

Vous pouvez rechercher les laboratoires de diagnostic dans votre pays par nom de maladie ou de gène à l'adresse suivante:

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs.php?lng=FR>

D'autres informations peuvent être obtenues auprès de:

Orphanet

Site ouvert à tout public consacré à l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, contenant des liens vers les associations de malades en Europe.

www.orphanet.fr

EuroGentest

Site ouvert à tout public contenant de l'information sur les tests génétiques et des liens vers les associations de malades en Europe

www.eurogentest.org

Adapté des brochures élaborés par l'Hôpital Guy et l'Hôpital St Thomas à Londres et adapté aux critères de qualité du London IDEAS Genetic Knowledge Park.

Traduction française : Orphanet
Janvier 2007.

Ce travail a été produit par EuroGentest, un Réseau d'Excellence financé par le contrat 512148 du plan FP6 de la Commission Européenne

Illustrations: Rebecca J. Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Qu'est-ce qu'un test génétique ?



Information pour les malades et leurs familles

Qu'est-ce qu'un test génétique ?

Ce document vous donnera des informations sur les tests génétiques : ce qu'est un test génétique, pourquoi il vous faut en passer un, et ses éventuels risques et bénéfices.

Pour comprendre ce que c'est qu'un test génétique, il est utile de comprendre les gènes et les chromosomes.

Gènes et chromosomes

Notre corps est fait de millions de cellules. La plupart de ces cellules contient un jeu complet de gènes. Les gènes se comportent comme un ensemble d'instructions, afin de contrôler notre croissance et le fonctionnement de notre corps. Ils sont également responsables de nos caractéristiques particulières, comme la couleur de nos yeux, le groupe sanguin ou notre taille. Nous avons des milliers de gènes. Nous héritons deux copies de chaque gène : une copie de notre mère et une copie de notre père. C'est pourquoi nous ressemblons un peu à chacun d'eux.

Les gènes sont situés dans des structures en forme de bâton appelées les chromosomes. Normalement, nous possédons 46 chromosomes dans la plupart de nos cellules. Un jeu de 23 chromosomes hérité de notre mère, et un jeu de 23 chromosomes hérité de notre père. Nous avons donc deux jeux de 23 chromosomes, ou 23 paires.

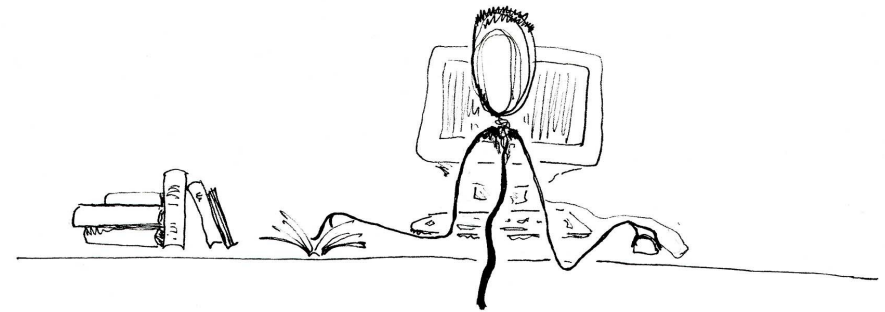
Parfois, une modification (mutation) survient dans une des copies d'un gène ou d'un chromosome, qui alors ne fonctionne plus correctement. Cette modification peut être à l'origine d'une maladie génétique car le gène altéré ne transmet plus correctement ces instructions à notre corps. Quelques exemples de maladies génétiques sont la trisomie 21, la mucoviscidose ou les myopathies.

Il peut être important de savoir si les résultats de votre test vont avoir des conséquences sur votre assurance ou votre emploi avant de décider de passer le test.

Un test génétique peut révéler des secrets de famille concernant la paternité ou l'adoption.

Une fois que vous avez les résultats de votre test il n'y a pas de retour en arrière.

Si vous réfléchissez à faire un test génétique, il peut être utile de lire la brochure Question fréquemment posées. Cette brochure liste des questions que vous pouvez éventuellement poser à votre médecin sur le test génétique. Elle a été élaborée avec l'aide de malades et de leurs familles qui ont traversé une expérience similaire à la vôtre.



Ceci est un guide succinct sur le test génétique. Pour de plus amples informations vous pouvez consulter le centre de génétique le plus proche de votre domicile que vous trouverez à l'une des adresses suivantes :

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Clinics.php?lng=FR>

généétique peut être utile à d'autres membres de votre famille. S'ils sont au courant qu'il y a une maladie génétique dans la famille, ils pourront éviter d'avoir des diagnostics erronés s'ils en sont atteints. Cette information peut aussi leur être utile s'ils souhaitent avoir des enfants.

Risques et limites éventuels

Faire un test génétique, attendre puis recevoir ces résultats sont à l'origine de beaucoup d'émotions comme le soulagement, la peur, l'angoisse ou la culpabilité. Il faut anticiper, pour vous et votre famille, les conséquences émotionnelles en cas de bonnes et de mauvaises nouvelles.

Même dans le cas où un test génétique vient confirmer un diagnostic de maladie génétique, il est possible qu'il n'existe pas de traitement ou d'intervention disponible.

Chez certaines personnes, le test génétique peut échouer à trouver l'altération (mutation) du gène ou du chromosome. Ceci ne veut pas toujours dire qu'il n'y en a pas. Certaines mutations génétiques sont difficiles à trouver avec les techniques actuelles. Pour ceux qui veulent obtenir un diagnostic précis, ceci peut être très frustrant. Vous devez discuter de cette éventualité avec votre médecin.

