être recontacté ou non pour une future recherche, le choix de recevoir ou non de l'information pourrait être traité de la sorte. Si le droit d'avoir une telle option reste encore difficile à être affirmé dans un contexte actuel de ressources limitées, peut-on toutefois proposer un droit d'être informé du plan de gestion des résultats de recherche?

4.3.4. Le droit d'être informé du plan de gestion des informations

S'il est en dehors de notre ressort de stipuler d'un droit au retour d'information, nous pouvons, par contre, proposer un droit d'être informé du plan de gestion des résultats de recherche, et ce, dans un paradigme d'*empowerment* du participant à la recherche. Ce droit peut être vu comme le prolongement du droit reconnu au consentement libre et éclairé. Ce qui est primordial, donc, à cette étape de notre réflexion, est l'indication du droit d'être informé du plan de gestion des informations et résultats de recherche, et ce dès le début de l'implication du participant à la recherche dans le protocole de recherche. Cela signifie que le participant, au moment de son implication dans un projet de recherche, devrait être mis au courant de la façon dont vont être gérés les informations récoltées et les résultats produits. Si une politique de non-divulgence est employée, il est important qu'il soit mis au courant et qu'une justification lui soit donnée. Si une éventualité de retour des résultats est envisagée, le participant à la recherche devrait également être consulté et le type de résultat retourné devrait être précisé.

Conclusion

Ce mémoire de maîtrise avait pour but d'examiner la problématique du retour des résultats de recherche aux participants d'un point de vue théorique et empirique. Dans un premier temps, une recension des écrits a permis de situer la problématique de la communication des résultats de recherche dans son contexte. La question de recherche ainsi que le devis de recherche ont par la suite été explicités. Le deuxième chapitre a précisé la méthode utilisée et les résultats ont été présentés sous la forme d'un article aux normes de *l'European Journal of Human Genetics* au Chapitre 3. Enfin, le dernier chapitre a rappelé les conclusions principales de l'enquête par questionnaire postal adressé aux parents d'enfants autistes participant à des recherches en génétique, avant de mettre en avant les concepts de responsabilité et de droit qui constituent le cadre conceptuel de ce mémoire de maîtrise.

L'étude génétique sur l'autisme sur laquelle nous concentrons notre analyse éthique illustre bien le développement actuel des recherches en génétique et en génomique qui sont à un stade fondamental, mais génèrent d'immenses promesses. L'utilité réelle de ces résultats est source de débat, mais le fait que les participants à la recherche y voient un intérêt éclaircit ce débat. C'est du moins ce qui ressort des études empiriques documentant les attentes des participants à la recherche au regard des résultats de recherche. Les résultats générés, même s'ils ne sont que de nature exploratoire et sans utilité clinique, prennent ainsi une teinte toute particulière : un souhait d'y avoir accès de la part des participants, une peur de les faire connaître de façon anticipée de la part de chercheurs. Ces derniers ne sont que très peu aiguillés par les lignes éthiques actuelles régissant la recherche avec les êtres humains, car elles laissent des vides importants quant aux réalisations pratiques d'un retour d'information, tout en soutenant l'existence d'un devoir éthique de la part du chercheur de retourner les résultats au participant si ce dernier le souhaite.

Les participants, quant à eux, sont au centre de nombreuses réflexions mais ont à la fois très peu voix au chapitre. Dans ce projet de maîtrise, nous avons voulu que cette voix, soit entendue, par le biais d'une étude empirique auprès de parents d'enfants autistes participant à des recherches en génétique sur l'autisme. Au niveau théorique, la problématique du retour des résultats a été abordée par le concept de responsabilité. Cette approche reliant théorie et empirie permet d'avoir une plus grande vision d'ensemble ainsi qu'une plus grande compréhension de la problématique du retour d'information.

Penser au retour d'information aux participants à la recherche, dans le cadre de recherches fondamentales et translationnelles, apparaît au fil de ces pages, comme capital dans le contexte actuel d'explosion du nombre de recherches en génétique. Les nouvelles technologies de séquençage, tel que le "*genome wide screening*" viennent alimenter, à leur tour, le débat sur la communication des résultats de recherche par l'étendue des possibilités de résultats qu'elles génèrent (Caulfield et al., 2008).

Le nouvel éclairage sur la problématique du retour d'information proposé par ce projet de maîtrise est un retour d'information dans la perspective du participant à la recherche, ce qui vient ainsi combler une carence dans la littérature. La conclusion principale est que la communication des résultats de recherche nécessite une réflexion approfondie. Les recherches actuelles suggèrent que les équipes de recherche et les comités d'éthique ne devraient plus se contenter d'un devoir passif de retour d'informations générales sur demande du participant mais qu'il devrait y avoir une planification de retour des résultats de recherche faite en accord avec les participants à la recherche (Fabsitz, et al., 2010). La question du retour des résultats individuels est intimement liée à celle du retour des résultats généraux et il est important de considérer ces deux aspects dans les réflexions sur cette problématique.

Les études de cas, comme cette recherche sur l'autisme, sont importantes pour documenter les attentes et les préoccupations des acteurs concernés, et surtout l'impact perçu du résultat. Par contre, il est important également de développer des recommandations pour les chercheurs et les comités d'éthique avec des classifications selon le type d'étude et l'impact du résultat afin de les guider en amont (lors de l'élaboration du

projet de recherche) et qu'ils développent un plan de gestion des résultats de recherche. C'est une préoccupation primordiale aujourd'hui, en raison de l'explosion du nombre d'informations sur les individus, de l'avènement de la médecine personnalisée, et de l'intérêt grandissant du grand public pour la génétique.

Dans une perspective de communication des résultats de recherche, je tenais à mentionner dans cette conclusion que nous nous sommes inscrits dans cette perspective en envoyant aux participants à notre recherche une brochure présentant les principaux résultats que nous avons obtenus (Annexe VIII).

Bibliographie

- Affleck, P. (2009). Is it ethical to deny genetic research participants individualised results ? *Journal of Medical Ethics*, 35, 209-213.
- Beauchamp, T., & Childress, J. (2009). *Principles of biomedical ethics. 6th edition.* Oxford: Oxford University Press.
- Benzecri, J.-P. (1992). *Correspondence Analysis Handbook.* New York: Marcel Dekker.
- Bookman, E. B., Langehorne, A. A., Eckfeldt, J. H., Glass, K. C., Jarvik, G. P., Klag, M., et al. (2006). Reporting genetic results in research studies: Summary and recommendations of an NHLBI working group. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 140A(10), 1033 - 1040.
- Borry, P., Schotsmans, P., & Dierickx, K. (2004). What is the role of empirical research in bioethical reflection and decision-making? An ethical analysis. *Medecine, Health Care and Philosophy*, 7, 41-53.
- Borry, P., Schotsmans, P., & Dierickx, K. (2005). The birth of the empirical turn in bioethics. *Bioethics*, 19(1), 49-71.
- Brand, A. (2005). Public health and genetics - a dangerous combination ? *European Journal of Public Health*, 15(2), 113-116.
- Bredenoord, A. L., Kroes, H. Y., Cuppen, E., Parker, M., & van Delden, J. J. M. (2010). Disclosure of individual genetic data to research participants: the debate reconsidered. *Trends in Genetics*, 27(2), 41-47.
- Burgard, M. (2009). Génétique de l'autisme et de la schizophrénie. *Découvrir*, 30(2), 18-19.
- Cadoré, B. (1994). *L'expérience bioéthique de la responsabilité.* Paris: Fides.
- Callies, I., Moutel, G., Duchange, N., Sharara, L., & Hervé, C. (2003). Communication des résultats aux participants de à recherche biomédicale: nouvelles obligations et interrogations en France. *La Presse Médicale*, 32(20), 917-918.
- Case, D. O., Andrews, J. E., Johnson, J. D., & Allard, S. L. (2005). Avoiding versus seeking: the relationship of information seeking to avoidance, blunting, coping, dissonance, and related concepts. *J Med Libr Assoc*, 93(3), 353-362.
- Caulfield, T., McGuire, A. L., Cho, M., Buchanan, J. A., Burgess, M. M., Danilczyk, U., et al. (2008). Research Ethics Recommendations for Whole-Genome Research: Consensus Statement. *PLoS Biol*, 6(3), e73.
- Cho, M. K. (2008). Understanding incidental findings in the context of genetics and genomics. *J Law Med Ethics*, 36(2), 208-212.
- Clayton, E. W., & Ross, L. F. (2006). Implications of disclosing individual results of clinical research. *JAMA*, 295(1), 37.
- Commission d'accès à l'information (cai). 2011, from <http://www.cai.gouv.qc.ca/>
- Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie du Canada, & Instituts de recherche en santé du Canada. (2010). Énoncé de politique des trois conseils: Éthique de la recherche avec des êtres humains.

