

UETMIS

Unité d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé

L'ORGANISATION DU CONSEIL GÉNÉTIQUE AU CHU SAINTE-JUSTINE : PRINCIPAUX CONSTATS

Février 2012

Du fait des développements constants de la génétique moléculaire, la spécialité du conseil génétique prend une place grandissante dans le domaine médical. Praticué auparavant par des médecins (pédiatres, obstétriciens-gynécologues, puis depuis 1997 au Québec par des médecins spécialisés en génétique), le conseil génétique est aujourd'hui également offert par des conseillères en génétique.

Il s'agit de professionnelles travaillant en dyade avec un médecin dans les domaines de la génétique et de la médecine prédictive (conseil génétique, évaluation et gestion du risque, réalisation d'arbres généalogiques, contact et information des familles, intégration des dimensions psychosociales, culturelles, légales et éthiques ...). L'objectif de la conseillère en génétique est de faire comprendre aux patients présentant une pathologie génétique potentielle ou nouvellement diagnostiquée le mode de transmission et les risques qui en découlent. Le rôle de la conseillère en génétique est déterminant dans la prise en charge du patient. Au Québec, cette profession est reconnue depuis 2006.

Dès 2005, le service de génétique médicale du CHU Sainte-Justine engageait une première conseillère en génétique. En 2011, 6 conseillères font partie du Programme psychiatrie, neurodéveloppement et génétique. Les généticiens souhaitent s'adjoindre

d'autres conseillères afin de faciliter le conseil génétique pour les différentes clientèles du CHU Sainte-Justine.

La Direction exécutive des programmes-clientèles (DEPC) se questionne sur les tâches et responsabilités des conseillères en génétique envers la clientèle et sur l'articulation actuelle avec les autres intervenants impliqués (infirmières, médecins traitants, généticiens) lors du conseil génétique. Bien que la génétique représente un secteur majeur, il semble y avoir un certain manque d'information sur la mission de cette spécialité et ses activités. Une demande a été faite à l'Unité d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (UETMIS) afin de préciser le rôle des conseillères en génétique au sein du CHU Sainte-Justine.

Le devis d'évaluation inclut une revue de la littérature portant sur les modèles d'organisation des services de conseil génétique en milieu hospitalier, un exercice de comparaison des structures organisationnelles du service de médecine génétique du CHU Sainte-Justine à celles d'un centre pédiatrique canadien équivalent ainsi qu'une évaluation terrain réalisée auprès des différents professionnels et gestionnaires du service de médecine génétique.

À la lumière de notre analyse, les principaux constats qui se dégagent touchent la **répartition des tâches**,



UETMIS
Unité d'évaluation des technologies
et des modes d'intervention en santé



CHU Sainte-Justine
Le centre hospitalier
universitaire mère-enfant

Pour l'amour des enfants

Université
de Montréal

l'organisation du travail, la standardisation des processus et des pratiques ainsi que la **gestion des espaces physiques**.

Répartition des tâches

L'un des premiers constats est que les conseillères effectuent de multiples tâches (conseil génétique, assistance sociale, gestion de processus...). Certaines fonctions plus techniques peuvent parfois être déléguées. Dans le cadre des activités du service de génétique, chaque conseillère participe à la gestion des échantillons de matériel génétique pour les patients qu'elle voit et ceux des médecins généticiens avec lesquels elle travaille. Afin d'optimiser et de standardiser l'ensemble du processus, une piste de solution pourrait être de développer une procédure pour la **gestion centralisée de tous les échantillons du service**. Une telle gestion serait alors prise en charge par une ressource spécialisée dont la formation devrait être assurée par l'équipe de génétique. De plus, comme la demande de tests génétiques par les autres spécialités n'est pas documentée, la centralisation de la gestion des échantillons permettrait de mieux évaluer les besoins réels des services demandeurs. Ainsi, des ententes cadres pourraient être mises en place avec différentes spécialités pour les tests fréquemment demandés.

