



Centre de Génétique Humaine

TEST GÉNÉTIQUE PRÉDICTIF POUR LA MALADIE DE HUNTINGTON



Cliniques universitaires
SAINT-LUC
UCL BRUXELLES

BROCHURE
À L'ATTENTION DES PATIENTS
ET DE LEUR FAMILLE

Confronté(e) à la maladie de Huntington dans votre famille,
vous souhaitez réaliser un test génétique prédictif de la maladie.

Cette brochure permet de vous informer et de vous guider dans votre démarche.

Sommaire

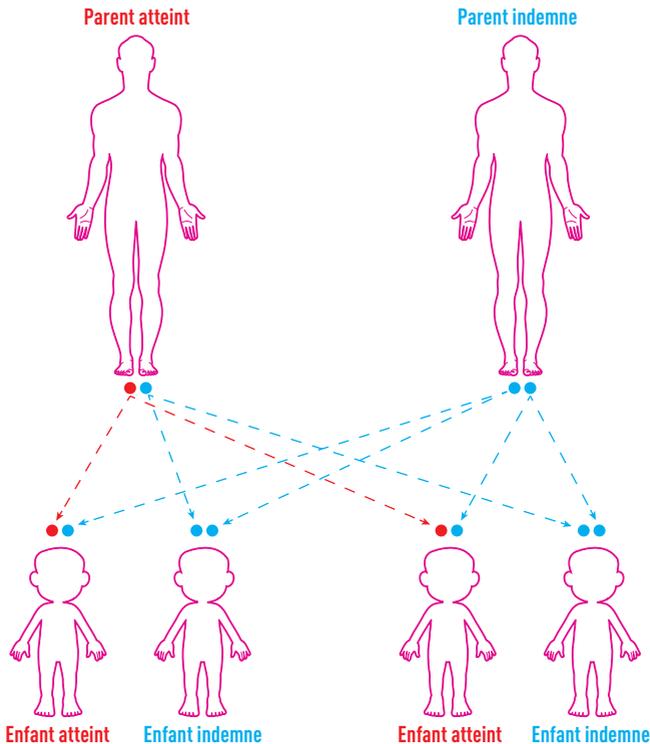
1. Introduction et définition de la maladie	4
2. Le diagnostic génétique de la maladie	5
3. Le test prédictif	5
4. Demander le test prédictif?	6
5. Le test prédictif au Centre de Génétique de l'UCL	7
6. Conclusion	10
7. Notes personnelles.....	11

1. Introduction et définition de la maladie

La maladie de Huntington est une pathologie du système nerveux. Elle entraîne chez le patient une détérioration progressive des facultés physiques et intellectuelles ainsi que des troubles émotionnels.

Les symptômes de la maladie apparaissent le plus souvent entre 35 et 45 ans mais peuvent aussi se manifester chez des sujets plus jeunes ou plus âgés. Ils varient d'une personne à l'autre et sont également fonction du stade de la maladie.

Cette maladie est une affection héréditaire. Elle se transmet selon le mode autosomique dominant. Cela signifie que chaque enfant d'une personne ayant la maladie de Huntington a 50% de risque d'avoir hérité du gène et donc d'en être atteint et ce, quel que soit son sexe.



2. Le diagnostic génétique de la maladie

Le gène défectueux responsable de la maladie a été identifié en 1993. La maladie est due à une expansion anormalement élevée de triplets CAG sur le bras court du chromosome 4. Cette découverte permet de confirmer le diagnostic chez la personne chez qui l'on suspecte la maladie, mais aussi de prédire avec certitude et avant même que les symptômes n'apparaissent si un sujet à risque développera ou non la maladie.

Le généticien pourra vous apporter plus de précisions sur l'anomalie génétique et les mécanismes qui engendrent le développement de l'affection.

3. Le test prédictif

Tout sujet à risque, c'est-à-dire les frères et sœurs ou les enfants d'une personne malade peuvent s'adresser à un Centre de Génétique Humaine et demander le test qui dépistera la présence ou l'absence de l'anomalie génétique responsable de la maladie de Huntington.