- Dixon-Woods, M., Jackson, C., Windridge, K. C., & Kenyon, S. (2006). Receiving a summary of the results of a trial: qualitative study of participants' views. *Qualitative study of participants' views. BMJ*, 332, 206 - 210.
- Dorsey, E. R., Beck, C. A., Adams, M., Chadwick, G., de Blicke, E. A., McCallum, C., et al. (2008). Communicating Clinical Trial Results to Research Participants. *Archives of Neurology*, 65(12), 1590-1595.
- Doucet, H. (2008). Les méthodes empiriques, une nouveauté en bioéthique? *Revista Colombiana de Bioética*, 3(2), 9-19.
- Dressler, L. G., & Juengst, E. T. (2006). Thresholds and Boundaries in the Disclosure of Individual Genetic Research Results. *The American Journal of Bioethics*, 6(6), 18-20.
- Fabsitz, R. R., McGuire, M., Sharp, R. R., Puggal, M., Beskow, L. M., Biesecker, L. G., et al. (2010). Ethical and practical guidelines for reporting genetic research results to study participants. Updated guidelines from a national heart, lung, and blood institute working group. *Circulation: Cardiovascular Genetics*, 3, 574-580.
- Facio, F. M. (2006). One Size Does Not Fit All *The American Journal of Bioethics*, 6(6), 40-42.
- Fernandez, C. V. (2008). Public expectations for return of results - Time to stop being paternalistic. *The American Journal of Bioethics*, 8(11), 46-48.
- Fernandez, C. V., Gao, J., Strahlendorf, C., Moghrabi, A., Pentz, R. D., Barfield, R. C., et al. (2009). Providing research results to participants: attitudes and needs of adolescents and parents of children with cancer. *Journal of Clinical Oncology*, 27(6), 878-883.
- Fernandez, C. V., Kodish, E., Shurin, S., & Weijer, C. (2003). Offering to return results to research participants: attitudes and needs of principal investigators in the children's oncology group. *Journal of Pediatric Hematology/Oncology*, 25(9), 704-708.
- Fernandez, C. V., Kodish, E., Taweel, S., Shurin, S., Weijer, C., & Group, C. s. O. (2003). Disclosure of the right of research participants to receive research results : An analysis of consent forms in the Children's Oncology Group. *Cancer*, 97, 2904-2908.
- Fernandez, C. V., Kodish, E., & Weijer, C. (2003). Informing study participants of research results: an ethical imperative. *IRB: a Review of Human Subjects Research*, 25(3), 12 - 19.
- Fernandez, C. V., Santor, D., Weijer, C., Strahlendorf, C., Moghrabi, A., Pentz, R., et al. (2006). The Return of Research Results to Participants : Pilot Questionnaire of Adolescents and Parents of Children with Cancer. *Pediatr Blood Cancer*, 48(4), 441-446.
- Fernandez, C. V., Skedgel, C., & Weijer, C. (2004). Considerations and costs of disclosing study findings to research participants. *Canadian Medical Association Journal*, 170(9), 1417 - 1419.
- Fernandez, C. V., & Weijer, C. (2006). Obligations in Offering to Disclose Genetic Research Results. *The American Journal of Bioethics*, 6(6), 44-46.
- Fisher, J. M. (1999). Recent Work on Moral Responsibility. *Ethics*, 110(1), 93-139.

- Halpern, S. D. (2005). Towards evidence based bioethics. *BMJ*, 331, 901-903.
- Hayeems, R. Z., Miller, F. A., Li, L., & Bytautas, J. P. (2011). Not so simple: a quasi-experimental study of how researchers adjudicate genetic research results. *European Journal of Human Genetics*, 1-8.
- Ives, J. (2008). 'Encounters with experience': empirical bioethics and the future. *Health care anal*, 16, 1-6.
- Johnson, L., Barrett-Lee, P., & Ellis, P. (2008). How do patients want to learn of results of clinical trials? A survey of 1431 breast cancer patients. *British Journal of Cancer*, 98, 34-38.
- Jonas, H. (1990). *Le principe de responsabilité: une éthique pour la civilisation technologique*. Paris: Éditions du Cerf.
- Kahn, A. (1996). *Société et révolution biologique. Pour une éthique de la responsabilité*. Paris: INRA.
- Klitzman, R. (2006). Questions, Complexities, and Limitations in Disclosing Individual Genetic Results. *The American Journal of Bioethics*, 6(6), 34-36.
- Knoppers, B. M., Joly, Y., Simard, J., & Durocher, F. (2006). The emergence of an ethical duty to disclose genetic research results: international perspectives. *Eur J Hum Genet*, 14, 1170 - 1178.
- Kohane, I. S., Mandl, K. D., Taylor, P. L., Holm, I. A., Nigrin, D. J., & Knunkel, L. M. (2007). Reestablishing the researcher-patient compact. *Science*, 316, 836-837.
- Lawrenz, F. P., & Sobotka, S. (2008). Empirical analysis of current approaches to incidental findings. *J Law Med Ethics*, 36(2), 249-211.
- Loi d'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels L.R.Q., c. A.-. from http://www2.publicationsduquebec.gouv.qc.ca/dynamicSearch/telecharge.php?type=2&file=/A_2_1/A2_1.html
- MacNeil, S. D., & Fernandez, C. V. (2006). Informing research participants of research results: analysis of Canadian university based research ethics board policies. *J Med Ethics*, 32, 49-54.
- MacNeil, S. D., & Fernandez, C. V. (2007). Attitudes of research ethics board chairs towards disclosure of research results to participants: results of a national survey. *J Med Ethics*, 33, 548-553.
- Manolio, T. A. (2006). Taking Our Obligations to Research Participants Seriously: Disclosing Individual Results of Genetic Research. *The American Journal of Bioethics*, 6(6), 32.
- Marie-Fabienne Fortin. (2010). *Fondements et étapes du processus de recherche: Méthodes quantitatives et qualitatives, 2e édition*.
- Markman, M. (2006). Providing research participants with findings from completed cancer-related clinical trials : Not quite as simple as it sounds *Cancer*, 106(7), 1421-1424.
- Meltzer, L. A. (2006). Undesirable implications of disclosing individual genetic results to research participants. *American Journal of Bioethics*, 6(6), 28 - 30.
- Métayer, M. (2000). *La philosophie éthique. Enjeux et débats actuels*. Saint-Laurent (Québec).

- Métayer, M. (2001). Vers une pragmatique de la responsabilité morale. *Lien social et Politiques*, 46, 19-30.
- Miller, F., Christensen, R., Giacomini, M., & Robert, J. S. (2008). Duty to disclose what? Querying the putative obligation to return research results to participants. *J Med Ethics*, 34(3), 210-213.
- Miller, F., Giacomini, M., Ahern, C., Robert, J., & de Laat, S. (2008). When research seems like clinical care: a qualitative study of the communication of individual cancer genetic research results. *BMC Medical Ethics*, 9(1), 4.
- Miller, F. G., Mello, M. M., & Joffe, S. (2008). Incidental findings in human subjects research: what do investigators owe research participants? *J Law Med Ethics*, 36(2), 211-217.
- Ministère de la Santé et des Services Sociaux. (1998). *Plan d'action ministériel en éthique de la recherche et en intégrité scientifique*.
- Murphy, J., Scott, J., Kaufman, D., Geller, G., LeRoy, L., & Hudson, K. (2008). Public expectations for return of results from large-cohort genetic research. *American Journal of Bioethics*, 8(11), 36-43.
- National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research. (1979). The Belmont Report. Ethical Principles and Guidelines for the Protection of Human Subjects of Research. Retrieved 16 March, 2010, from <http://www.institutmauricerapin.org/download/behavioral79.doc>.
- Ogien, R. (2004). *La panique morale*: B. Grasset.
- Ogien, R. (2007). *L'éthique aujourd'hui. Maximalistes et minimalistes*. Paris: Gallimard.
- Ossorio, P. N. (2006). Letting the gene out of the bottle: a comment on returning individual research results to participants. *American Journal of Bioethics*, 6(6), 24 - 25.
- Parker, L. S. (2006). Best laid plans for offering results go awry. *American Journal of Bioethics*, 6(6), 22 - 23.
- Partridge, A. H., Burstein, H., Gelman, R. S., Marcom, P., & Winer, E. P. (2003). Do patients participating in clinical trials want to know study results? *J Natl Cancer Inst*, 95, 491 - 492.
- Partridge, A. H., & Winer, E. P. (2002). Informing clinical trial participants about study results. *JAMA*, 288(3), 363 - 365.
- Pellegrino, E. (1995). The limitation of empirical research in ethics. *Journal of Clinical Ethics*, 6(2), 161-162.
- Pullman, D. H., & Hodgkinson, K. (2006). Genetic knowledge and moral responsibility : ambiguity at the interface of genetic research and clinical practice. *Clinical Genetics*, 69, 199-203.
- Ravitsky, V., & Wilfond, B. S. (2006a). Disclosing individual genetic results to research participants. *American Journal of Bioethics*, 6(6), 8 - 17.
- Ravitsky, V., & Wilfond, B. S. (2006b). Response to open peer commentaries on "Disclosing individual genetic results to research participants": Defining clinical utility and revisiting the role of relationships. *The American Journal of Bioethics*, 6(6), W10-W12.

- Renegar, G., Webster, C., Stuerzebecher, S., Harty, L., Ide, S. E., Balkite, B., et al. (2006). Returning genetic research results to individuals: Points to consider. *Bioethics*, 20(1), 24 - 36.
- Rigby, H., & Fernandez, C. V. (2005). Providing research results to study participants: support versus practice of researchers presenting at the American Society of Hematology annual meeting. *Blood*, 106(4), 1199 - 1202.
- RMGA. (2000). Énoncé de principes: Recherche génomique humaine. version 2000. from https://www.rmg.ca/files/attachments/0000/0055/énoncé_de_principes_recherche_en_génomique_humaine_en.pdf
- Rothstein, M. A. (2006a). Tiered Disclosure Options Promote the Autonomy and Well-Being of Research Subjects. *The American Journal of Bioethics*, 6(6), 20.
- Rothstein, M. A. (2006b). Tiered disclosure options promote the autonomy and well-being of research subjects. *American Journal of Bioethics*, 6(6), 20-21.
- Shalowitz, D. I., & Miller, F. G. (2005). Disclosing individual results of clinical research: implications of respect for participants. *JAMA*, 294(6), 737 - 740.
- Shalowitz, D. I., & Miller, F. G. (2008a). Communicating the results of clinical research to participants: attitudes, practices, and future directions. *PLoS Medecine*, 5(5), 714-720.
- Shalowitz, D. I., & Miller, F. G. (2008b). The search for clarity in communicating research results to study participants. *J Med Ethics*, 34(e17), 1-2.
- Sharp, R. R., & Foster, M. W. (2006). Clinical Utility and Full Disclosure of Genetic Results to Research Participants. *The American Journal of Bioethics*, 6(6), 42-44.
- Sherwin, S. (1999). Les approches féministes en bioéthique. *Théologiques*, 7(1), 9-18.
- Solomon, M. Z. (2005). Realizing Bioethics'goals in practice: ten ways "is" can help "ought". *Hastings center report*, 40-47.
- Sugarman, J. (2001). *Methods in medical ethics*. Washington, DC.
- Wolf, S. M., Lawrenz, F. P., Nelson, C. A., Kahn, J. P., Cho, M. K., Clayton, E. W., et al. (2008). Managing incidental findings in human subjects research: analysis and recommendations. *J Law Med Ethics*, 36(2), 211-219.

