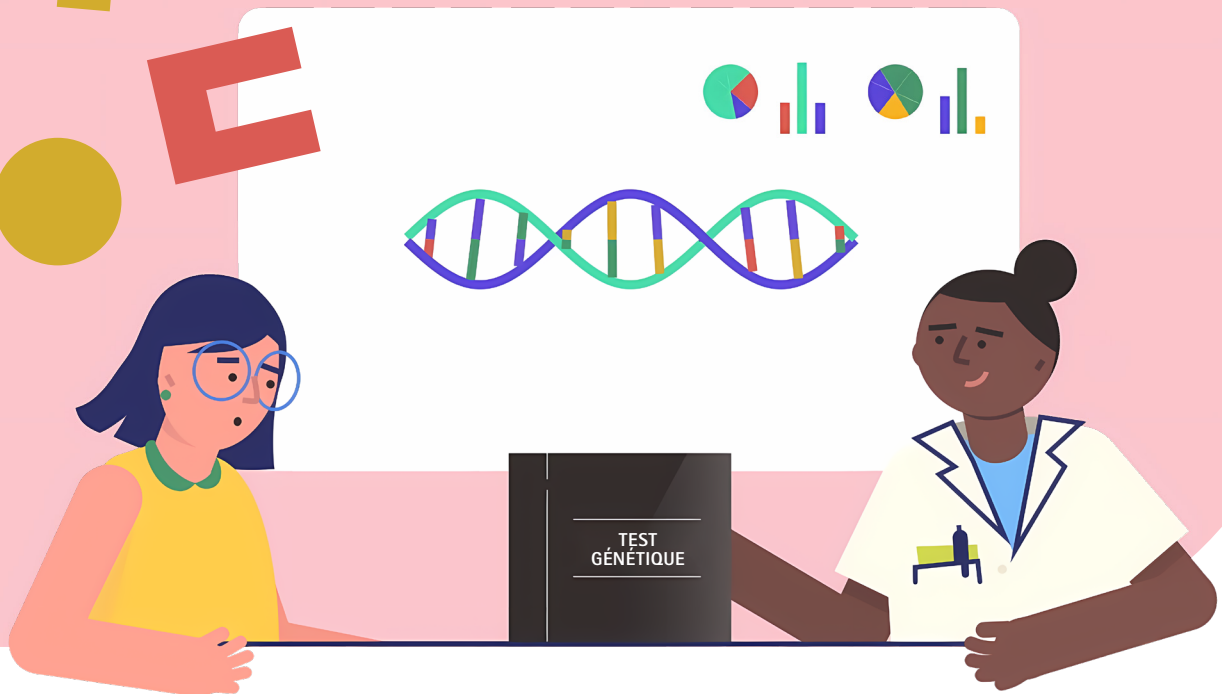
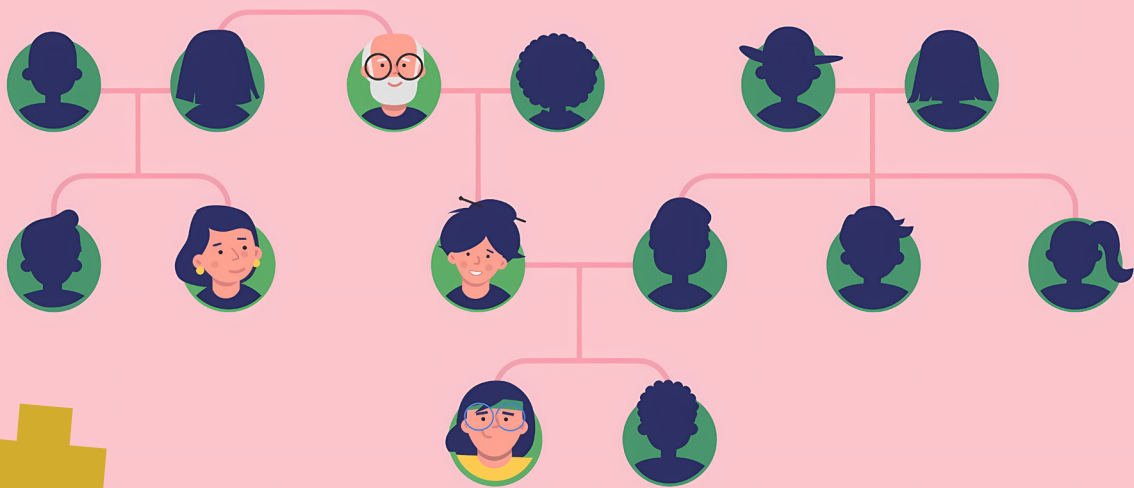


Si vous suspectez une maladie héréditaire ...