Les conseillères en génétique effectuent de nombreuses activités reliées à la **coordination**. De fait, elles doivent faire des liens avec les autres cliniques du centre hospitalier ainsi qu'avec les autres intervenants du réseau de la santé. Suite à un diagnostic, il est fréquent que les familles soient orientées vers des ressources communautaires, dont les CLSC et les associations de soutien. D'autres liens doivent être faits avec les écoles ou pour l'accès à des services spécialisés comme la réadaptation. Certaines informations médicales doivent parfois être transmises à ces ressources. Ces démarches pourraient être assignées à d'autres intervenantes telles qu'une travailleuse sociale ou une infirmière de liaison. Bien qu'il n'y ait pas de ressources en service social pour la clinique de génétique médicale, une telle option s'avérerait intéressante et pourrait contribuer à libérer du temps clinique pour les conseillères en génétique tout en optimisant le suivi des patients.

Ainsi, une meilleure gestion des activités cliniques directes permettra d'atténuer la problématique reliée à la charge de travail indirect.

Organisation des dyades

Le mode d'organisation des dyades en génétique pédiatrique est variable. Au sein de certaines dyades, la conseillère travaille conjointement avec le médecin, mais elle a des tâches spécifiques qu'elle accomplit de

façon autonome. Ce mode d'organisation semble intéressant puisqu'il met davantage à profit l'expertise et les compétences des conseillères. Il serait donc important de s'entendre sur un **mode d'organisation standard** afin que chaque dyade fonctionne selon des principes de base similaires.

En génétique pédiatrique, chaque médecin généticien travaille présentement en collaboration avec une conseillère à raison de 0,5 équivalent temps complet (ceci exclut 2 médecins généticiens spécialisés en génétique métabolique). Le **ratio le plus performant** semble être d'une conseillère en génétique à temps complet par médecin généticien. L'augmentation du nombre de conseillères en génétique permettrait d'une part d'optimiser le travail des médecins généticiens, mais également le nombre de patients vus lors des cliniques. Au moment de l'évaluation, 2 conseillères avaient un statut précaire puisqu'elles effectuaient des remplacements. La consolidation de ces 2 postes est une avenue à explorer. Ceci permettrait de stabiliser l'équipe en place et de diminuer le roulement du personnel. Dans le domaine du diagnostic prénatal, la cible visée est de 2 conseillères en génétique et d'une infirmière, ce qui nécessiterait un changement de la structure actuelle des postes.

Liste d'attente en génétique pédiatrique

La longueur de la **liste d'attente en génétique pédiatrique** représente une préoccupation majeure. Cette liste est d'une durée de 3 ans et lors de la présente évaluation, plus de 750 patients y étaient inscrits (2011). Il apparaît évident que de tels délais affectent la qualité du suivi pour le diagnostic initial et pour la prise en charge qui en découle.

En raison des délais d'attente actuels, il convient de se questionner sur l'offre de service en génétique afin de prioriser les besoins des différentes clientèles. De fait, les médecins généticiens devront évaluer s'il serait envisageable de diriger certaines clientèles vers d'autres services spécialisés. Il a entre autres été soulevé que certaines clientèles obstétricales, dont les patientes avec un âge maternel avancé, pourraient être prises en charge par les obstétriciens-gynécologues. Cependant, ceci nécessite que des ententes soient discutées avec les gestionnaires du Programme santé de la mère et de l'enfant en fonction de leurs capacités à augmenter le nombre de patientes dans des cliniques dont le débit de clientèle est déjà élevé.

De plus, lorsqu'un test génétique est effectué, des **délais légaux** doivent être respectés. Les délais acceptables dans le contexte actuel sont d'environ un mois en génétique pédiatrique et de 48 heures en diagnostic prénatal. Il est crucial que les résultats des

tests et les notes explicatives rédigés par le service de génétique soient transmis aux médecins référents dans les meilleurs délais. Il s'agit d'enjeux légaux importants où des délais déraisonnables sont susceptibles d'affecter la prise en charge des patients et la qualité du suivi étant donné la gravité des conséquences associées à certaines conditions génétiques.

Liens avec les autres spécialités

La génétique représente une science médicale transdisciplinaire qui a des applications en lien avec plusieurs spécialités en médecine. L'entente de service conclue avec une des cliniques de neurologie (la clinique de sclérose tubéreuse) est un exemple de modèle multidisciplinaire impliquant le conseil génétique. En raison de la gravité de cette condition, ces patients nécessitent une prise en charge rapide. Même si le médecin généticien doit revoir ces patients lors d'un second rendez-vous, cette première rencontre avec les familles permet d'accélérer la prise en charge et de minimiser les délais en débutant rapidement l'investigation (tests génétiques). Ainsi, les patients de cette clinique bénéficient d'un suivi plus rapide grâce à la concertation des services de neurologie et de génétique; ils ne sont pas inscrits à la liste d'attente du service de génétique. Il ressort qu'il y aurait plusieurs avantages à implanter un modèle organisationnel basé sur cette approche dans d'autres services spécialisés.