Annexe I. Le modèle de Ravitsky et Wilfond (2006)

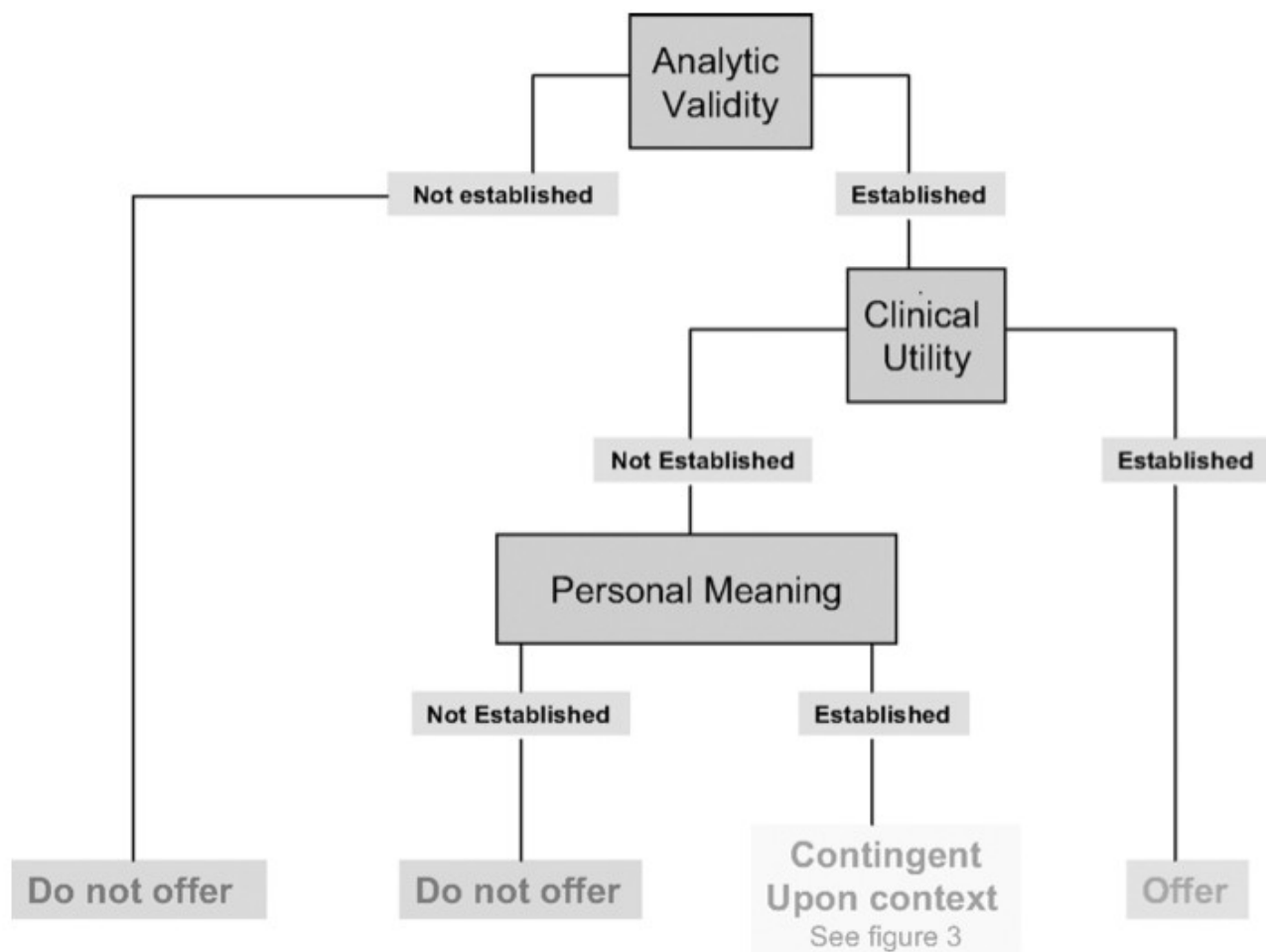


Figure 6. Nature de l'information (Ravitsky & Wilfond, 2006, p.10)

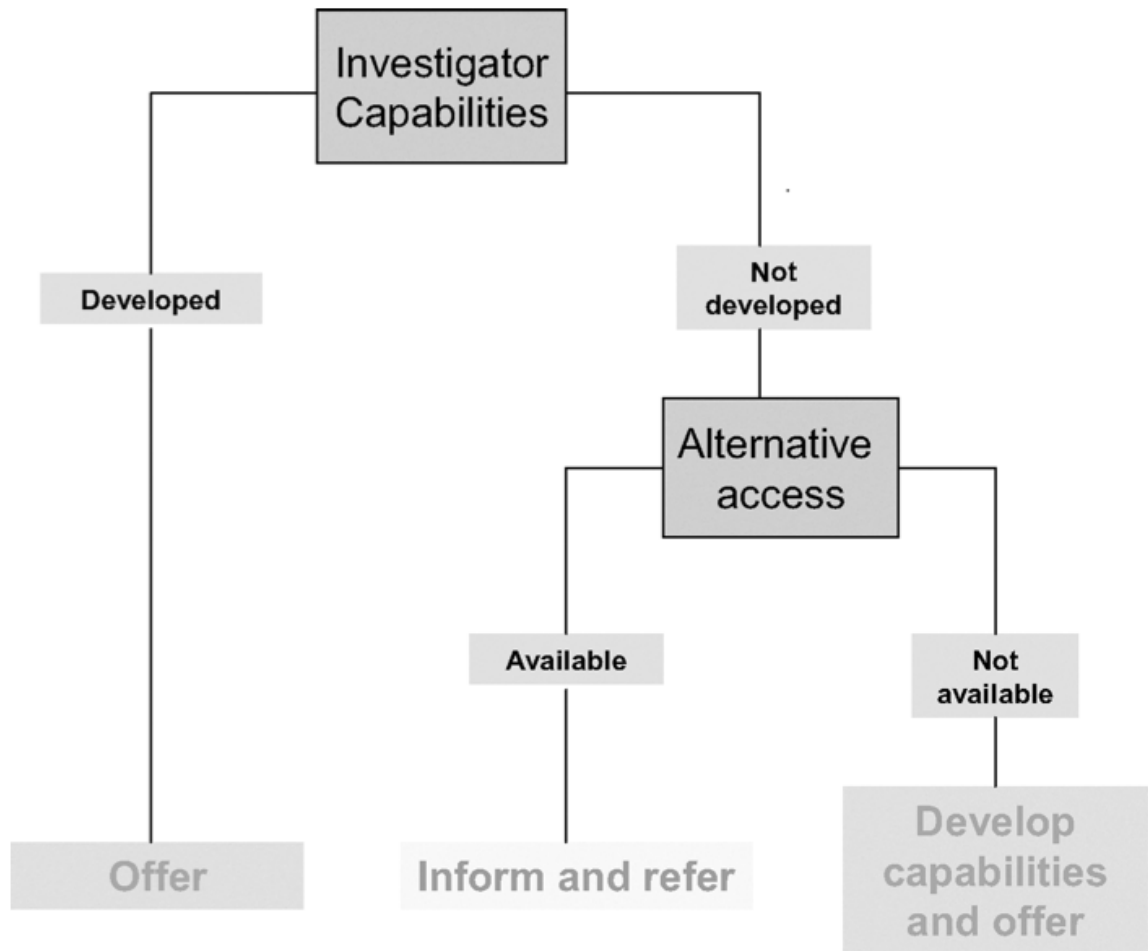


Figure 7. Considérations contextuelles quand la validité analytique et l'utilité clinique sont établies

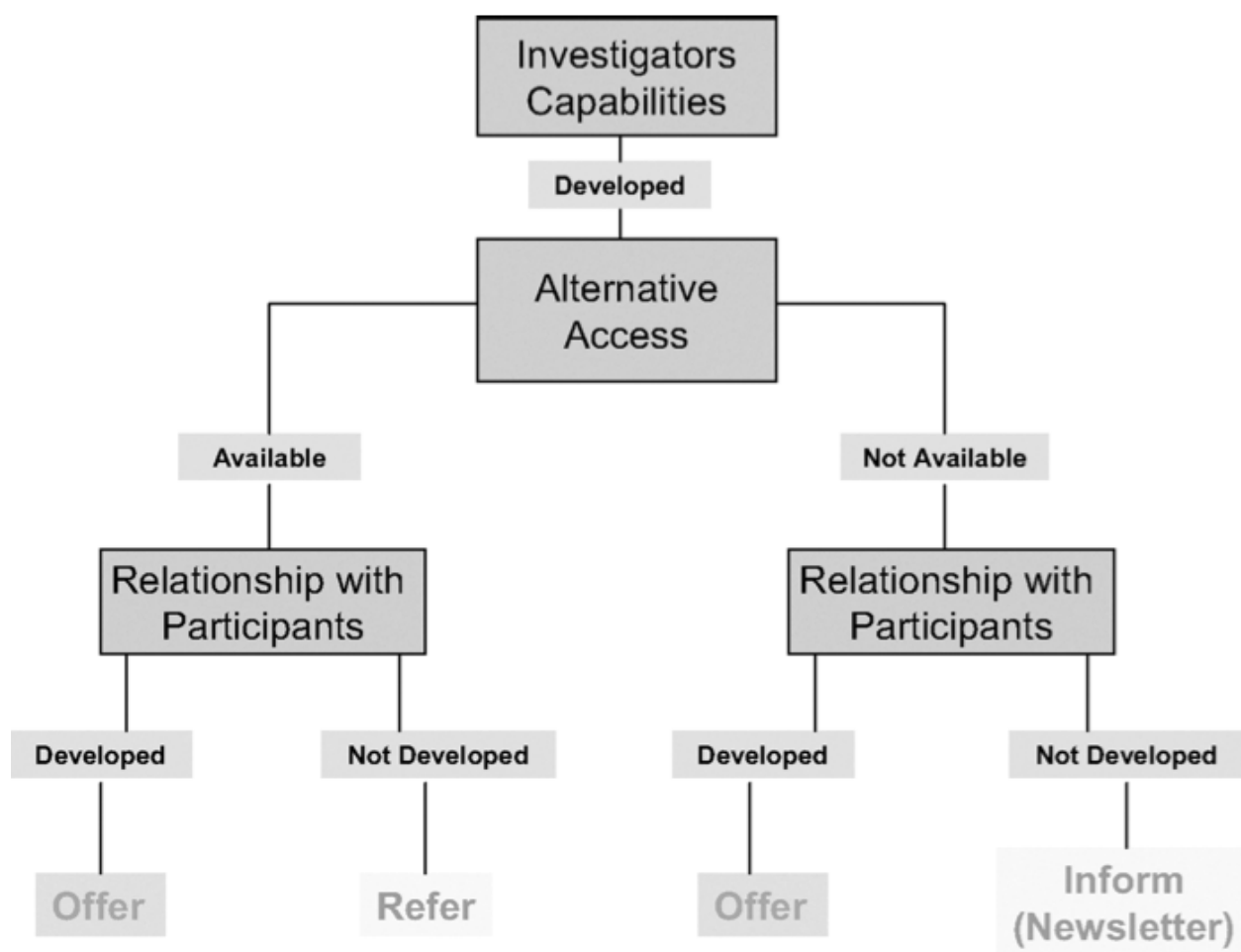


Figure 8. Considérations contextuelles pour des résultats ayant une signification personnelle, mais dont l'utilité clinique n'est pas établie