Quand est-il utile de réaliser un test génétique ?



Qu'est-ce qu'un test génétique ?
Quelles informations peut-il fournir ?
Quand et comment en faire la demande ?

**Vous trouverez toutes les réponses
dans cette brochure gratuite.**



Centrum voor
Medische Genetica

Avant de commencer votre lecture

Cette brochure s'adresse aux jeunes et aux moins jeunes, aux personnes plus ou moins familières avec l'hérédité. Bref, à tous ceux qui s'intéressent au sujet. Nous avons essayé de présenter les informations essentielles sur les tests génétiques de la manière la plus claire possible pour tout le monde. Ces **informations de base** se trouvent sur le **côté gauche** des pages. Si vous le souhaitez, vous pouvez par ailleurs souvent lire des **informations** complémentaires. Nous les avons placées dans des **encadrés de couleur** sur le **côté droit** des pages.

Nous illustrons ces informations par l'histoire d'Anja, mais il ne s'agit bien sûr que d'un exemple parmi d'autres. L'hérédité joue un rôle dans de nombreuses affections différentes. Les informations contenues dans cette brochure s'appliquent donc de manière générale et ne se limitent pas à la maladie d'Anja.

Table des matières

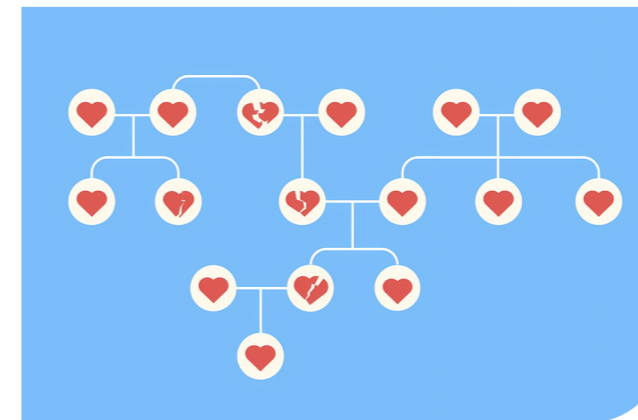
03. Introduction
04. Qu'est-ce qu'un test génétique ?
05. Pourquoi un test génétique peut-il être utile ?
06. Comment cela fonctionne-t-il ?
07. Quelles sont les possibilités et les limites ?
08. Quelles informations un test génétique peut-il fournir ?
10. De quelles informations discutons-nous avec vous ?
11. Quand et comment demander un test génétique ?
11. Combien cela coûte-t-il ?
12. À qui adresser vos questions ?

Introduction

Voici Anja.

Le week-end, elle joue au football. Elle adore cela. Mais ce n'est pas évident. **Car son cœur ne fonctionne pas comme il le devrait.** Pour Anja, le sport n'est donc pas sans danger.

Comment a-t-elle appris que son cœur avait un problème ? Anja a subi un test génétique. Elle avait une bonne raison de le faire. Car le problème s'est également posé chez sa mère, son grand-père et une cousine de sa mère.



Grâce à ce test, elle en a désormais la certitude. Elle peut jouer au football le cœur léger, mais sous la supervision de son médecin. Dans cette brochure, vous découvrirez si un test génétique peut également vous être utile et à quoi vous pouvez vous attendre.



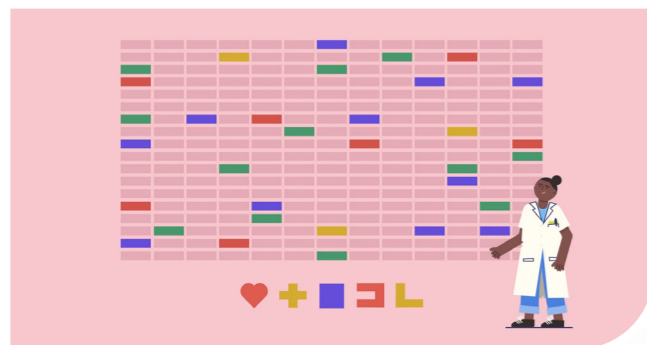
Qu'est-ce qu'un test génétique ?

Tout le monde a son propre bagage génétique. Bébé, vous le recevez de vos parents. Ce qui est dans vos gènes est donc héréditaire.



