

Lettre

d'informations

aux professionnels de santé

Numéro 4

Edito

Le but de la consultation de conseil génétique est d'informer une personne atteinte, ou ses apparentés, de leur risque, ou d'informer des parents sur leur risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique. Le risque dépend de la maladie, le diagnostic clinique et moléculaire doit être précis. Selon la maladie, il faut faire des tests génétiques pour en connaître la cause. Il s'agit d'une consultation où le médecin généticien prend le temps nécessaire pour expliquer les difficultés et les conséquences du diagnostic clinique et du test génétique.

Les questions qui se posent ...



Pour connaître l'intérêt et la possibilité de faire un test génétique, une consultation de «conseil génétique» auprès d'un généticien ou d'un conseiller en génétique est indispensable.

a A qui s'adresse-t-il ?

Le conseil génétique concerne les personnes confrontées à une maladie génétique lorsque :

- La personne est elle-même atteinte
- La personne a au moins un membre de sa famille atteint (un ou plusieurs enfants, le père ou la mère, un frère ou une sœur, un cousin, un oncle, ...)
- Le couple, dont un membre est atteint ou à risque d'une maladie génétique, s'interroge sur le risque d'avoir transmis à ses enfants ou de transmettre à ses futurs enfants le gène responsable de la maladie
- Les membres du couple sont apparentés (par exemple cousins germains...)

b Pourquoi ?

L'objectif principal du conseil génétique est de donner accès à des **informations** claires et compréhensibles pour la personne qui consulte (le consultant).

Ces informations concernent :

- Le mode et le risque de **transmission** de la maladie
- Le **risque** d'être atteint ou d'avoir un enfant atteint de la maladie

Le conseil génétique

Recommandations à dire d'experts dans les affections spinocérébelleuses par le conseil médical et paramédical des associations AFAF, CSC, ASL

- La possibilité de faire un **diagnostic pré-symptomatique** pour les personnes à risque
- Les possibilités de réaliser un diagnostic prénatal avant la naissance lorsque le risque estimé pour l'enfant à naître est élevé et que la mutation a été identifiée (**diagnostic prénatal**, DPN, ou diagnostic préimplantatoire, DPI) et discuter des autres possibilités pour le couple (recours au don de sperme, don d'ovocytes...)
- Le **traitement**, s'il existe, ou les moyens de **prévention**, s'ils existent.

c Le déroulement de la consultation

Au cours de cette consultation, le généticien construit l'**arbre généalogique** de la famille avec l'aide du consultant. Cet arbre permet au généticien de faire son « enquête » sur la maladie dans la famille et d'en déduire le mode de transmission de la maladie (dominant ou récessif). De plus, ce moment est singulier pour la personne qui est amenée à rassembler les informations sur la famille (à « raconter la famille »), à s'en remémorer chaque membre et leurs liens. Cette étape, qui met en avant l'histoire familiale, peut confronter la personne à des situations délicates : la réactivation d'événements familiaux ou personnels difficiles, des non-dits... Enfin, cette consultation, qui doit instaurer un climat de confiance entre médecin et consultant est individuelle. Mais un temps en commun peut être prévu si plusieurs membres de la famille consultent ensemble.



A quoi sert le test génétique ?

Le test génétique permet de déterminer si une personne est porteuse ou non d'un gène pathologique.

Il se fait après le conseil génétique, sur prescription d'un généticien. Il consiste en une prise de sang.

Il est réalisé dans deux conditions :

a Pour confirmer le diagnostic clinique

Une maladie peut avoir plusieurs origines génétiques différentes, mais une anomalie génétique peut aussi donner des tableaux cliniques ou maladies différentes. Aujourd'hui, on peut identifier quelques gènes responsables d'ataxies cérébelleuses, dont l'Ataxie de Friedreich, 7 gènes parmi les 28 SCAs, etc... Mais actuellement, la majorité des gènes de ces pathologies ne sont pas connus ou accessibles à un test génétique de routine et beaucoup d'analyses sont réalisées dans un cadre de recherche soumis à des réglementations législatives différentes. Pour cela, des explications adaptées à chaque personne et à sa maladie doivent être données en consultation pour :

La confirmation du diagnostic peut se faire à tout âge, elle est une étape importante :

- Le patient qui peut poser un nom sur sa maladie et donner ainsi un sens à ce qui lui arrive. L'acte de nomination est en soi rassurant.
- Le médecin qui pourra proposer une prise en charge adaptée à la personne en fonction de la pathologie
- Les apparentés « à risque » qui auront besoin de cette information s'ils souhaitent faire un test génétique (pré-symptomatique ou prénatal)

b Pour connaître son statut génétique par la réalisation d'un test pré-symptomatique

Le test pré-symptomatique concerne toute personne **majeure** « à risque » de développer une maladie génétiquement déterminée et qui souhaite connaître son statut génétique avant l'apparition des signes de la maladie. Pour que le test génétique soit possible, le généticien doit s'assurer qu'un test génétique a été réalisé chez un autre membre de la famille. Le test ne peut se faire qu'à la demande de la personne à risque. A tout moment, le consultant est libre de renoncer à sa demande, y compris au moment du résultat.