Annexe II. Le modèle de Kohane et al. (2007)

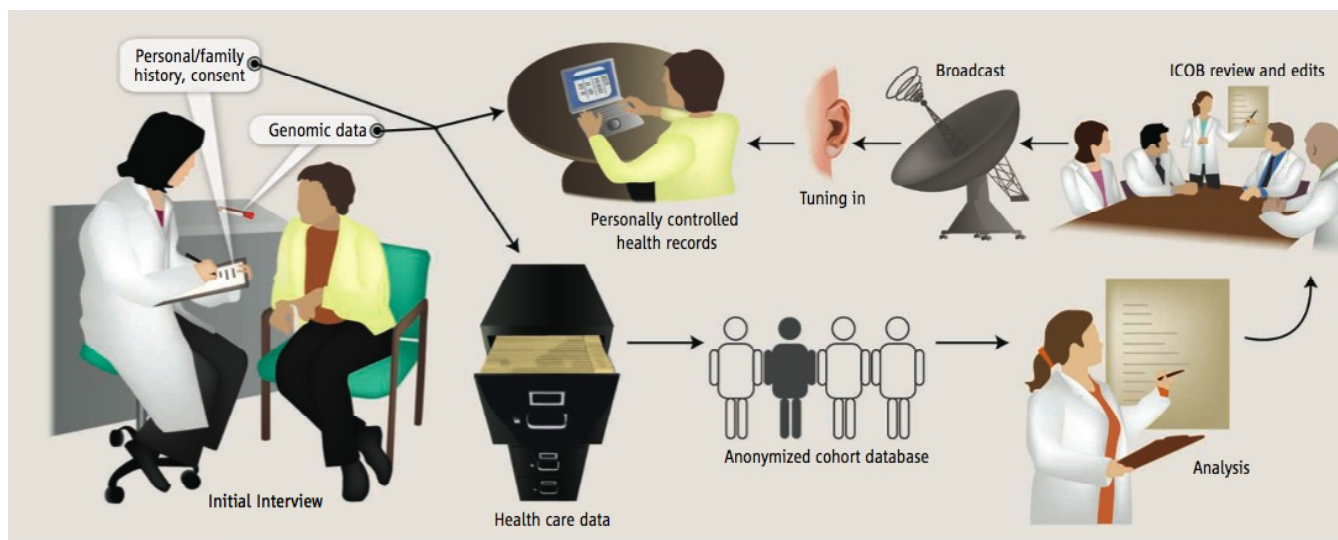


Figure 9. Le modèle proposé par Kohane et al. (2007)

Annexe III. Lettre d'introduction présentant et justifiant l'intérêt de l'étude envoyée aux parents



Object: Le retour d'information auprès des participants à la recherche : une analyse éthique

Madame, Monsieur,

Votre enfant participe à une étude en génétique intitulée « Identification des gènes prédisposant à l'autisme » sous la direction du Dr Rouleau. Nous collaborons à cette étude. Notre recherche porte sur « le retour d'informations auprès des participants à la recherche ».

En effet, la recherche scientifique en génétique est en pleine effervescence, créant ainsi plus d'informations sur le risque génétique à certaines maladies et sur les préventions ou les traitements potentiels. De plus en plus de recommandations internationales considèrent que tout participant à la recherche devrait pouvoir être informé des résultats généraux ou individuels le concernant, s'il le souhaite.

Le retour de résultats généraux a pour objectif d'informer les participants à la recherche sur les conclusions scientifiques d'une étude. Ces résultats sont destinés à l'ensemble des participants, de manière anonyme, et aucun participant ne peut être identifié. Le retour de résultats individuels est spécifique à la condition génétique de chaque participant. Il consiste à donner, au participant qui le souhaite, un résultat biologique ou génétique le concernant et pouvant avoir des conséquences pour sa santé.

Toute forme de « retour d'informations » doit se dérouler selon des conditions et des règles éthiques précises afin de respecter les choix des participants (droit à l'information ou au contraire droit de ne pas savoir). Les chercheurs sont alors confrontés au dilemme de communiquer cette information aux participants à la recherche, alors qu'ils ne savent pas si les participants souhaitent recevoir ou non de l'information.

Notre étude vise précisément à recueillir votre point de vue sur vos attentes ou vos craintes sur le retour d'informations dans le cadre de l'étude en génétique mentionnée ci-haut. De plus, notre étude a pour but d'examiner les bienfaits et les risques de communiquer des résultats généraux ou individuels de recherche aux participants en prenant en considération vos droits ainsi que votre protection. À l'issue de l'enquête, nous nous proposons de développer des outils d'aide à la décision éthique dans ce domaine.

Notre étude est financée par Génome Québec et a été approuvée par le comité d'éthique du Centre de recherche du Centre hospitalier de l'Université de Montréal (CR-CHUM). Cette étude vous offre une occasion unique de pouvoir donner votre point de vue et de contribuer au développement d'outils d'aide à la décision éthique dans ce domaine. Votre opinion est donc très précieuse.

Pour ce faire, nous vous invitons à remplir le questionnaire anonyme ci-joint, lequel devrait prendre au maximum 30 minutes à compléter. **Nous souhaitons que les deux parents complètent chacun un questionnaire.** Nous vous remercions de nous le retourner dans l'enveloppe ci-jointe pré-affranchie. Si vous avez des difficultés à comprendre les questions ou si vous désirez plus de renseignements sur notre étude, vous pouvez communiquer avec nous au (514)343-6832. Pour les personnes habitant à l'extérieur de la région de Montréal, veuillez laisser un message à ce numéro et nous vous rappellerons dès que possible.

Nous vous remercions de votre participation et nous vous rappelons que toutes vos réponses demeureront anonymes. Le questionnaire ne renferme aucun renseignement permettant de vous identifier.

Annexe IV. Questionnaire envoyé aux parents



Université 
de Montréal

Programmes de bioéthique
C.P. 6128, succ. Centre-ville
Montréal, H3C 3J7

Collaboration à la recherche
« Identification des gènes prédisposant à l'autisme » (Chercheur principal : Guy Rouleau)

**QUESTIONNAIRE ADRESSÉ AUX PARENTS D'UN ENFANT AUTISTE :
LE RETOUR D'INFORMATIONS AUPRÈS DE PARTICIPANTS À LA
RECHERCHE :
UNE ANALYSE ÉTHIQUE**

INSTRUCTIONS POUR REMPLIR CE QUESTIONNAIRE

La plupart des questions auxquelles nous vous demandons de répondre ont plusieurs choix de réponse possibles. Choisissez la ou les réponses qui vous conviennent le mieux. Répondez au meilleur de votre connaissance. Il n'y a pas de bonne ou de mauvaise réponse. Nous voulons simplement connaître votre opinion de façon anonyme. Dans le présent questionnaire, l'emploi du masculin inclut le féminin et le singulier inclut le pluriel, le cas échéant.

Veuillez vous identifier en tant que répondant de ce questionnaire :

Père

Mère

EXPÉRIENCE PERSONNELLE

1) Par quel intermédiaire s'est prise la décision de faire participer votre enfant à cette recherche ?

(Cochez une ou plusieurs réponses)

- Via le médecin traitant de mon enfant
- Via le médecin chercheur de l'étude
- Via un autre professionnel de la santé : précisez
- Via un membre de l'équipe de recherche : précisez
- Via un membre de ma famille : précisez
- Via une annonce
- Autre(s), précisez :

2) Pour quelles raisons vous et votre enfant participez-vous à la recherche sur l'identification des gènes prédisposant à l'autisme ?

3) La participation de votre enfant à une recherche en génétique vous paraît-elle plus importante que celle à d'autres recherches ? *(Cochez une seule réponse)*

- Non
 - Oui
- Si oui, précisez.

4) Lors du recrutement de votre enfant à cette recherche en génétique, y a-t-il des informations qui vous ont davantage marqué ? *(Cochez une seule réponse)*

- Non
 - Oui
- Si oui, quels types d'informations ?

5) Quels avantages votre enfant retire-t-il en participant à cette recherche sur l'identification des gènes prédisposant à l'autisme ?

6) En tant que parent, quels avantages retirez-vous de la participation de votre enfant à cette recherche?

7) Quels inconvénients votre enfant subit-il en participant à cette recherche ?

8) En tant que parent, quels inconvénients subissez-vous du fait que votre enfant participe à cette recherche ?

9) Êtes-vous plutôt « proactif » pour que votre enfant participe à des recherches ?
(Cochez une seule réponse)

- Oui
 Non

Pourquoi ? (Précisez le type de recherche)

10) Avez-vous déjà refusé que votre enfant ou vous-même participe à une recherche ?
(Cochez une seule réponse)

- Non
 Oui

Si oui, pourquoi. (Précisez le type de recherche)

11) Avez-vous déjà envisagé de retirer votre participation ou celle de votre enfant à une recherche ? (Cochez une seule réponse)

- Non
 Oui

Si oui, précisez.