L'information génétique est contenue dans l'**ADN**. Il s'agit d'une longue « molécule » composée de seulement quatre éléments différents. Nous les appelons « nucléotides » et les représentons par des lettres : **A, T, G et C**. L'ordre de ces quatre lettres détermine notre patrimoine génétique. Et l'ensemble de ces lettres constitue votre « génome ».

Un test génétique permet de cartographier la totalité ou une partie de votre ADN. Il permet de déterminer si vous êtes atteint(e) d'une maladie héréditaire ou si vous présentez une anomalie génétique susceptible de provoquer ultérieurement une telle maladie. Le test est donc révélateur de **votre état de santé actuel et parfois futur**.



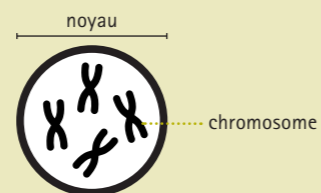
Comme Anja, vous pouvez vous faire dépister pour une maladie héréditaire. Votre médecin peut également l'utiliser pour diagnostiquer une maladie lorsqu'elle survient.

Qu'est-ce qu'un gène ?

Chaque corps humain est composé de milliards de cellules. Chacune d'entre elles contient des informations génétiques (héréditaires) qui garantissent le bon fonctionnement de chaque partie de notre corps.

Ces informations génétiques sont contenues dans l'ADN. Différents noms sont donnés aux différentes particules de notre ADN.

- Dans le noyau cellulaire, l'ADN est regroupé dans de petites structures en forme de bâtonnets : les **chromosomes**. Nous avons 23 paires de chromosomes (soit 46 au total), dont 23 proviennent de l'ovule et 23 du spermatozoïde. Au microscope, un tel chromosome a la forme d'une lettre X (ou H, si vous préférez).



- L'ensemble de l'ADN contenu dans les 23 paires de chromosomes du noyau cellulaire est appelé **génome**. La moitié du génome provient du spermatozoïde, l'autre moitié de l'ovule. Chaque moitié est composée de 3 milliards de combinaisons des lettres A (adénine), C (cytosine), G (guanine) et T (thymine).
- Un petit morceau d'ADN, dont les combinaisons de lettres contiennent le code de construction d'une protéine particulière, est appelé **gène**. Notre génome compte environ 20 000 gènes. Les protéines sont les éléments constitutifs de notre corps, mais aussi des messagers. Notre corps utilise ces messagers pour communiquer d'un organe à l'autre, ainsi que d'une cellule à l'autre dans un organe. L'insuline, une protéine qui régule le taux de sucre, est un exemple de ce type de messager.

Pourquoi un test génétique peut-il être utile ?

- Un test génétique indique si vous êtes ou non atteint d'une maladie génétique. Bien entendu, un tel test ne peut pas éliminer cette anomalie. Mais savoir que l'on est atteint d'une maladie génétique particulière peut s'avérer très utile.

En fait, de nombreuses maladies héréditaires peuvent être bien **gérées** et certaines peuvent être **traitées**, surtout si elles sont détectées tôt. Parfois, nous pouvons même **empêcher** qu'une anomalie génétique n'entraîne de véritables problèmes de santé.



Dans le cas d'Anja, ces connaissances lui ont permis, grâce à un suivi médical adapté, de continuer à faire presque tout ce qu'elle aime faire. Oui, même jouer au football - même si son cœur est parfois irrégulier.

Et si Anja a des enfants plus tard, elle peut leur donner les **mêmes chances** en termes de santé, grâce à leur propre test génétique.

En outre, Anja pourrait également choisir de ne pas transmettre la maladie héréditaire à ses enfants. Pour ce faire, elle peut avoir recours à un test génétique avant ou pendant la grossesse.



Quels sont les types d'altération ou de mutations génomiques ?

Les séquences de lettres de notre ADN diffèrent légèrement de celles des autres. Ces différences nous rendent uniques. Il suffit de penser à la couleur de nos cheveux ou de nos yeux. Mais il est également possible que de telles variations dans la séquence correcte des lettres A, C, G et T conduisent à des troubles génétiques, car la modification du code de l'ADN conduit à une protéine modifiée ou absente.

Nous pouvons identifier différents types de changements génétiques.

- L'une des lettres A, C, G ou T peut s'être transformée en une autre lettre (mutation ponctuelle).
- Un certain nombre de lettres peuvent être manquantes (une délétion) ou dupliquées (une duplication), ce qui peut éventuellement conduire à un décalage du cadre de lecture de l'ADN (mutation de type frameshift).
- Un groupe de nucléotide peuvent avoir été répétées un nombre anormal de fois.
- Les séquences de lettres supplémentaires peuvent apparaître au mauvais endroit (insertion) ou être inversées dans un chromosome (inversion).
- Des morceaux de chromosomes peuvent avoir été échangés entre deux chromosomes différents (translocation), avec éventuellement une perte ou un gain de matériel héréditaire.