Quelles sont les étapes du test pré-symptomatique ?

Ce test est prescrit par le généticien et relève d'un cadre juridique strict. Il doit être encadré par une équipe pluridisciplinaire (généticien, psychologue, infirmière, assistante sociale...) et se fait en plusieurs étapes :

- La **phase d'information** par le généticien ou le conseiller en génétique
- La **phase de préparation et de réflexion** : l'entretien psychologique. Il a pour but de permettre à la personne de verbaliser autrement ses interrogations et ses inquiétudes liées au test génétique et vis-à-vis d'elle-même, de sa famille, de son avenir ; d'aider la personne à anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future.
- Le **prélèvement**. Il consiste en deux prises de sang et deux analyses moléculaires qui sont réalisées dans le laboratoire agréé par le Ministère de la Santé et contacté par le généticien pour le consultant. En général, et lorsque le test est réalisé dans un cadre hospitalier il n'est pas facturé au patient-consultant.
- L'**annonce du résultat**. Il n'est jamais communiqué par téléphone ou par courrier. L'annonce se fait en consultation, par le généticien. Un document avec le résultat est remis à la demande de la personne qui a fait le test.

Le résultat, qu'il soit favorable ou défavorable, représente toujours un bouleversement psychologique, familial et social. Mais, parce que chacun a une histoire singulière, la façon de vivre la démarche du test et le résultat dépendra de chaque individu.

Et après le résultat ?

- **Pour les porteurs du gène** : même après un résultat défavorable les personnes porteuses peuvent, dans un premier temps, ressentir un certain soulagement car le doute disparaît et le résultat permet d'être fixé sur son statut génétique. Mais il n'est pas rare que la personne soit démoralisée, triste et qu'elle ait envie de pleurer. Cela est une réponse normale au choc que l'annonce a pu provoquer.
- **Pour les non porteurs du gène** : ils peuvent ressentir un soulagement d'apprendre qu'ils ne seront pas malades et ne transmettront pas la maladie à leur descendance. Mais il arrive aussi qu'ils soient confrontés à des sentiments déroutants et douloureux, telle la culpabilité vis-à-vis de la fratrie atteinte (« pourquoi eux et pas moi ? »). Lorsque la personne était sûre d'être porteuse du gène et qu'il s'avère qu'elle ne l'est pas, le résultat peut s'avérer difficile à accepter parce qu'il peut remettre en cause les choix de vie passés (« je n'ai jamais voulu avoir d'enfant par peur de transmettre la maladie »).
- Après le résultat, un **accompagnement psychologique** peut s'avérer nécessaire pour permettre à la personne de « faire face » et d'assimiler progressivement son nouveau statut.

Rédaction par le Conseil Médical et Paramédical de l'AFAF, ASL et CSC .

Il est présidé par le **Dr A. Dürr** (neurogénéticienne - Paris) et composé de **ML. Babonneau** (psychologue - Paris), **Dr P. Charles** (neurologue - Paris), **Dr F. Cottrel** (médecin de réadaptation-Paris), **Pr P. De Lonlay** (pédiatre métabolicienne - Paris), **E. Delumeau** (assistante sociale - Paris), **M. Gargiulo** (psychologue - Paris), **Dr C. Goizet** (généticien - Bordeaux), **Th. Hergueta** (psychologue - Paris), **A. Herson** (psychologue - Paris), **Dr D. Mazevet** (médecin de réadaptation - Paris), **Pr A. Munnich** (généticien - Paris), **MC. Nolen** (psychologue - Paris), **C. Pointon** (orthophoniste - Paris), **Pr L. Vallée** (neuropédiatre - Lille). Vous trouverez les coordonnées des professionnels de santé sur les sites des associations : www.ataxie.com – <http://assoc.wanadoo.fr/asl.spastic> – www.csc.asso.fr.

Vos réactions, vos questions au Conseil Médical et Paramédical, en écrivant à conseilmedicalataxie@yahoo.fr, ou au 12 place Brisset – 02500 Hirson.

Le fichier utilisé pour vous communiquer le présent document est déclaré auprès de la CNIL. En application des dispositions des articles 39 et suivants de la Loi « Informatique et libertés » du 6 janvier 1978 modifiée, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification auprès des présidents des associations citées. Vous pouvez également, pour des motifs légitimes, vous opposer aux traitements des données vous concernant.