12) Que savez-vous sur le retour d'informations (c'est-à-dire les **résultats généraux de l'étude**) concernant votre participation et celle de votre enfant à cette recherche en génétique ?

13) Que savez-vous sur le retour de **résultats individuels** concernant votre participation et celle de votre enfant à cette recherche en génétique ?

RÉSULTATS GÉNÉRAUX	RÉSULTATS INDIVIDUELS
Résultats globaux sur les conclusions scientifiques de l'étude réalisée sur l'ensemble de ses participants. Ces résultats sont destinés à l'ensemble des participants, de manière anonyme sans que les participants puissent être identifiés.	Résultats spécifiques à la condition génétique de chaque participant. Il s'agit d'un résultat biologique ou génétique le concernant et pouvant avoir des implications significatives pour sa santé.

14) Avez-vous contacté l'équipe de recherche pour recevoir des informations concernant votre participation et celle de votre enfant à cette recherche en génétique ? *(Cochez une seule réponse)*

Oui

Si oui, pour quelles informations ?

Non

Si non, envisageriez-vous de contacter l'équipe de recherche ?

15) Avez-vous refusé de recevoir de l'information sur la recherche en génétique à laquelle votre enfant participe ? *(Cochez une seule réponse)*

Non

Oui

Si oui, précisez pourquoi.

OPINIONS

Nous désirons, dans cette seconde partie, connaître votre point de vue sur votre souhait de recevoir ou non des informations (résultats généraux et résultats individuels) liées à la participation actuelle de votre enfant ou de vous-même à cette recherche sur l'identification de gènes prédisposant à l'autisme.

16) Souhaiteriez-vous recevoir des informations sur la recherche à laquelle vous et votre enfant participez ? (Cocher une seule réponse)

OUI

NON

*Si vous cochez « Non »
Passez directement à la question 26*

17) Quels types d'informations aimeriez-vous recevoir dans le cadre de cette recherche en génétique? (Pour chaque type d'information, cochez une réponse)

Types d'informations	OUI	NON
Résumé de l'avancement de la recherche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Liste des publications de la recherche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Note informative lorsque les chercheurs découvrent quelque chose d'important	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Prochaines étapes de la recherche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Résultats généraux de la recherche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Résultat individuel favorable ¹ concernant mon enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Résultat individuel défavorable ² concernant mon enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Résultat individuel seulement si une prise en charge médicale est possible pour mon enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autres : (précisez).....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

¹ Par **résultat individuel favorable**, nous entendons un résultat indiquant qu'aucune mutation génétique n'a été identifiée chez votre enfant dans le cadre de la recherche sur les Troubles Envahissants du Développement.

² Inversement, un **résultat individuel défavorable** est un résultat indiquant qu'une mutation génétique a été identifiée chez votre enfant dans le cadre de la recherche sur les Troubles Envahissants du Développement.

18) Quels bienfaits voyez-vous à recevoir des informations pour les trois types d'informations suivantes? (Cochez une réponse pour chaque type de résultat)

Bienfaits	Résultats Généraux		Résultat individuel favorable		Résultat individuel défavorable	
	OUI	NON	OUI	NON	OUI	NON
C'est reconnaître l'importance de la participation de mon enfant à la recherche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Me stimule pour participer à d'autres recherches	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Me conscientise sur les avancées scientifiques de l'autisme	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Conscientise le public à l'égard de l'autisme	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Permet de mieux me préparer aux conséquences de la maladie de mon enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Réduit mon incertitude vis-à-vis de la maladie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Permet d'agir sur la qualité de vie de mon enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Permet de mieux planifier l'avenir de mon enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Permet de planifier d'avoir d'autres enfants	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Permet d'informer ma famille	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

18a) Précisez si vous voyez d'autres bienfaits :

19) Si vous souhaitez recevoir des informations, y voyez-vous toutefois des risques³ ? Précisez (Cochez une seule réponse)

- Non
 Oui

³ Les risques ne sont pas toujours l'opposé des bienfaits, pour cette raison nous pensons qu'il est pertinent de connaître les risques que vous jugez importants.

Si oui, lesquels ?

20) Par qui aimeriez-vous recevoir les informations? ? (Cochez une réponse pour chaque type de résultat)

Responsables du retour d'informations	Résultats Généraux		Résultat individuel favorable		Résultat individuel défavorable	
	OUI	NON	OUI	NON	OUI	NON
Chercheur principal de l'étude	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Membre de l'équipe de recherche (précisez) :	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Membre du Comité d'éthique de la recherche ⁴	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Membre du Comité avisier ⁵	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Médecin traitant de mon enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autre professionnel de la santé : Précisez :	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autre(s) : précisez.....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ce serait à moi de contacter l'équipe de recherche pour recevoir des informations	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

⁴ Comité d'éthique de la recherche a pour but d'évaluer les risques et les bienfaits vis-à-vis des participants à la recherche.

⁵ Comité consultatif composé d'une équipe multidisciplinaire incluant un membre de l'équipe de recherche, un membre du comité éthique, un participant, un membre de l'équipe clinique.

21) Qui devrait prendre en charge les coûts liés au retour d'information aux participants qui le souhaitent? (Cochez une réponse pour chaque type de résultat)

Prise en charge des coûts	Résultats Généraux		Résultat individuel favorable		Résultat individuel défavorable	
	OUI	NON	OUI	NON	OUI	NON
Équipe de recherche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Laboratoire de recherche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Comité d'éthique de la recherche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Comité avisé	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Clinique du médecin traitant de mon enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ministère de la santé et des services sociaux	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Participant qui souhaite recevoir les résultats de recherche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

22) Quand aimeriez-vous recevoir les informations ? (Cochez une réponse pour chaque type de résultat)

Moments pour recevoir les informations	Résultats Généraux		Résultat individuel favorable		Résultat individuel défavorable	
	OUI	NON	OUI	NON	OUI	NON
Lorsque la recherche est en cours	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Lorsque la recherche est terminée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Lors de la publication des résultats dans la littérature scientifique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dès que les résultats ont été revus (validés) par d'autres chercheurs et cliniciens	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dès lors qu'une prévention ou un traitement existe	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Moments pour recevoir les informations	Résultats Généraux		Résultat individuel favorable		Résultat individuel défavorable	
	OUI	NON	OUI	NON	OUI	NON
Au moment où je contacterai l'équipe de recherche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ne sais pas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autre(s) : précisez						

23) Comment aimeriez-vous recevoir les informations ?
(Cochez une réponse pour chaque type de résultat)

Moyens de communication	Résultats Généraux		Résultat individuel favorable		Résultat individuel défavorable	
	OUI	NON	OUI	NON	OUI	NON
Téléphone	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Courrier postal	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Bulletin annuel	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Courriel	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
En consultant le site internet du laboratoire de recherche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Convocation à la clinique ou au laboratoire de recherche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autre(s) : précisez	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

24) Advenant qu'un retour de résultat individuel soit possible (favorable ou défavorable), qu'entendez-vous faire de cette information ?

24 a) Contacteriez-vous l'équipe de recherche pour recevoir cette information ? (Cochez une seule réponse)

- Oui
- Non
- Ne sais pas

24 b) Informeriez-vous ensuite votre médecin ? (Cochez une seule réponse)

- Oui
- Non
- Ne sais pas

24 c) Informeriez-vous votre entourage familial (conjoint, enfants, fratrie) ? (Cochez une seule réponse)

- Oui
- Non
- Ne sais pas

24 d) Une autre action? (Précisez)

25) Advenant qu'un retour de résultat individuel soit possible (favorable ou défavorable), quel impact cela pourrait-il avoir sur votre vie et celle de votre enfant ?

Allez directement aux renseignements socio-démographiques

26) Vous **NE** souhaitez **PAS** recevoir des informations sur la recherche à laquelle vous et votre enfant participez, est-ce à cause des risques suivants ? (Cochez une réponse pour chaque type de résultat)

Risques	Résultats Généraux		Résultat individuel favorable ⁶		Résultat individuel défavorable ⁷	
	OUI	NON	OUI	NON	OUI	NON
Augmente les préjugés envers mon enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Réduit les perspectives d'avenir de mon enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Change les habitudes de vie de mon enfant et les miennes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Augmente mon stress ou mon anxiété	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Me rappelle des moments douloureux	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Change mes projets d'avoir d'autres enfants	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Augmente mon incertitude s'il n'existe pas de prévention ou de traitement	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Augmente mon sentiment de culpabilité dans le cas où il y aurait une prévention ou un traitement possible	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Nuit à ma situation professionnelle et financière	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Détériore mes relations avec mon entourage immédiat (conjoint, enfants, fratrie)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Trop d'informations peuvent nuire à la compréhension du langage scientifique						

26a) Précisez si vous voyez d'autres risques :

⁶ Par résultat individuel favorable, nous entendons un résultat indiquant qu'aucune mutation génétique n'a été identifiée chez votre enfant dans le cadre de la recherche sur les Troubles Envahissants du Développement.

⁷ Inversement, un résultat individuel défavorable est un résultat indiquant qu'une mutation génétique a été identifiée chez votre enfant dans le cadre de la recherche sur les Troubles Envahissants du Développement.

27) Tout en ne souhaitant pas recevoir des informations, y voyez-vous toutefois des bienfaits⁸ ? Précisez (Cocher une seule réponse)

- Non
 Oui
 Si oui, lesquels ?