Ainsi, le **développement de liens étroits avec d'autres spécialités** pourrait permettre d'optimiser les services de conseil génétique au sein de l'hôpital. Les conseillères pourraient ainsi participer à des cliniques dans d'autres départements tout en se référant à leur équipe de médecins généticiens. De plus, quelques heures par mois peuvent parfois être suffisantes pour répondre aux besoins de certaines clientèles. Quelques secteurs ont manifesté leur intérêt et sollicitent des services en conseil génétique tels que l'**endocrinologie**, la **clinique cranio-faciale** et la **cardiologie**.

Standardisation des processus et des pratiques

La standardisation des processus et des pratiques mérite une attention particulière. Certaines lacunes sur le plan du processus clinique font en sorte que beaucoup de temps et d'efforts sont consacrés à des tâches qui mériteraient d'être uniformisées. De nombreux efforts ont été déployés afin de standardiser la tenue des dossiers et d'évaluer la qualité de ce processus (formation des conseillères et suivi par le comité qualité). Par ailleurs, la rédaction de lettres types (pour les résultats des tests et les recommandations) a permis d'uniformiser l'information transmise et d'augmenter l'efficacité de ce processus. Les gestionnaires devraient **poursuivre le processus de standardisation** déjà amorcé afin que les conseillères

puissent consacrer davantage de temps à leurs fonctions cliniques spécifiques.

Certaines conseillères se sont créées des outils de travail (ex. journal de bord) afin de mieux organiser leurs activités, de faciliter les suivis et de colliger des statistiques plus détaillées. Ainsi, il apparaît essentiel que les gestionnaires du service de génétique mettent en place des **outils standardisés pour quantifier les activités** des conseillères et celles des dyades médecin généticien/conseillère en génétique.

De plus, il ressort que des **indicateurs de performance** spécifiques au conseil génétique n'ont pas été définis. Pour évaluer adéquatement la performance des conseillères, il convient d'identifier de tels indicateurs et d'avoir accès à des outils permettant de documenter toutes les activités (directes, indirectes, d'enseignement, de recherche).

L'**informatisation du dossier parallèle de génétique** pourrait contribuer à uniformiser certains processus (OACIS). Une telle solution serait associée d'une part, à un gain de temps pour l'ensemble des professionnels du service de génétique et d'autre part, à la diminution des ressources cléricales allouées à la gestion des dossiers papier.

Organisation des espaces physiques

Il existe certaines limites liées à l'environnement physique dont la **disponibilité des locaux** pour les cliniques et l'**organisation des espaces physiques** utilisés par le personnel du service de génétique. Il ressort que les médecins souhaitent offrir davantage de plages horaires en clinique afin de réduire la longue liste d'attente en génétique pédiatrique. Pour atteindre cet objectif, ils doivent avoir accès à des locaux pour une plus longue période de temps.

Il apparaît également que la disposition physique des locaux est sous optimale. Ceci occasionne des **pertes de temps et de productivité** pour les professionnels qui doivent faire des déplacements constants entre différents lieux de travail (cliniques, bureaux, archives de génétique, locaux utilisés pour la correspondance, laboratoires, etc.). Les médecins généticiens, les conseillères en génétique, les infirmières et les secrétaires ne sont pas regroupés au sein des mêmes locaux ou du même bloc. Il apparaît souhaitable de revoir l'organisation des espaces physiques utilisés par le personnel du service de génétique.

Progrès technologiques

Les technologies appliquées en génétique évoluent très rapidement et il est nécessaire d'assurer le transfert des connaissances de la recherche vers la pratique clinique. Ainsi, il pourrait s'avérer intéressant qu'une conseillère en génétique développe des **liens**

plus étroits avec les laboratoires de diagnostic moléculaire et de cytogénétique tout en continuant ses activités cliniques. Il est vrai que les technologies de plus en plus performantes permettent la détection de nouveaux variants. Or, ceci contribue à l'accroissement de la complexité d'analyse des données. Les résultats doivent être interprétés et leur portée clinique doit être discutée avec les patients.