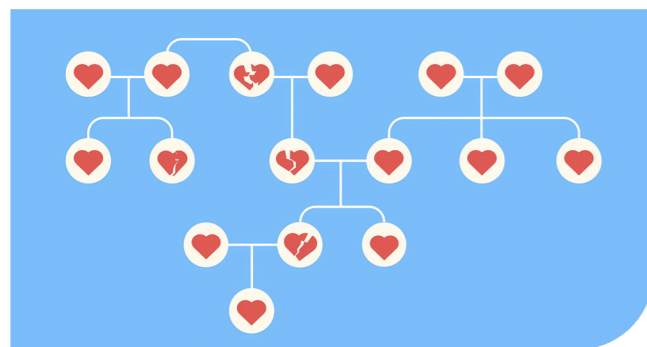
Vous voulez éviter de transmettre une maladie héréditaire à votre enfant ? Plusieurs options s'offrent à vous.

Pour certaines maladies héréditaires, vous pouvez choisir d'effectuer un test génétique sur l'enfant à naître pendant la grossesse (= test prénatal).

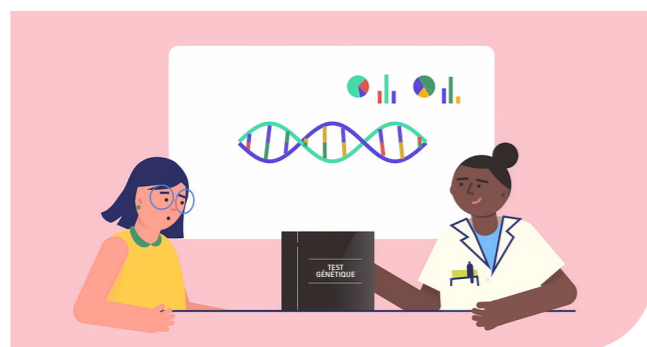
Dans le cadre d'une FIV, vous pouvez même demander un test génétique pour certaines maladies héréditaires avant le transfert de l'embryon (= test préimplantatoire).

En outre, vous pouvez également opter pour un donneur de sperme ou d'ovule si vous ou votre partenaire êtes porteur(se) d'une altération dans un gène/chromosome et que vous voulez vous assurer de ne pas le transmettre à votre descendance.

Comment cela fonctionne-t-il ?



Si vous soupçonnez une tare génétique dans votre famille, vous pouvez vous rendre dans un centre de génétique médicale pour un **entretien exploratoire**. Tout comme Anja.



Tout d'abord, lors d'un premier entretien, un médecin et/ou un conseiller génétique vous expliqueront le fonctionnement du test génétique.



Nous vous expliquons également que ce faisant, parfois nous découvrons par hasard des informations concernant d'autres maladies. C'est important. Vous pouvez **choisir les résultats** sur lesquels vous souhaitez en savoir plus après le test génétique. Vous trouverez plus d'informations à ce sujet aux pages 8 et 9 de cette brochure.

De quoi avons-nous besoin pour un test génétique ?

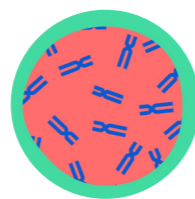
1) L'examen peut être effectué sur différents tissus corporels tels que le sang (10 ml), un frottis à l'intérieur de la joue, une biopsie cutanée ou musculaire. Nous en prélevons un échantillon sur vous et parfois aussi sur vos parents au premier degré (par exemple, vos parents et éventuellement un frère ou une sœur atteint(e) de la même maladie).

2) Nous avons également besoin de votre consentement pour effectuer l'analyse et d'un consentement éclairé signé pour discuter des résultats (plus d'informations à ce sujet aux pages 10). Dans le cas de mineurs ou de personnes qui ne sont pas en état d'exprimer leur volonté, nous demandons le consentement des parents ou du tuteur.

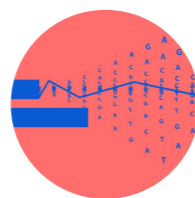
Pour valider les résultats du test, d'autres échantillons peuvent être demandés ultérieurement avec votre consentement.