RENSEIGNEMENTS SOCIO-DEMOGRAPHIQUES

- A) Votre sexe ?
- | | |
|--------------------------|--------------------------|
| Homme | Femme |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
- B) Quel est votre groupe d'âge ?
- | | | | | |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| 30 ans et moins | 31-40 ans | 41-50 ans | 51-60 ans | 61 ans et plus |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
- C) Vivez-vous avec un conjoint ?
- | | |
|--------------------------|--------------------------|
| Oui | Non |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
- D) Combien d'enfants avez-vous ?
-
- E) Combien d'enfants sont à votre charge ?
-
- F) Quel est votre niveau de scolarité ?
- | | | | | |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| Aucune scolarité | Primaire | Collégiale | Secondaire | Universitaire |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
- G) Au mieux de vos connaissances, pour les 12 derniers mois, à combien estimez-vous le revenu total de tous les membres de votre ménage provenant de toutes sources, avant impôts et autres retenues ?
- | | | | | | |
|--------------------------|--------------------------|-----------------------------|-----------------------------|------------------------------|--------------------------|
| < 20 000\$ | De 20 à - de 40 000\$ | De 40 000\$ à - de 60 000\$ | De 60 000\$ à - de 80 000\$ | De 80 000\$ à - de 100 000\$ | ≥ 100 000\$ |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

⁸ Les bienfaits ne sont pas toujours l'opposé des risques, pour cette raison nous pensons qu'il est pertinent de connaître les bienfaits que vous pourriez juger toutefois importants.

Annexe V. Lettre d'approbation éthique



CENTRE DE RECHERCHE

Comités d'évaluation scientifique et d'éthique de la recherche
Édifice Cooper
3981, boulevard St-Laurent, Mezz 2
Montréal (Québec) H2W 1Y5

Téléphone : 514 - 890-8000 - Poste 14485
Télécopieur : 514 - 412-7394

Le 10 janvier 2008

Dr Béatrice Godard, PhD
Université de Montréal
Faculté des études supérieures
Programme de bioéthique
Case postale 6128, Succursale Centre-Ville
Montréal (Québec)
H3C 3J7

Objet : ND07.023 – Approbation finale CÉR

Le retour d'information auprès de participants à la recherche : une analyse éthique

Docteur Godard,

J'accuse réception de votre lettre datée du 12 décembre 2007 ainsi que des documents suivants modifiés suivants en vue de l'approbation finale de l'étude décrite en rubrique :

- ~ Questionnaire adressé aux parents d'un enfant autiste
- ~ Copie de la lettre d'information qui accompagnera ce questionnaire
- ~ Questionnaire adressé au patient
- ~ Copie de la lettre d'information qui accompagnera ce questionnaire
- ~ Copie de la lettre d'octroi de la subvention des chercheurs

À la lecture de tous les documents reçus, le tout est jugé satisfaisant. Je vous retourne sous pli une copie de chacun des questionnaires portant l'estampille d'approbation du comité. Seuls ces questionnaires devront être utilisés pour signature par les sujets.

CENTRE HOSPITALIER DE L'UNIVERSITÉ DE MONTRÉAL

HÔTEL-DIEU (Siège social)
3840, rue Saint-Urbain
Montréal (Québec)
H2W 1T8

HÔPITAL NOTRE-DAME
1560, rue Sherbrooke Est
Montréal (Québec)
H2L 4M1

HÔPITAL SAINT-LUC
1058, rue Saint-Denis
Montréal (Québec)
H2X 3J4



La présente constitue l'approbation finale, valide pour un an à compter du 19 juin 2007, date de l'approbation initiale. Je vous rappelle que toute modification au protocole et/ou au formulaire de consentement en cours d'étude, doit être soumise pour approbation du comité d'éthique.

Le comité suit les règles de constitution et de fonctionnement de l'Énoncé de Politique des trois Conseils et des Bonnes pratiques cliniques de la CIH.

Vous souhaitant la meilleure des chances dans la poursuite de vos travaux, je vous prie d'accepter, Docteur, mes salutations distinguées.

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Marie-Josée Bernardi', written in a cursive style.

*Me Marie-Josée Bernardi, avocate
Vice-présidente
Comité d'éthique de la recherche
Équipe Hôpital Notre-Dame du CHUM*

MJB/go

P. j. : Questionnaires approuvés et estampillés

*CC : Par télécopieur au Bureau des contrats – 514-412-7134
Centre de recherche,
Hôtel-Dieu du CHUM – Pavillon Masson*

Annexe VI. Données complémentaires

Tableau 8. Responsables du retour d'informations selon les répondants (n=158)

	Résultats généraux	Résultat individuel favorable	Résultat individuel défavorable
Chercheur principal de l'étude ou membre de l'équipe de recherche	85.4% (n=135)	81% (n=128)	79.7% (n=126)
Médecin traitant de l'enfant ou autre professionnel de la santé	40.5% (n=64)	48.7% (n=77)	47.5% (n=75)
Membre du Comité d'éthique de la recherche ou membre du Comité adviseur	41.1% (n=65)	36.1% (n=50)	34.8% (n=55)
Le participant lui-même	1.9% (n=3)	2.5% (n=4)	3.8% (n=6)

Tableau 9. Moments pour recevoir les informations selon les répondants (n=158)

	Résultats généraux	Résultat individuel favorable	Résultat individuel défavorable
Lorsque la recherche est en cours	29.1% (n=46)	33.5% (n=53)	35.4% (n=56)
Lorsque la recherche est terminée	78.5% (n=124)	70.9% (n=112)	69% (n=109)
Lors de la publication des résultats dans la littérature scientifique	44.3% (n=70)	36.1% (n=57)	36.1% (n=57)
Dès que les résultats ont été revus (validés) par d'autres chercheurs et cliniciens	60.1% (n=95)	57% (n=90)	36.1% (n=57)
Dès lors qu'une prévention ou un traitement existe	42.4% (n=67)	43.7% (n=69)	41.8% (n=66)
Au moment où le participant contactera l'équipe de recherche	14.6% (n=23)	18.4% (n=29)	18.4% (n=29)
Ne sait pas	15.8% (n=25)	15.8% (n=25)	15.8% (n=25)

Tableau 10. Moyens de communication à privilégier selon les répondants (n=158)

	Résultats généraux	Résultat individuel favorable	Résultat individuel défavorable
Téléphone	12% (n=19)	20.3% (n=32)	20.9% (n=33)
Courrier postal	84.2% (n=133)	77.8% (n=123)	75.3% (n=119)
Bulletin annuel	38% (n=60)		
Courriel	34.8% (n=55)	30.4% (n=48)	29.1% (n=46)
En consultant le site web du laboratoire de recherche	25.3% (n=40)	16.5% (n=26)	15.8% (n=25)
Convocation à la clinique ou au laboratoire de recherche	22.8% (n=36)	32.9% (n=52)	38% (n=47)

Tableau 11. Prise en charge des coûts selon les répondants (n=158)

	Résultats généraux	Résultat individuel favorable	Résultat individuel défavorable
Équipe de recherche ou laboratoire de recherche	61.4% (n=97)	53.2% (n=84)	53.2% (n=84)
Comité d'éthique de la recherche ou Comité aviseur	25.9% (n=41)	24.1% (n=38)	23.4% (n=37)
Clinique du médecin traitant de l'enfant	7% (n=11)	8.2% (n=13)	7.6% (n=12)
Ministère de la santé et des services sociaux	81.6% (n=129)	77.8% (n=123)	77.8% (n=123)
Participant qui souhaite recevoir les résultats de recherche	6.3% (n=10)	12.7% (n=20)	12.7% (n=20)

Tableau 12. Expérience personnelle des parents concernant la participation de leur enfant à des recherches en génétique

Intermédiaire dans la prise de décision de faire participer leur enfant à cette étude en génétique					
via la recherche (équipe de recherche ou médecin chercheur de l'étude)	via la clinique (médecin traitant de l'enfant ou autre professionnel de la santé)	via un membre de la famille (conjoint ou autre)	Via une annonce		
32.3% (n=51)	39.9% (n=63)	7.6% (n=12)	5.1% (n=8)		
Raisons principales de participation des parents à cette étude en génétique					
en savoir plus sur la condition de leur enfant	intérêt scientifique	participer à l'élaboration d'un traitement	choix reproductifs	cette situation les touche personnellement	améliorer la qualité de vie des autistes
43% (n=68)	37.3% (n=59)	22,8% (n=36)	19.6% (n=31)	10.1% (n=16)	8.9% (n=14)
Importance des recherches en génétiques sur l'autisme					
la participation de leur enfant à des recherches en génétique sur l'autisme est plus importante que celle à d'autres recherches			la participation de leur enfant à des recherches en génétique sur l'autisme n'est pas plus importante que celle à d'autres recherches		
40.5% (n=64)			57.6% (n=91)		
Information particulière qui aurait marquée les parents lors du recrutement					
oui			Non		
8.9% (n=14)			88.6% (n=140)		
Avantages retirés par l'enfant en participant à cette recherche					
aucun	possibilité de bénéficier d'un traitement	acquérir de l'information	évaluer le « risque de transmission »	implication dans un projet scientifique	ne sait pas
57% (n=90)	16.5% (n=26)	14.6% (n=23)	9.5% (n=15)	7% (n=11)	7.6% (n=12)
Avantages retirés par les parents en faisant participer leur enfant à cette recherche					
aucun	acquérir de l'information	choix reproductifs	Espoir ou baisse de la culpabilité	implication dans un projet scientifique	ne sait pas
34.8% (n=55)	32.9% (n=52)	21.5% (n=34)	18.4% (n=29)	14.6% (n=23)	3.8% (n=6)
Inconvénients subis par l'enfant en participant à cette recherche					
aucun	stress relié à la prise de sang	« labelling »	problèmes de disponibilité	ne sait pas	ne pas avoir les résultats
66.5% (n=105)	25.9% (n=41)	1.3% (n=2)	2.5% (n=4)	1.3% (n=2)	1.9% (n=3)

Inconvénients subis par les parents en faisant participer leur enfant à cette recherche					
aucun	stress relié à la prise de sang	gêne liée au fait que l'enfant ne peut pas consentir	indisponibilités et coûts (trajet, absence au travail)	ne sait pas	ne pas avoir les résultats
73.4% (n=116)	9.5% (n=15)	0.6% (n=1)	11.4% (n=18)	0.6% (n=1)	1.9% (n=3)
« Proactif » pour que l'enfant participe à des recherches					
oui			Non		
59.5% (n=94)			39.9% (n=63)		
Expérience de refus pour que l'enfant participe à une recherche					
oui			Non		
13.9% (n=22)			84.3% (n=133)		
Expérience de retrait de l'enfant d'une recherche					
oui			Non		
7.6% (n=12)			90.5% (n=143)		
Connaissance en ce qui concerne le retour des résultats généraux de cette recherche					
un retour est prévu		il n'y aura pas de retour		ne sait pas	
12% (n=19)		4.4% (n=7)		79.7% (n=126)	
Connaissance en ce qui concerne le retour des résultats individuels de cette recherche					
un retour est prévu		il n'y aura pas de retour		ne sait pas	
1.3% (n=2)		8.2% (n=13)		84.2% (n=133)	
Expérience de prise de contact avec l'équipe de recherche pour recevoir des informations					
oui			Non		
7% (n=11)			91.8% (n=145)		
Expérience de refus de recevoir des informations					
oui			Non		
0.6% (n=1)			98.1% (n=155)		

Annexe VII. Extrait de la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels

Source:

http://www2.publicationsduquebec.gouv.qc.ca/dynamicSearch/telecharge.php?type=2&file=/A_2_1/A2_1.html (Loi d'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels L.R.Q.)

