

Qui peut faire un test présymptomatique ?

(Ce que dit la loi)

Le test présymptomatique : une démarche individuelle ?

« Chez une personne asymptomatique (ne présentant aucun signe de la maladie) mais présentant des antécédents familiaux, la prescription d'un examen des caractéristiques génétiques ne peut avoir lieu que dans le cadre d'une consultation médicale individuelle » (Art R145-15-5).

Le test présymptomatique chez le mineur ?

« Les examens ne peuvent être prescrits chez un mineur que si ce dernier ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates » (Art. R145-15-5)

Ce test n'est indiqué que si la maladie peut se déclarer pendant l'enfance et/ou si des mesures médicales utiles peuvent être apportées à l'enfant. L'équipe est toutefois là pour répondre aux questions d'un enfant ou d'un adolescent à risque.

l'équipe de génétique médicale à votre écoute

Pr Caroline ROORYCK-THAMBO

Chef de service
Cardiogénétique

Pr Cyril GOIZET

Neurogénétique

Dr Fanny MAURICE-PICARD

Dr Sophie NAUDION
Pr Didier LACOMBE
Dr Marine LEGENDRE

Génétique Clinique

Dr Caroline ROORYCK-THAMBO

Cardiogénétique

Cécile ZORDAN

Virginie DORIAN
Manon LAURENT

Conseillères en génétique

Déborah BLED

Cécile ESCOBEDO
Eva TOUSSAINT

Psychologues

Stéphanie MALEYRE

Infirmière puéricultrice
Coordinatrice

Ilham AYACHI

Infirmière neurogénétique
Coordinatrice

Laetitia JAMEAU

Assistante médico-administrative

**CHU
BDX**

CENTRE
HOSPITALIER
UNIVERSITAIRE
BORDEAUX

PÔLE BIOLOGIE ET
PATHOLOGIE
PÔLE PÉDIATRIE

Service de génétique médicale

VOUS VOULEZ FAIRE UN TEST GÉNÉTIQUE PRÉSYMPTOMATIQUE,



Qu'est ce qu'un test génétique pré-symptomatique ?

Lorsqu'une maladie génétique héréditaire est diagnostiquée dans votre famille, vous pouvez demander un test génétique présymptomatique. Il permet de déterminer si vous êtes vous-même porteur de la mutation responsable de la maladie alors que vous ne présentez aucun signe à ce jour.

Que révèle-t-il ?

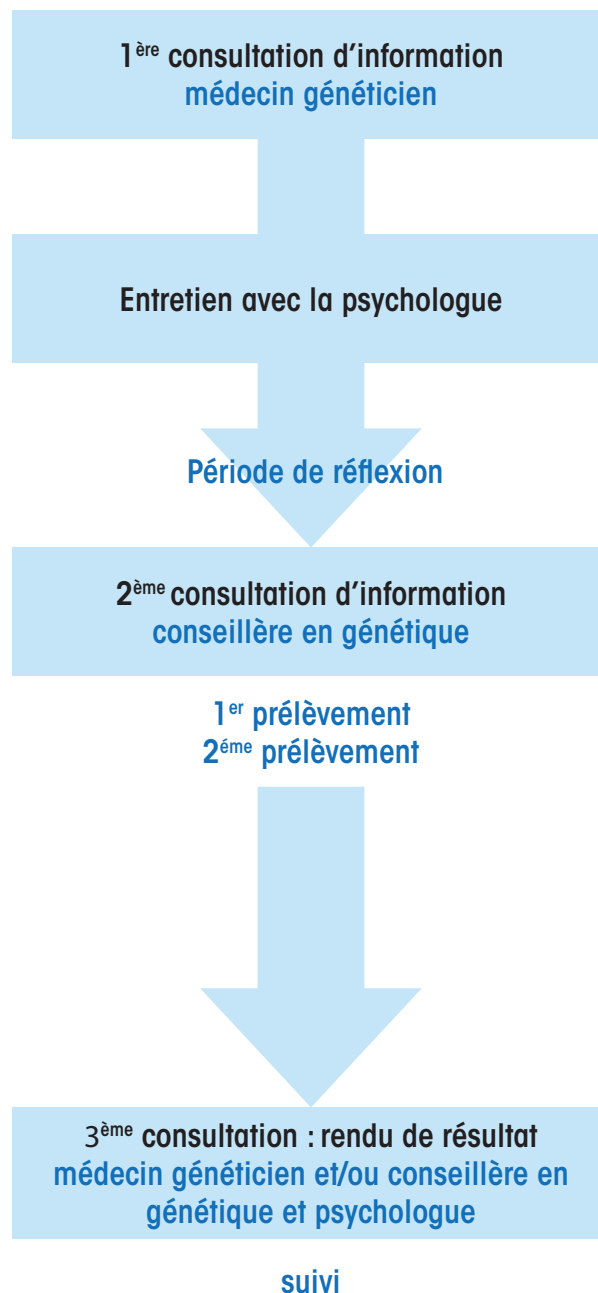
Si la mutation génétique responsable de la maladie :

- n'est pas retrouvée chez vous : il n'y a plus aucun risque pour vous ni pour vos enfants concernant cette maladie.
- est retrouvée chez vous : vous êtes à risque de développer cette maladie et de la transmettre à vos enfants.

