



Guide d'enseignement

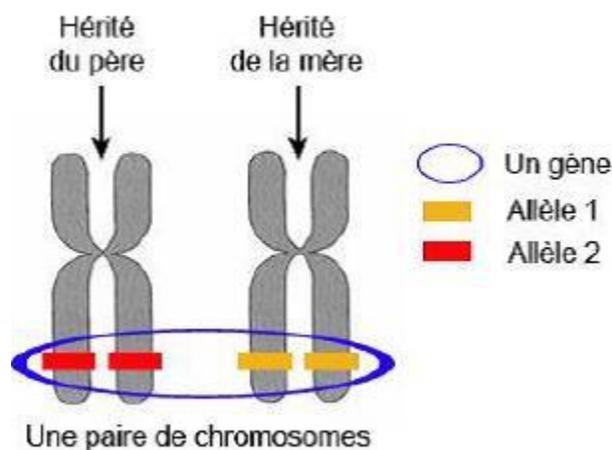
Neurologie

Les tests génétiques

Les gènes font partie de votre identité personnelle : vous êtes unique

La plupart des cellules du corps humain possèdent un noyau qui emmagasine toutes les informations nécessaires au développement et au bon fonctionnement de l'organisme. L'essentiel de ces informations se trouve dans le noyau de la cellule, tandis que le reste se trouve dans les mitochondries (organelles se trouvant dans la partie de la cellule entourant le noyau). Ces informations sont "écrites" les unes à la suite des autres dans l'ADN, lequel est en quelque sorte une longue phrase décrivant complètement un organisme. Ses mots sont des gènes, chacun d'eux participant à une ou plusieurs fonctions dans l'organisme.

Chaque personne possède deux exemplaires de chaque gène. Ces deux gènes forment une paire localisée sur le même chromosome parmi les 23 que compte l'être humain. Un chromosome est constitué de deux allèles croisés et chaque *allèle* porte l'un des gènes de cette paire. Un allèle provient du père, l'autre de la mère. Cette constitution originale, et l'influence de différents facteurs non génétiques au cours de l'existence, expliquent les différences rencontrées d'une personne à l'autre : apparence, sensibilité à certains traitements, prédisposition à certaines maladies, etc.



Un gène qui se modifie par mutation peut avoir un impact sur votre vie

Si le gène est altéré ou déficient (**mutation**), il ne peut plus assurer correctement ses fonctions. Mais dans la grande majorité des maladies, les gènes mutés n'influenceront que partiellement le risque de les développer; d'autres facteurs (antécédents médicaux, mode de vie, environnement) sont aussi à considérer. L'analyse de votre ADN permettra de déterminer cette mutation.

Différents types de maladies génétiques sont actuellement connues

On peut répartir ainsi les maladies génétiques :

- 1) Les **maladies chromosomiques** : un ou plusieurs chromosomes sont endommagés, voire manquants.
- 2) Les **maladies monogéniques**, correspondant à la mutation d'un seul gène.
- 3) Les **maladies génétiques complexes** dues à l'interaction de modifications génétiques, combinée à des facteurs environnementaux et au mode de vie. De nombreux gènes sont impliqués dans l'apparition et le développement de ces troubles. Malgré l'avancement de la recherche, leur composante génétique reste mal comprise et les tests concernant les troubles génétiques complexes sont considérés comme des indicateurs imprécis, voire non pertinents, du développement potentiel d'une maladie.

Quelle forme peut prendre le "bagage génétique" hérité de vos parents

Quand le père et la mère transmettent respectivement un allèle altéré à leur enfant, la transmission est qualifiée de **récessive** ; dans ce cas, la probabilité pour l'enfant d'être atteint est de 25 %. Quand le père ou la mère transmet un allèle altéré, la transmission est qualifiée de **dominante**; dans ce cas, chaque enfant a 50 % de probabilité d'hériter du gène muté. Il existe aussi une transmission **liée au chromosome X**; dans un tel cas, c'est par les filles que l'allèle muté passe d'une génération à l'autre. Enfin, dans le cas de la **transmission mitochondriale**, seul l'ADN des mitochondries de la mère est transmis à l'enfant.