Pour les personnes dont le test montre qu'elles sont porteuses, la probabilité de développer la maladie est de 100% si elles atteignent l'âge de 80 ans. L'âge de survenue varie néanmoins d'un individu à l'autre. Pour celles dont le test est négatif, il n'existe aucun risque, ni pour elles-mêmes, ni pour leurs enfants.

Cet examen fournit donc une information irrévocable et peut, en conséquence, modifier la vie d'une personne testée même s'il n'apporte qu'une information limitée.

En effet, cette confirmation laisse en suspens de nombreuses questions auxquelles nous ne pouvons apporter une réponse :

- À quel moment un porteur du gène va-t-il tomber malade ?
- Comment va évoluer la maladie ?

4. Demander le test prédictif ?

Même si le test paraît simple à réaliser et semble extrêmement fiable, les difficultés qu'il soulève sont nombreuses.

Pour chaque personne concernée, décider de réaliser ou non le test prédictif peut s'avérer un processus long et difficile, fait d'interrogations multiples, d'angoisse, voire de dépressions...

Certaines personnes préféreront connaître leur avenir, d'autres choisiront de ne pas le savoir pour l'instant. Chaque attitude doit donc être respectée.

Afin de vous aider, nous vous proposons de consulter la petite brochure intitulée « Matière à réflexion »*, publiée par les groupes d'entraide de la maladie de Huntington. Comme le souligne l'auteur de celle-ci, « des décisions dont dépendra votre avenir ne peuvent être prises sans y avoir mûrement réfléchi » et prendre toute la mesure des effets positifs ou négatifs d'une telle décision se révèle absolument nécessaire. Cette brochure propose donc une série de questions qui, nous l'espérons, vous permettront d'être plus conscient(e) des conséquences de cet examen génétique et de faire votre choix de réaliser ou non le test.

Bien conscients de la difficulté de la démarche, les Centres de Génétique belges ont tous adopté l'ensemble des recommandations du comité constitué par les représentants de l'Association Internationale de Huntington et le groupe de recherche sur la maladie de Huntington de la Fédération Mondiale de Neurologie.

Voici quelques règles. Si l'ensemble des recommandations vous intéressent, nous pouvons vous en fournir un exemplaire.

- Le candidat en fait la demande lui-même, il doit être majeur ;
- pour expliquer le test, son retentissement psychologique et médical, une équipe pluridisciplinaire reste nécessaire (généticien, neurologue, psychologue, psychiatre, assistant social...);
- à tout moment de sa réflexion, le candidat doit pouvoir interrompre le processus du test ;
- le résultat reste confidentiel.

*celle-ci est disponible auprès du Centre de Génétique.

5. Le test prédictif au Centre de Génétique de l'UCL

Après sans doute déjà une longue réflexion, vous avez décidé de contacter un Centre de Génétique et plus particulièrement celui de l'UCL.

Une équipe pluridisciplinaire y a été constituée pour vous aider dans votre démarche. L'équipe se compose d'un généticien, d'un neurologue, d'un psychiatre, d'une psychologue et d'une infirmière sociale.

Plusieurs étapes seront nécessaires. Elles auront pour but de mieux se connaître, de vous aider dans ce processus de réflexion, de vous apporter un soutien non seulement avant le prélèvement mais aussi au moment du résultat et après avoir communiqué celui-ci.

Nous vous proposons dès lors de subdiviser votre accompagnement en quatre « phases » :

- A. Réflexion avant les prélèvements
- B. Les prélèvements
- C. Résultat du test
- D. Accompagnement après le test.

Il est souhaitable que vous soyez accompagné(e) soit par votre conjoint, soit par un ami ou toute personne ayant votre confiance et cela tout au long de votre démarche au Centre.

A. Réflexion avant les prélèvements

Cette phase aura pour but de vous informer sur la maladie, sur les risques pour les apparentés et la descendance, sur le test génétique à proprement parler (ses limites et ses conséquences), sur les alternatives qui s'offrent à vous...