L'examen proprement dit commence par un **prélèvement**, généralement d'une petite quantité de sang. Parfois, nous avons besoin d'un autre type d'échantillon, comme un frottis à l'intérieur de la joue ou un petit morceau de peau ou de muscle.



Les cellules de l'échantillon prélevé contiennent votre ADN (comme la plupart des cellules de votre corps). Comme indiqué précédemment, on peut comparer cet ADN à un long texte composé de milliards de lettres. Cette « bibliothèque » (votre génome) contient des informations sur tous vos gènes - ce sont les livres de votre bibliothèque.



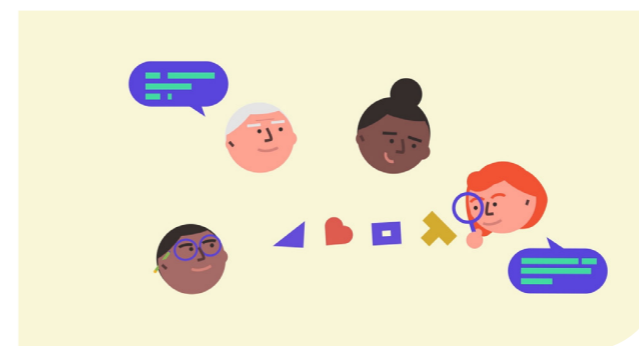
Dès que nous recevons votre échantillon, nous commençons à décortiquer les lettres. En fonction de la maladie, nous consultons parfois des livres spécifiques, une partie plus importante de la bibliothèque ou toute la bibliothèque immédiatement.

Quelles sont les possibilités et les limites ?



Sur les quelque quatre millions de lettres qui vous rendent vraiment unique, nous en filtrons encore beaucoup parce que nous pensons aujourd'hui qu'elles n'ont rien à voir avec votre maladie. L'examen de ce qui reste est encore très complexe et prend du temps.

Il nous fournit finalement une **liste de lettres suspectes**. Nous discutons de cette liste avec notre équipe multidisciplinaire de médecins et de collaborateurs de laboratoire.



Parfois, nous ne trouvons pas de cause génétique claire. Nous effectuons alors des **tests supplémentaires** pour obtenir une réponse définitive. Parfois, l'examen s'arrête parce que nos connaissances et nos techniques actuelles ne nous permettent pas d'en savoir plus.



Comme il est tout à fait possible que des techniques futures permettent de poser un diagnostic, nous conservons le code génétique d'Anja dans notre **coffre-fort numérique** après l'étude.

Entretien multidisciplinaire

Certaines consultations adoptent une approche multidisciplinaire. Vous parlerez alors non seulement au médecin généticien, mais aussi à un autre spécialiste, à un conseiller génétique, à un psychologue ou à une infirmière sociale.

Par exemple, nous discutons toujours des maladies rares de manière multidisciplinaire (avec plusieurs spécialistes médicaux). L'équipe clinique et les collaborateurs du laboratoire se concertent également sur les résultats.

Et si nous ne trouvons rien ?

La génétique est un domaine qui évolue rapidement. À travers le monde, de nouvelles fonctions des gènes sont régulièrement découvertes, ou nous apprenons l'impact de mutations spécifiques. Les techniques permettant d'analyser le génome sont également de plus en plus performantes.

Si les résultats du test initial sont incertains, il est possible que nous analysons à nouveau votre ADN plus tard, lorsque de nouvelles connaissances scientifiques seront disponibles. Par exemple, une variante particulière de l'ADN peut, à l'avenir, être trouvée chez un plus grand nombre de personnes atteintes de la même maladie, ou la variante peut en fait être davantage rencontrée chez les personnes en bonne santé.

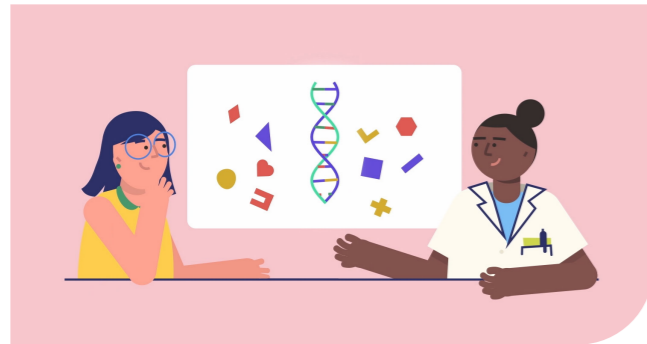
Parfois, nous pouvons commencer à étudier d'autres molécules, telles que l'ARN ou les protéines, pour mieux comprendre les conséquences d'une variante particulière de l'ADN.