Par ailleurs, les progrès de la science nous propulsent à l'ère de l'information génétique et permettent de produire des connaissances scientifiques issues aussi bien de l'individu, de sa famille que de toute une population ; d'où le lien entre génétique, génomique et santé publique. Le CHU Sainte-Justine a ainsi développé une expertise de pointe dans ce domaine en émergence grâce aux travaux d'un chercheur clinicien recruté récemment. Les résultats de ses recherches auront probablement des impacts cliniques.

De ces constats, il ressort que l'**optimisation des processus cliniques en génétique** passe par une **répartition des tâches** et une **réorganisation du travail** notamment celle des dyades. La gestion de la liste d'attente en génétique est problématique. Des **liens avec d'autres spécialités** pourraient mener au développement de modèles organisationnels intéressants et optimiser les services en conseils génétique. Des **enjeux légaux** soulevés par le respect de délais raisonnables concernant la communication des résultats d'analyses génétiques mériteraient l'attention particulière des décideurs. Finalement, il est important que des mécanismes soient mis en place afin de faciliter le **transfert et l'application des connaissances** tant au sein du service de génétique que vers les autres spécialités de la médecine.

En conclusion, nous pouvons dégager quelques pistes de réflexion visant à améliorer l'offre de service en conseil génétique. Les gestionnaires du service de génétique doivent élaborer un **plan d'affaires** définissant les orientations et les objectifs et ce, à court, à moyen et à long terme. L'élaboration de ce document doit se faire de concert avec les cliniciens de ce secteur (médecins généticiens, conseillères en génétique, infirmières, autres professionnels) puisqu'ils seront les acteurs qui les mettront en pratique.

À très **court terme**, la consolidation des postes des 2 conseillères en génétique dont le statut est précaire est une avenue à explorer. Une ressource spécialisée pourrait être dédiée à la gestion des échantillons pour uniformiser le processus d'envoi des échantillons et collecter des données de base sur les besoins réels des services demandeurs. Des indicateurs de performance adaptés à la pratique du conseil génétique devront être définis. Un inventaire de l'ensemble des activités effectuées par les conseillères en génétique devra être

fait. Une fois qu'un tel système aura été établi, les conseillères devront avoir accès à un outil permettant de documenter leurs activités. Le format d'un journal de bord clinique électronique représente une solution intéressante.

À **moyen terme**, si le ratio d'une conseillère par médecin généticien en génétique pédiatrique était retenu, de nouveaux postes de conseillères en génétique devraient être créés. L'ajout d'une ressource dédiée à la coordination (travailleuse sociale, infirmière de liaison...) avec les autres cliniques spécialisées de l'hôpital, le réseau de la santé, les écoles ainsi que la recherche de réseaux de soutien dans la communauté permettra également aux conseillères en génétique d'allouer une plus grande partie de leur temps de travail à leurs activités cliniques spécifiques.

À **long terme**, les services de génétique devront avoir des ramifications vers d'autres spécialités du centre hospitalier comme c'est le cas au *Sick Kids*. Par ailleurs, si un plus grand nombre de conseillères en génétique sont recrutées, il pourrait être utile de désigner l'une de ces conseillères afin qu'elle agisse à titre de chef de service professionnelle et qu'elle développe la pratique du conseil génétique.

Afin d'instaurer une dynamique de changements cohérente et harmonieuse, le plan d'affaires proposé par les gestionnaires devra prendre la forme d'un **plan d'action**. Ceci a pour but de concrétiser les recommandations énoncées en fixant les priorités, en planifiant les ressources et en optimisant leur utilisation selon les objectifs visés. Il serait également pertinent de mesurer les résultats obtenus pour apporter les correctifs nécessaires. La communication régulière des informations sur le suivi des objectifs est donc essentielle au bon développement du modèle d'organisation du service de génétique médicale.

Finalement, soulignons qu'à son échelle, le service de génétique médicale du CHU Sainte-Justine constitue un environnement complexe qui exige un ajustement interne périodique en termes d'apprentissage et d'organisation des services. La structure organisationnelle adoptée par les gestionnaires devrait favoriser le développement de la **coordination des services cliniques** ainsi que la **collaboration entre les médecins généticiens et les médecins des autres spécialités**.