L.R.Q., chapitre A-2.1

LOI SUR L'ACCÈS AUX DOCUMENTS DES ORGANISMES PUBLICS ET SUR LA PROTECTION DES RENSEIGNEMENTS PERSONNELS

SECTION IV

DROITS DE LA PERSONNE CONCERNÉE PAR UN RENSEIGNEMENT PERSONNEL

§ 1. — Droit d'accès

83. Toute personne a le droit d'être informée de l'existence, dans un fichier de renseignements personnels, d'un renseignement personnel la concernant.

Elle a le droit de recevoir communication de tout renseignement personnel la concernant.

Toutefois, un mineur de moins de 14 ans n'a pas le droit d'être informé de l'existence ni de recevoir communication d'un renseignement personnel de nature médicale ou sociale le concernant, contenu dans le dossier constitué par l'établissement de santé ou de services sociaux visé au deuxième alinéa de l'article 7.

1982, c. 30, a. 83; 1987, c. 68, a. 6; 1990, c. 57, a. 21; 1992, c. 21, a. 74; 2006, c. 22, a. 110.

84. L'organisme public donne communication d'un renseignement personnel à la personne qui a le droit de le recevoir en lui permettant de prendre connaissance du renseignement sur place pendant les heures habituelles de travail ou à distance et d'en obtenir une copie.

À la demande du requérant, un renseignement personnel informatisé doit être communiqué sous la forme d'une transcription écrite et intelligible.

Lorsque le requérant est une personne handicapée, des mesures d'accommodement raisonnables doivent, sur demande, être prises pour lui permettre d'exercer le droit d'accès prévu par la présente section. À cette fin, l'organisme public tient compte de la politique établie en vertu de l'article 26.5 de la Loi assurant l'exercice des droits des personnes handicapées en vue de leur intégration scolaire, professionnelle et sociale (chapitre E-20.1).

1982, c. 30, a. 84; 1990, c. 57, a. 22; 2001, c. 32, a. 85; 2006, c. 22, a. 54.

84.1. Un établissement de santé ou de services sociaux visé au deuxième alinéa de l'article 7, la Commission de la santé et de la sécurité du travail, la Société de l'assurance automobile du Québec, la Régie des rentes du Québec ou un ordre professionnel qui fournit à une personne un renseignement personnel de nature médicale ou sociale la concernant doit, à la demande de cette personne, lui fournir l'assistance d'un professionnel, qualifié pour l'aider à comprendre ce renseignement.

1987, c. 68, a. 7; 1990, c. 19, a. 11; 1992, c. 21, a. 75; 2006, c. 22, a. 55.

85. L'accès d'une personne à un renseignement personnel la concernant est gratuit.

Toutefois, des frais n'excédant pas le coût de la transcription, de la reproduction et de la transmission du renseignement peuvent être exigés du requérant.

Le montant et les modalités de paiement de ces frais sont prescrits par règlement du gouvernement; ce règlement peut prévoir les cas où une personne est exemptée du paiement et il tient compte de la politique établie en vertu de l'article 26.5 de la Loi assurant l'exercice des droits des personnes handicapées en vue de leur intégration scolaire, professionnelle et sociale (chapitre E-20.1).

L'organisme public qui entend exiger des frais en vertu du présent article doit informer le requérant du montant approximatif qui lui sera chargé, avant de procéder à la transcription, la reproduction ou la transmission du document.

1982, c. 30, a. 85; 1987, c. 68, a. 8; 2006, c. 22, a. 56.

§ 2. — *Restrictions au droit d'accès*

86. Un organisme public peut refuser de confirmer à une personne l'existence, dans un fichier confidentiel, d'un renseignement personnel la concernant ou de lui en donner communication.

1982, c. 30, a. 86; 2006, c. 22, a. 110.

86.1. Un organisme public peut refuser de donner communication à une personne d'un renseignement personnel la concernant, lorsque ce renseignement est contenu dans un avis ou une recommandation fait par un de ses membres ou un membre de son personnel, un membre d'un autre organisme public ou un membre du personnel de cet autre organisme, dans l'exercice de leurs fonctions, ou fait à la demande de l'organisme par un consultant ou par un conseiller sur une matière de sa compétence et que l'organisme n'a pas rendu sa décision finale sur la matière faisant l'objet de cet avis ou de cette recommandation.

1990, c. 57, a. 23; 2006, c. 22, a. 110.

87. Sauf dans le cas prévu à l'article 86.1, un organisme public peut refuser de confirmer l'existence ou de donner communication à une personne d'un renseignement personnel la concernant, dans la mesure où la communication de cette information révélerait un renseignement dont la communication doit ou peut être refusée en vertu de la section II du chapitre II ou en vertu des articles 108.3 et 108.4 du Code des professions (chapitre C-26).

1982, c. 30, a. 87; 1990, c. 57, a. 24; 2006, c. 22, a. 57.

87.1. Un établissement de santé ou de services sociaux visé au deuxième alinéa de l'article 7, la Commission de la santé et de la sécurité du travail, la Société de l'assurance automobile du Québec, la Régie des rentes du Québec ou un ordre professionnel peut refuser momentanément de donner communication à une personne d'un renseignement personnel la concernant lorsque, de l'avis de son médecin traitant, il en résulterait vraisemblablement un préjudice grave pour sa santé.

Dans le cas d'un renseignement de nature médicale, aucune autre restriction ne peut être invoquée.

L'organisme public, sur la recommandation du médecin traitant, détermine le moment où ce renseignement pourra être communiqué et en avise la personne concernée.

Un organisme public non visé par le premier alinéa qui détient des renseignements de nature médicale peut en refuser la communication à la personne concernée dans le seul cas où il en résulterait vraisemblablement un préjudice grave pour sa santé et à la condition d'offrir de communiquer ces renseignements à un professionnel du domaine de la santé choisi par cette personne.

1987, c. 68, a. 9; 1990, c. 19, a. 11; 1992, c. 21, a. 76; 2006, c. 22, a. 58.

88. Sauf dans le cas prévu par le paragraphe 4° de l'article 59, un organisme public doit refuser de donner communication à une personne d'un renseignement personnel la concernant lorsque sa divulgation révélerait vraisemblablement un renseignement personnel concernant une autre personne physique ou l'existence d'un tel renseignement et que cette divulgation serait susceptible de nuire sérieusement à cette autre personne, à moins que cette dernière n'y consente par écrit.

1982, c. 30, a. 88; 2006, c. 22, a. 59.

88.1. Un organisme public doit refuser de donner communication d'un renseignement personnel au liquidateur de la succession, au bénéficiaire d'une assurance-vie ou d'une indemnité de décès ou à l'héritier ou au successible de la personne concernée par ce renseignement, à moins que cette communication ne mette en cause ses intérêts ou ses droits à titre de liquidateur, de bénéficiaire, d'héritier ou de successible.

1986, c. 95, a. 5; 1993, c. 17, a. 99; 2006, c. 22, a. 60.

Annexe VIII. Brochure envoyée aux participants à la recherche (versions françaises et anglaises)

Conclusions :

Cette étude nous aide à mieux comprendre les besoins des participants à la recherche. Il en ressort que les répondants ne perçoivent pas d'impact négatif à la réception d'un résultat de recherche, même individuel. De plus, ils ne semblent pas avoir d'attentes irréalistes. Dans ce cas, y a-t-il encore un bienfait de retenir de l'information ? Peut-on proposer un droit des participants au retour d'information ?

Piste de réflexion concrètes :

- Donner le choix au participant de recevoir ou non de l'information le concernant (en précisant la nature de cette information) et ce dès le début de l'étude (dans le formulaire de consentement par exemple) et à la conclusion de l'étude. (Respecter le *droit de savoir* et le *droit de ne pas savoir*)
- Les bénéfices et torts potentiels liés à la réception d'un résultat de recherche pourraient être expliqués au participant (et ce à l'étape du consentement)
- On pourrait penser à un mécanisme simple, efficace et peu coûteux pour maintenir le contact avec les participants (base de données informatisée, liste courriel, etc.).
- La responsabilité du retour d'information revient principalement à l'équipe de recherche mais l'implication d'un clinicien semble importante (car une grande majorité des répondants indiquent vouloir en informer leur médecin)
- Un partage des responsabilités entre l'équipe de recherche, l'organisme subventionnaire et le Ministère de la Santé et des Services Sociaux avec des fonds de recherche alloués au retour d'information et à la vulgarisation scientifique dans une perspective du partage des savoirs. Un budget spécifique pourrait être alloué au retour de résultats, et ce dans les demandes de subvention.



Genome Québec



Université de Montréal
Programmes de bioéthique
C.P. 6128, succ. Centre-ville
Montréal, H3C 3J7



**LE RETOUR
D'INFORMATION
AUPRÈS DE
PARTICIPANTS À LA
RECHERCHE:
UNE ANALYSE
ÉTHIQUE**

Nous remercions tous ceux qui ont accepté de participer à notre étude. Celle-ci touchant à sa fin, nous voulions vous faire part des principaux résultats qui en ressortent.

But principal de l'étude :

Documenter et comprendre la perspective des participants à la recherche et leurs attentes, besoins et préoccupations en regard de la communication des résultats de recherche.