Vos données génétiques sont-elles en sécurité chez nous ?

Votre ADN est strictement personnel. Non seulement physiquement, mais aussi juridiquement. La loi sur la protection de la vie privée est donc d'application. Néanmoins, il se peut que nous partagions vos résultats avec d'autres experts en raison de la complexité de l'analyse des données génomiques. Cela se fait de manière cryptée, de sorte qu'il est impossible d'accéder à vos données à caractère personnel telles que le nom, l'adresse ou la date de naissance, mais uniquement à vos données cliniques et génétiques.

Quelles informations un test génétique peut-il fournir ?

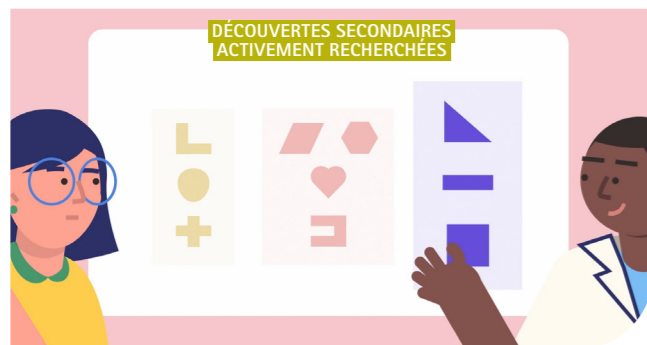
De nombreuses informations génétiques personnelles peuvent être collectées au cours d'un tel test. Nous en apprenons plus sur les gènes pour lesquels vous êtes venu(e) nous voir. Mais souvent, nous trouvons aussi des informations sur des gènes liés à des maladies très différentes.



Discutez au préalable avec votre médecin de ce que vous voulez savoir. Par exemple, vous pouvez choisir de ne connaître que les résultats pour lesquels un suivi, un traitement ou une prévention est possible.

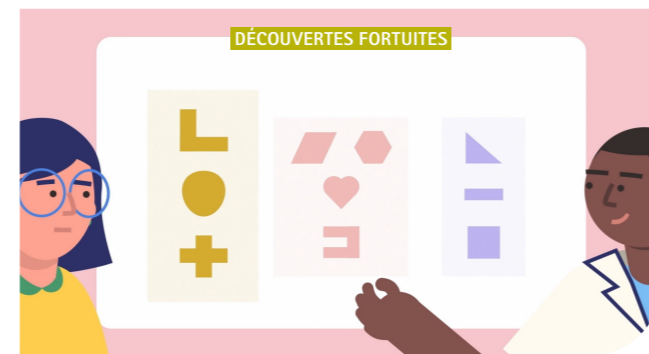


Pour vous aider, nous distinguons trois groupes de variantes possibles dans l'ADN. Le premier groupe comprend les variantes dont nous **savons**, ou dont nous soupçonnons fortement, qu'elles sont liées à la maladie héréditaire dans votre famille. Nous en discutons toujours avec vous.



Deuxièmement, nous pouvons **rechercher activement** d'autres **variantes** connues de l'ADN qui sont importantes pour votre santé future, comme une prédisposition héréditaire au cancer, par exemple.

Parfois, nous pouvons aussi voir si des médicaments pour certaines maladies peuvent être efficaces et déterminer la dose optimale pour vous.



Et parfois, par **hasard**, nous trouvons des variantes qui indiquent d'**autres maladies** pour lesquelles une orientation ou un traitement est possible, ou que nous pouvons même prévenir.

Les variantes d'ADN des deuxième et troisième groupes peuvent être déstabilisantes, parce qu'elles peuvent avoir un impact majeur sur votre santé et votre vie ainsi que celle de votre famille. Peut-être ne voulez-vous rien en savoir, ou peut-être que si au contraire. Ce n'est pas un choix facile, mais vous n'êtes **pas seul(e)**.

Nous distinguons trois groupes de variantes d'ADN

1) Variantes primaires

Il s'agit des variantes dont nous savons, ou dont nous soupçonnons fortement, qu'elles sont liées à la maladie héréditaire pour laquelle vous avez initialement fait le test.

2) Variantes secondaires

Il s'agit de variantes d'ADN connues en génétique pour être à l'origine de certaines affections. Pensez par exemple à une prédisposition héréditaire au cancer. Puisqu'elles sont connues, nous pouvons les rechercher activement. Même s'il ne s'agit pas d'un problème familial ou personnel.