Si un test génétique existe pour votre cas, le médecin vous en parlera

C'est au médecin compétent en génétique qu'il revient de décider d'un test génétique. Il examinera l'histoire de votre maladie, vos antécédents personnels et familiaux, et les symptômes que vous présentez. Un échantillon de votre sang est prélevé et les résultats de leur analyse communiqués au médecin. Ces tests sont de plusieurs types :

- 1) Les **tests diagnostiques**, qui confirment si les symptômes sont de nature génétique.
- 2) Les **tests prédictifs**, applicables aux individus ne présentant aucun symptôme. Ils servent à découvrir des altérations génétiques qui indiqueraient un risque de développement ultérieur de la maladie.
- 3) Les **tests de porteurs** sont utiles pour identifier des personnes possédant un allèle muté d'un gène associé à une maladie spécifique. Les porteurs ne présentent pas de signe de la maladie, mais sont à risque de la transmettre.

Des résultats de tests génétiques utiles à votre famille et vos proches

Tout test génétique confère des avantages, fait apparaître des limites et peut porter à conséquences. Il peut permettre de confirmer le diagnostic de votre maladie ou de la maladie dont votre enfant est atteint, durant et même avant la grossesse (par diagnostic préimplantatoire). Les maladies génétiques étant souvent héréditaires, les informations sur votre patrimoine génétique peuvent être utiles à d'autres membres de votre famille, avec lesquels vous partagez donc certaines caractéristiques génétiques – notamment le risque de développer telle ou telle maladie. D'autres membres de votre famille voudront probablement connaître cette information. Le test révèle aussi parfois des informations relatives à la paternité.

Attendre les résultats peut aussi susciter stress, anxiété, soulagement ou culpabilité; il importe d'en envisager les conséquences possibles pour vous et votre famille. Même si le diagnostic est confirmé, il n'est pas toujours possible d'intervenir ou de traiter la maladie.

Poser les bonnes questions pour avoir une idée claire de la situation

Pour certaines maladies dont l'origine génétique est identifiée, il est impossible de dire avec quelle gravité la personne en sera affectée. La décision de faire un test génétique peut donc s'avérer difficile. C'est un choix personnel, dans le sens où chacun est libre de le demander, mais aussi d'en connaître ou non les résultats. Il est donc important que vous ayez reçu des informations claires et complètes, et que vous ayez pu poser toutes les questions que vous souhaitiez pour qu'il ne subsiste aucune zone d'ombre avant de prendre votre décision. Les séries de questions qui suivent devraient vous y aider :

Comment m'informer sur cette maladie, l'impact qu'elle peut avoir sur ma santé et sur celle de mes proches ? Existe-t-il un traitement à cette maladie et en quoi consiste-t-il ? Dois-je mettre mes proches au courant de ma situation ?

Cette maladie touche-t-elle tous les patients de la même manière ? Et comment vit-on avec cette maladie ? Existe-t-il des groupes et organismes de soutien aux patients et ses proches ? Est-ce qu'il y a des risques à faire ce test ? Mes activités quotidiennes en seront-elles affectées ? Quel peut être l'impact émotionnel sur moi et ma famille ? Les divers régimes d'assurance auxquels je souscris risquent-ils d'être affectés ?

Faut-il attendre longtemps pour connaître les résultats du test ? Quel en sera le degré de précision ? Peuvent-ils avoir des conséquences pour d'autres membres de ma famille et faudra-t-il que je leur en parle ? Quelqu'un pourrait-il m'aider à leur expliquer la teneur et les conséquences ? D'autres membres de ma famille devront-ils se prêter à ce test ?

Vais-je avoir des preuves personnelles des résultats du test ? Et à part moi, qui peut les connaître ? À qui m'est-il permis d'en parler ?

Nous sommes là pour répondre à vos questions.