Voici les principales questions qui vous ont été posées :

Qui, selon vous, devrait être responsable du retour d'information ?

Quand retourner l'information ?

Par quel moyen ?

Qui prendrait en charge les coûts associés au retour d'informations ?

Quel impact cette information aurait sur votre vie ?

Quelle action serait entreprise suite à la réception de cette information ?

Le questionnaire qui vous a été envoyé au cours de l'été 2008 investiguait vos attentes et besoins en fonction de trois types de résultats. On a observé que bien que les parents étaient informés qu'aucun résultat individuel concernant leur enfant ne leur serait donné, 97% d'entre eux souhaiteraient être informés, que ce soit pour des résultats individuels favorables ou défavorables.

TYPE DE RÉSULTATS	DÉFINITION
Résultats généraux	Résultats globaux sur les conclusions scientifiques de l'étude réalisées sur l'ensemble de ses participants
Résultat individuel favorable	Résultat spécifique à la condition de chaque participant. Dans le cadre de la recherche sur les Troubles Envahissants du Développement, un résultat individuel favorable est un résultat indiquant qu'aucune mutation génétique n'a été identifiée chez votre enfant.
Résultat individuel défavorable	Résultat spécifique à la condition de chaque participant. Dans le cadre de la recherche sur les Troubles Envahissants du Développement, un résultat individuel défavorable est un résultat indiquant qu'une mutation génétique a été identifiée chez votre enfant.

RÉSULTATS

Le taux de réponse est de 51% soit 158 répondants. Étant donné que les inquiétudes des chercheurs et des comités d'éthique concernent surtout la communication d'un résultat individuel défavorable et l'impact et les torts de la réception de ce type d'information, notre analyse se centre sur la comparaison des attentes et besoins des participants vis-à-vis d'un résultat général et d'un résultat individuel défavorable.

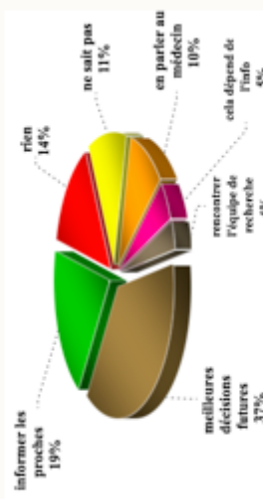
CARACTÉRISTIQUES DES RÉPONDANTS :

âge	Moins de 40 ans (22.8%) ; 41-50 ans (48.7%) ; 51 ans et plus (27.8%)
sexe	Femmes (56.3%) ; Hommes (43.7%)
vivant avec un conjoint	Oui (92.4%) ; Non (7.2%)
nombre d'enfants	1 (7.6%) ; 2 (58.2%) ; 3 (27.8%) ; 4 et plus (5.7%)
niveau de scolarité	Aucune scolarité (0%) ; Primaire / secondaire (32.9%) ; collégial (19.6%) ; universitaire (46.8%)
langue	Français (84.2%) ; anglais (15.8%)

RÉCAPITULATIF DES RÉPONSES PRINCIPALES :

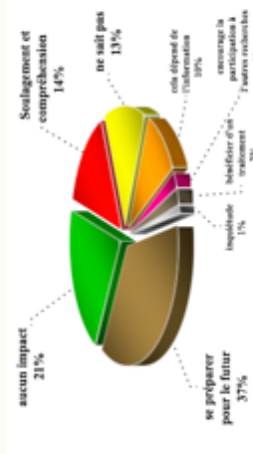
RÉSULTATS GÉNÉRAUX	RÉSULTAT INDIVIDUEL DÉFAVORABLE
Qui serait responsable du retour d'information ?	Équipe de recherche
Quand devrait-on retourner l'information ?	À la fin de la recherche mais avant la publication
Par quel moyen ?	Courrier postal
Qui devrait prendre en charge les coûts ?	Ministère de la santé et des services sociaux

CE QUE LE PARTICIPANT FERAIT D'UN RÉSULTAT INDIVIDUEL :



Aucune action spécifique n'est privilégiée. Les répondants indiquent qu'une telle information leur permettrait de « se préparer au futur », qu'ils informeraient leur entourage immédiat ou notent même qu'ils ne feraient rien de cette information. Ce qu'on peut déduire, mis à part l'absence de consensus, est l'absence d'actions irrationnelles ou démesurées soulignant le fait que les attentes des participants semblent plutôt réalistes.

IMPACT PERÇU DE LA COMMUNICATION D'UN RÉSULTAT INDIVIDUEL :



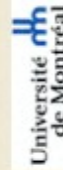
On relève la même pluralité d'opinions que précédemment et les mêmes termes reviennent : « se préparer pour le futur », aucun impact, soulagement et compréhension. En définitive, l'impact perçu semble positif ou nul, mais on ne relève pas de perception d'impact négatif mis à part une augmentation de l'inquiétude chez 1% des répondants.

Conclusions:

This study helps us better understand the needs of research participants. We observed that the majority of respondents do not perceive a negative impact on receiving a research finding, even an individual one. Moreover, they seem not to have unrealistic expectations. In this case, is there still a benefit to withhold information ? Can we propose a right of research participants to get back the findings of research ?



Genome Québec



Université de Montréal
Programmes de bioéthique
C.P. 6128, succ. Centre-ville
Montréal, H3C 3J7

Concrete avenues to be explored :

- Give the choice of research participants to receive or not the research results (specifying the nature of this information) throughout the study. (Respect the *right to know* and the *right not to know*)
- The potential benefits and harms linked to the reception of research results could be explained to the participant at the beginning of the study
- We could think about a simple, efficient and not expensive way to return research results to participants (computerized database, mailing list, ...)
- The responsibility of the return of research results comes to the research team but the involvement of a clinician seems also important (since a large majority of respondents indicated that they want to report the result to their physician)
- A sharing of responsibilities between the research team, the funding agency and the Health and Social Services Ministry could be envisaged. Research funds could be specifically allocated to the dissemination of research results (to the participants, but also to the public in general) in a perspective of scientific popularization and shared knowledge.



RETURN OF INFORMATION TO RESEARCH PARTICIPANTS: AN ETHICAL ANALYSIS

We thank all those who agreed to participate in our study. As it will draw to a close, we wanted to let you know the main results that emerge.

Main goal of the study :

To document and understand the perspective of research participants and their expectations, needs and concerns in regard to the communication of research results.

Here are the main questions that have been asked :

Who would you like to see communicating information to you ?

When would you like to receive the information ?

How would you like to receive the information ?

Who should bear the costs linked to the communication of information to those participants who request it ?

What impact could this information have on your life?

What would you expect to do with this information ?

The questionnaire sent to you during the summer of 2008 investigated your expectations and needs according to three types of results. It was observed that even if the parents were informed that no individual results concerning their child would be disclosed, 97% of them still indicated a wish to be informed of individual research results, either favorable or unfavorable.

RESULT TYPE	DEFINITION
General findings	Overall findings based on the scientific conclusions of the research project carried out on the entire group of participants.
Positive individual findings	Findings which are specific to the genetic makeup of each participant. By positive individual findings, we mean a result indicating that no genetic mutation has been identified in your child in the framework of the research into Pervasive Developmental Disorders.
Negative individual findings	Findings which are specific to the genetic makeup of each participant. A negative individual finding is a result indicating that a genetic mutation has been identified in your child in the framework of the research into Pervasive Developmental Disorders.

RESULTS

The response rate was 51%, that is to say a number of 158 respondents. Given that an important concern of researchers and ethics committees is the communication of a negative individual finding and the impact of receiving such information, our analysis focused on the comparisons of expectations and needs of research participants with respect to the reception of a general finding and a negative individual finding.

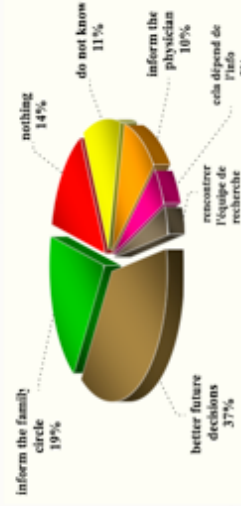
CHARACTERISTICS OF THE RESPONDENTS :

age	40 yrs and under (22.8%) ; 41-50 yrs (48.7%) ; 51 yrs and more (27.8%)
sex	Female (56.3%) ; Male (43.7%)
living with a spouse	Yes (92.4%) ; No (7.2%)
number of children	1 (7.6%) ; 2 (58.2%) ; 3 (27.8%) ; 4 et plus (5.7%)
education level	No schooling (0%) ; elementary / high school (32.9%) ; college (19.6%) ; university (46.8%)
language	French (84.2%) ; English (15.8%)

SUMMARY OF THE MAIN RESPONSES :

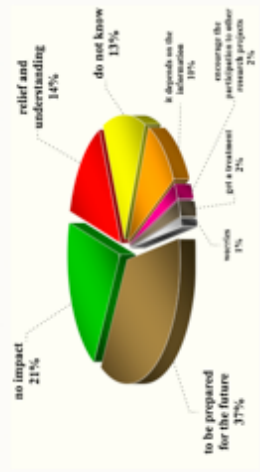
	GENERAL FINDING	NEGATIVE INDIVIDUAL FINDING
Who should be responsible for the return of research results ?	The research team	
When should the results be returned ?	At the end of the study but before the publication of the findings	
By what means ?	Mail	
Who should bear the costs of the communication ?	The Health and Social Services Ministry	

WHAT THE RESPONDENT IS EXPECTING TO DO WITH AN INDIVIDUAL FINDING:



No specific action was preferred. Respondents indicated that such information would allow them to be prepared for the future, or that they would inform their family circle. They even wrote down that they would do nothing with that information. What we can notice, in spite of the lack of consensus, is the absence of irrational actions: underlying the fact that participants' expectations seemed realistic.

WHAT IMPACT COULD AN INDIVIDUAL INFORMATION HAVE ON THE RESPONDENT'S LIFE:



We noticed the same plurality of opinions than before and the same terms appeared: "to be prepared for the future, no impact, relief and understanding. All in all, the perceived impact seemed positive or null, but we didn't observe a perceived negative impact apart from an increase in anxiety for 1% of respondents.