3) Découvertes fortuites (constatations accessoires)

Le troisième groupe est constitué de variantes que nous découvrons par hasard. Ce n'est pas fréquent, mais cela peut arriver. Parfois, nous pouvons relier cette anomalie de l'ADN à une affection particulière, et parfois les effets ne sont pas (encore) connus.

Découvertes secondaires et fortuites

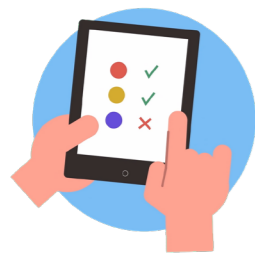
Un test génétique fournit de nombreuses informations sur votre matériel génétique. Il arrive que nous trouvions des informations indépendamment de celles que vous recherchez. Il peut s'agir, par exemple, d'un statut de porteur d'une autre maladie héréditaire ou d'un risque accru de développer une maladie plus tard dans la vie, comme un cancer du sein.

Si une telle combinaison anormale de lettres dans les gènes peut être à l'origine d'une affection importante pour votre santé ou celle de vos proches, par exemple en raison d'un traitement ou d'une possibilité de prévention, vous pouvez choisir que nous en discutons ensemble.

Qu'en est-il des découvertes secondaires ou fortuites sur des maladies pour lesquelles il n'existe pas de traitement ?

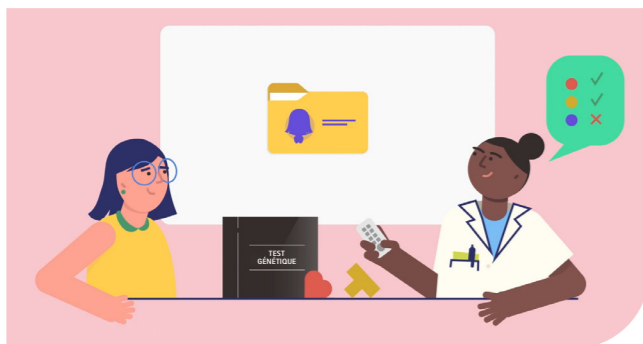
Il est également possible que l'on découvre une prédisposition héréditaire à une maladie actuellement incurable. Par exemple, une maladie neurodégénérative telle que la maladie d'Alzheimer. Si vous êtes majeur, vous pouvez choisir de connaître ce type d'informations. En fait, ces informations peuvent être importantes pour vous permettre de prendre des décisions dans la vie.

De quelles informations discutons-nous avec vous ?

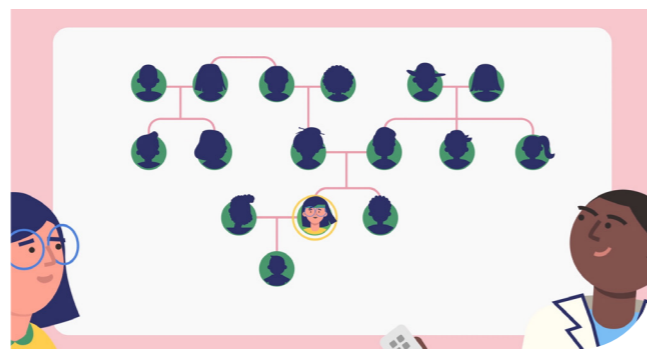


Vous devez indiquer ce que vous voulez savoir sur les résultats de votre test dans un formulaire que nous appelons « **consentement éclairé** ».

Il n'est pas nécessaire de prendre cette décision dès le premier entretien. Vous pouvez y **réfléchir et en parler** avec votre médecin, votre famille ou même un psychologue. En fin de compte, c'est vous qui décidez, en toute connaissance de cause et conformément à vos souhaits, des informations que vous souhaitez recevoir.



Lorsque nous discutons des résultats avec vous, nous tenons compte de vos souhaits. Cela comprend non seulement l'**impact** potentiel **sur votre vie**, mais aussi sur celle de votre **famille**.



Bien entendu, vous aurez l'occasion de poser des **questions**. Car l'avenir de votre santé n'est pas anodin.

Difficile de décider ce que vous voulez savoir ou non ?

Au Centre de génétique médicale, vous pouvez parler à un psychologue ou à un conseiller en génétique. Ils sont spécialisés dans ces questions et peuvent vous faire réfléchir aux différentes conséquences possibles de vos choix. Ils ne peuvent pas décider à votre place, mais ils vous guideront pour que vous puissiez faire le meilleur choix pour vous.

Pouvez-vous revenir sur votre décision après coup ?