Par ailleurs, nous espérons vous apporter le soutien psychologique nécessaire.

Cette phase dure au minimum un mois mais peut durer plusieurs mois si cela s'avère nécessaire. Elle peut être interrompue à tout moment si vous le souhaitez et ne vous engage pas à aller jusqu'au bout.

De même, elle n'est habituellement pas entamée en cours de grossesse.

PRISE DE CONTACT

Celle-ci aura lieu par téléphone avec l'infirmière sociale, qui pourra déjà, si vous le souhaitez, répondre à vos questions et vous apporter des informations utiles sur la maladie.

Un premier rendez-vous sera fixé dans le but de vous permettre de rencontrer le généticien et la psychologue.

PREMIÈRE CONSULTATION

Lors de cette consultation, vous rencontrerez d'abord l'un des généticiens du Centre de Génétique Humaine. Celui-ci retracera l'histoire de la maladie dans votre famille et vérifiera l'exactitude du diagnostic posé.

Il vous informera et entamera le dialogue nécessaire à votre cheminement, et répondra aux questions que vous vous posez.

SECONDE CONSULTATION ET SUIVANTES

La psychologue aura l'occasion de vous revoir une ou plusieurs fois pour vous accompagner dans votre prise de décision.

Ces entrevues vous permettront d'évaluer les avantages et les inconvénients de la réalisation du test sur le plan personnel, familial et professionnel.

B. Les prélèvements

Au terme de cette étape de réflexion, une prise de sang pourra être effectuée. Celle-ci se fera après un nouvel entretien avec le généticien. Un second prélèvement sera effectué quelques jours plus tard. Nous souhaitons, en effet, réaliser l'analyse sur deux échantillons de sang différents, ceci dans le but d'éliminer toute erreur de résultat.

C. Résultat du test

Après les prélèvements, la consultation qui vous apportera le résultat du test sera fixée dans un délai de 3 à 4 semaines.

D. Accompagnement après le test

Nous ne pouvons évidemment pas vous transmettre le résultat sans concevoir de vous apporter un soutien tant médical que psychologique et social. Pour cette raison, nous souhaitons vivement vous revoir, quel que soit le résultat du test.

- Dans un délai de 2 à 3 semaines, un rendez-vous sera fixé avec la psychologue ;
- une visite chez le neurologue est conseillée si le test s'est avéré positif. Celui-ci vous examinera et vous renseignera sur votre situation neurologique actuelle ;
- un soutien psycho-social est possible. Il est assuré par l'infirmière sociale, en étroite collaboration avec la psychologue.

6. Conclusion

Nous espérons, par le biais de cette brochure, avoir pu déjà répondre quelque peu à vos questions.

Cette brochure ne remplace en rien les contacts qui peuvent s'établir avec les membres de notre équipe ; nous restons dès lors à votre disposition pour vous écouter, vous soutenir tout au long de cette épreuve et cela, si vous le désirez, en dehors des rendez-vous fixés.

Pour nous, chaque individu est unique. Suivant son histoire personnelle et ses ressources intérieures, il vit différemment cette étape dans sa vie. Même si nous nous sommes fixés des objectifs précis pour vous accompagner, nous souhaitons avant tout vous respecter et nous adapter à chacun de vous.

INFORMATIONS

DÉPARTEMENT DES LABORATOIRES
CLINIQUES

CENTRE DE GÉNÉTIQUE HUMAINE

CONTACT : +32 2 764 67 82
+32 2 764 67 74



Cliniques universitaires
SAINT-LUC
UCL BRUXELLES

SUIVEZ-NOUS SUR



Éditeur responsable : Thomas De Nayer / Service de communication
Photos : Shutterstock

Cliniques universitaires Saint-Luc
Avenue Hippocrate, 10 – 1200 Bruxelles
www.saintluc.be

© Cliniques universitaires Saint-Luc
Vous souhaitez vous inspirer de cette brochure ? Merci de nous contacter préalablement.