Pour certaines maladies, même si on trouve l'altération génétique ou chromosomique, on ne peut pas prédire si la maladie sera sévère ou au contraire légère.

Les mutations génétiques sont souvent transmises au sein d'une famille. Les résultats de votre test génétique peuvent donc révéler un risque de maladie génétique pour d'autres membres de votre famille. Mais veulent-ils avoir cette information ?

Les tests génétiques

Un test génétique peut servir à déceler un changement dans un gène ou dans un chromosome particulier. Il se fait en général à partir d'une prise de sang ou du prélèvement d'un petit morceau de tissu. Il y a un certain nombre de raisons pour lesquelles une personne peut avoir besoin d'un test génétique. Voici quelques unes de ces raisons :

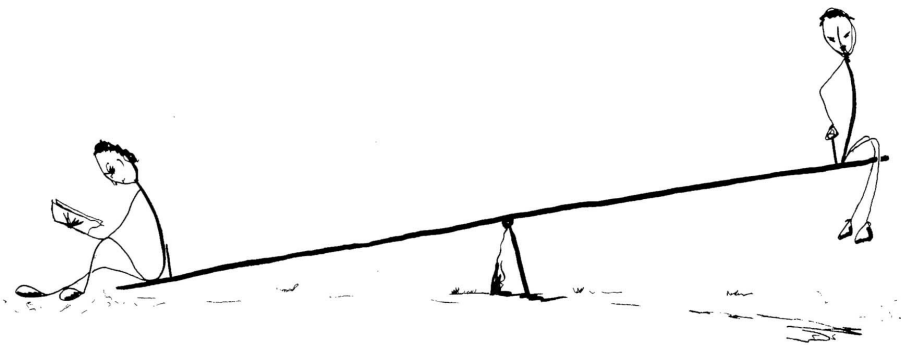
- Vous ou votre partenaire avez un enfant qui présente des difficultés d'apprentissage, un retard du développement ou des problèmes de santé. Votre médecin pense qu'il peut s'agir d'une maladie génétique.
- Votre médecin pense que vous souffrez d'une maladie génétique et veut confirmer ce diagnostic.
- Il y a une maladie génétique dans votre famille. Vous voulez savoir si vous avez un risque de développer cette maladie dans le futur.
- Vous ou votre partenaire êtes atteint d'une maladie génétique qui pourrait être transmise à vos enfants.
- Vous avez eu un autre type d'examen pendant votre grossesse (échographie, mesure de la clarté nucale ou test sanguin). Cet examen montre qu'il existe un risque que votre bébé soit atteint d'une maladie génétique.
- Vous ou votre partenaire avez fait des fausses-couches ou avez accouché d'un bébé mort-né.
- Plusieurs de vos proches parents ont eu certains types particuliers de cancer.
- Il existe un risque accru d'avoir un enfant atteint d'une

maladie génétique compte tenu de vos origines. Par exemple, la drépanocytose survient plus fréquemment chez les personnes d'origine Africaine ou des Caraïbes, la thalassémie bêta chez les populations du pourtour méditerranéen, la mucoviscidose chez les personnes originaires d'Europe de l'Ouest et la maladie de Tay-Sachs chez les descendants des Juifs Azkhénases. Ces maladies surviennent plus fréquemment dans ces populations, mais peuvent aussi survenir chez des personnes qui n'ont pas ces origines.

Il n'est pas toujours nécessaire de réaliser un test génétique pour diagnostiquer une maladie génétique. Les médecins peuvent parfois parvenir à ce diagnostic à partir de l'examen clinique, ou vous informer du risque de la présenter ou de la transmettre en étudiant votre histoire familiale en détail.

Bénéfices et risques du test génétique

La décision de faire un test génétique peut ne pas être facile à prendre. Faire le test génétique est votre choix. C'est pourquoi il est primordial que vous ayez discuté et compris toute l'information qui vous a été fournie afin de vous aider à prendre votre décision. Il est aussi fondamental que vous posiez à votre médecin toutes les questions que vous préoccupent.



Un test génétique peut être d'un grand bénéfice, mais il existe aussi un certain nombre de risques et des limites. Il est important de bien comprendre les bénéfices et les risques avant de prendre une décision. Quelques uns de ces bénéfices et risques sont abordés ci-après. La liste n'est pas exhaustive et tous les aspects évoqués ici ne s'adaptent pas forcément à votre situation particulière. Cependant cela peut vous donner quelques pistes utiles pour réfléchir et pour discuter avec votre médecin ou le professionnel de santé qui s'occupe de vous.

Bénéfices

Un test génétique vous donne une certitude quant à votre statut génétique ou celui de votre enfant. Pour certaines personnes, sortir de l'incertitude est très important, même si les nouvelles sont mauvaises. Si elles sont bonnes, c'est un énorme soulagement.

Un test génétique peut aider à diagnostiquer une maladie génétique. Lorsque l'on a un diagnostic sûr, une prise en charge adaptée peut être mise en place. Si le test génétique vous annonce que vous avez un risque accru de développer une maladie génétique plus tard dans votre vie (comme un cancer du sein), vous pourrez avoir une surveillance plus rapprochée, et ainsi diminuer ce risque.

Les résultats d'un test génétique peuvent fournir des informations précieuses pour une future grossesse. Si vous savez que vous et/ou votre partenaire êtes à risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique, il peut être possible de faire le test sur le fœtus pendant la grossesse pour savoir s'il est atteint. Le fait de savoir que vous avez plus de risque d'avoir un enfant atteint vous aidera à être mieux préparé, psychologiquement et d'un point de vue pratique.

Comme les maladies génétiques surviennent chez plusieurs membres d'une même famille, l'information sur votre statut