Si vous souhaitez revenir sur votre décision plus tard, vous pouvez à nouveau en discuter lors d'une consultation génétique.

Comment communiquons-nous les résultats ?

Lorsque les résultats du test sont connus, nous vous invitons au Centre de génétique médicale pour un entretien (conseil génétique).

Il s'agit parfois d'un résultat provisoire en raison de la nature complexe de ce type de test. Dès que nous disposerons d'informations complémentaires ou de résultats plus complets, nous vous recontacterons.

Quand et comment demander un test génétique ?

Votre médecin généraliste ou votre spécialiste soupçonne-t-il une maladie héréditaire ? Si c'est le cas, il vous **orientera** vers un centre de génétique médicale en vue d'un entretien exploratoire. Il peut même prendre rendez-vous à votre place.

Mais vous pouvez également contacter un tel centre **de votre propre initiative** si vous soupçonnez une tare génétique dans votre famille. Dans tous les cas, sachez que vous devez toujours prendre rendez-vous. Vous venez en tant qu'enfant et parent ou en tant que couple, et vous voulez être testés tous les deux ? Dans ce cas, vous devez tous les deux vous inscrire.

Il est également préférable que vous apportiez déjà lors de la consultation un maximum d'informations importantes sur vos antécédents médicaux et ceux de votre famille, ainsi que sur d'éventuels tests génétiques antérieurs.

Un dépistage complet de votre génome est-il possible ?

Aujourd'hui, il n'est pas possible de se rendre dans un centre génétique pour une analyse de l'ensemble de son ADN (génome) sans raison médicale.

Combien cela coûte-t-il ?

Les tests génétiques coûtent cher. Néanmoins, la majorité de ces examens et des consultations qui les accompagnent sont **remboursés** par la sécurité sociale pour les patients bénéficiant d'une assurance maladie belge ou européenne. Vous ne devez alors payer que le ticket modérateur.

Que coûte un test génétique ?

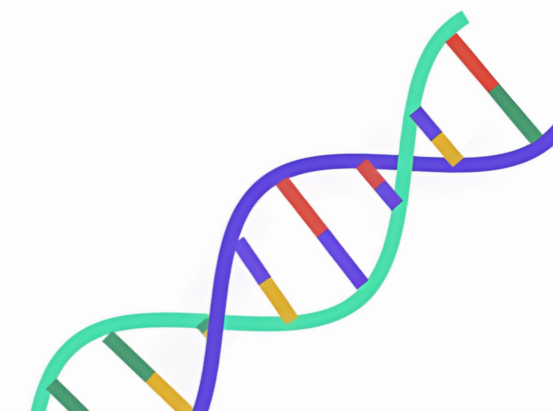


L'INAMI intervient pour la plupart des tests génétiques. Vous trouverez de plus amples informations sur les tarifs sur www.uzbrussel.be/fr/web/centrum-voor-medische-genetica/tarifs-et-convention-inami.

Dans des cas exceptionnels, votre test ne sera pas éligible au remboursement par l'INAMI et les coûts peuvent augmenter.

Au Centre de génétique médicale, cette question est discutée en détail avec vous au préalable, de sorte que vous n'ayez pas de surprise.

Vous n'êtes pas encore en ordre d'assurance maladie ? Ou vous n'êtes pas certain(e) d'être en ordre ? N'oubliez pas d'en parler avec le médecin avant de faire réaliser un test génétique. En tout état de cause, à la fin de cet entretien, vous pouvez toujours décider de ne pas procéder au test génétique.



À qui adresser vos questions ?

Vous souhaitez obtenir des informations supplémentaires sur la recherche génomique après avoir lu cette brochure ? Vous avez des doutes sur le « consentement éclairé » et l'utilisation des résultats de votre test ? Ou vous préférez d'abord échanger des opinions et des idées ?

Il est toujours possible de discuter de vos questions avec votre médecin ou de prendre rendez-vous pour une consultation génétique. Vous êtes toujours le/la bienvenu(e).

UZ Brussel

Centre de génétique médicale

Laarbeeklaan 101
1090 Bruxelles

tel. 02 477 60 71
fax 02 477 68 60

cmg@uzbrussel.be
www.brusselgenetics.be

Cette publication est une réalisation de :



Centrum voor
Medische Genetica

La brochure a été réalisée en collaboration avec :



Merci à DRIFT animation pour les nombreuses illustrations.

Pour plus d'informations :

www.uzbrussel.be/web/centrum-voor-medische-genetica/brochures