L'utilité d'un protocole dans la durée ?

Il vous apporte une connaissance sur votre statut génétique, qui aura des conséquences tant médicales que sociales et psychologiques, quelque soit le résultat du test génétique. Pour cela, un accompagnement pluridisciplinaire est indispensable (médecin, conseillère en génétique, psychologue, infirmière...).

Les étapes du protocole



Pourquoi différentes étapes ?

Phase d'information

Elle permet de vérifier que vous êtes un sujet à risque, de vous informer sur la maladie, le test génétique, la procédure et ses conséquences.

Phase de préparation

Ces entretiens avec les différents intervenants sont destinés à faire mûrir votre réflexion, à vous aider à envisager toutes les conséquences de votre décision et à vous aider à envisager le futur en fonction du résultat pour vous-même et votre famille.

Savoir ou ne pas savoir ?

Informé correctement de l'intérêt du test, sur ses limites et ses conséquences, vous pouvez choisir de recourir ou non au test. Vous conservez le droit de savoir ou de ne pas savoir jusqu'au rendu de résultat.

Exemples de maladies génétiques concernées.

Neurogénétique :

- Maladie de Steinert
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth
- Myopathie facio-scapulo-humérale...

Cardiogénétique :

- Cardiomyopathies génétiques
- QT long congénital...

Autres :

- Syndrome de l'X fragile...

Qui peut faire un test présymptomatique ?

(Ce que dit la loi)

Le protocole du diagnostic présymptomatique :

L'utilisation d'un protocole de prise en charge était recommandée par le Comité National d'Éthique et la Fédération Mondiale de Neurologie depuis de nombreuses années. Une équipe s'est mise en place au CHU de Bordeaux, pour vous aider dans cette démarche. Cette équipe vous propose un protocole de déroulement du test conformément aux dispositions légales du **décret 2000-570** du 23 juin 2000 fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne. Les équipes multidisciplinaires pratiquant des diagnostics présymptomatiques doivent notamment rassembler des compétences cliniques et génétiques et être déclarées au ministère de la santé.

Le test présymptomatique chez le mineur ?

« Les examens ne peuvent être prescrits chez un mineur que si ce dernier ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates » (Art. R145-15-5).

De ce fait, le diagnostic présymptomatique ne peut pas être proposé aux mineurs en raison de l'absence de bénéfice thérapeutique ou préventif, et dans le but de préserver leur autonomie vis-à-vis d'une décision future. L'équipe est toutefois là pour répondre aux questions d'un enfant ou d'un adolescent à risque.

l'équipe de génétique médicale à votre écoute

Pr Cyril GOIZET
Neurogénéticien

Cécile ZORDAN
Conseillère en génétique

Déborah BLED
Psychologue

Dr Julie BERNARD
Psychiatre

Florence GOIRAND
Assistante sociale

Ilham AYACHI
Infirmière coordinatrice

Laetitia JAMEAU
Assistante médico-administrative

CHU
BDX

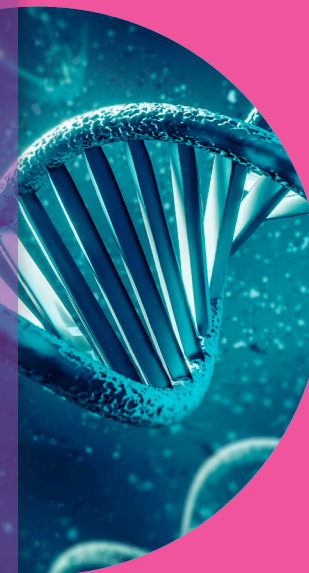
CENTRE
HOSPITALIER
UNIVERSITAIRE
BORDEAUX

PÔLE BIOLOGIE ET
PATHOLOGIE
PÔLE PÉDIATRIE

Service de génétique médicale

VOUS VOULEZ FAIRE UN TEST
GÉNÉTIQUE PRÉSYMPTOMATIQUE,

Quelques
informations
pour mieux
comprendre.



Qu'est ce qu'un test génétique présymptomatique ?

Lorsqu'une maladie génétique héréditaire est diagnostiquée dans votre famille, vous pouvez demander un test génétique présymptomatique. Il permet de déterminer si vous êtes vous-même porteur de la mutation responsable de la maladie alors que vous ne présentez aucun signe à ce jour.

Que révèle-t-il ?

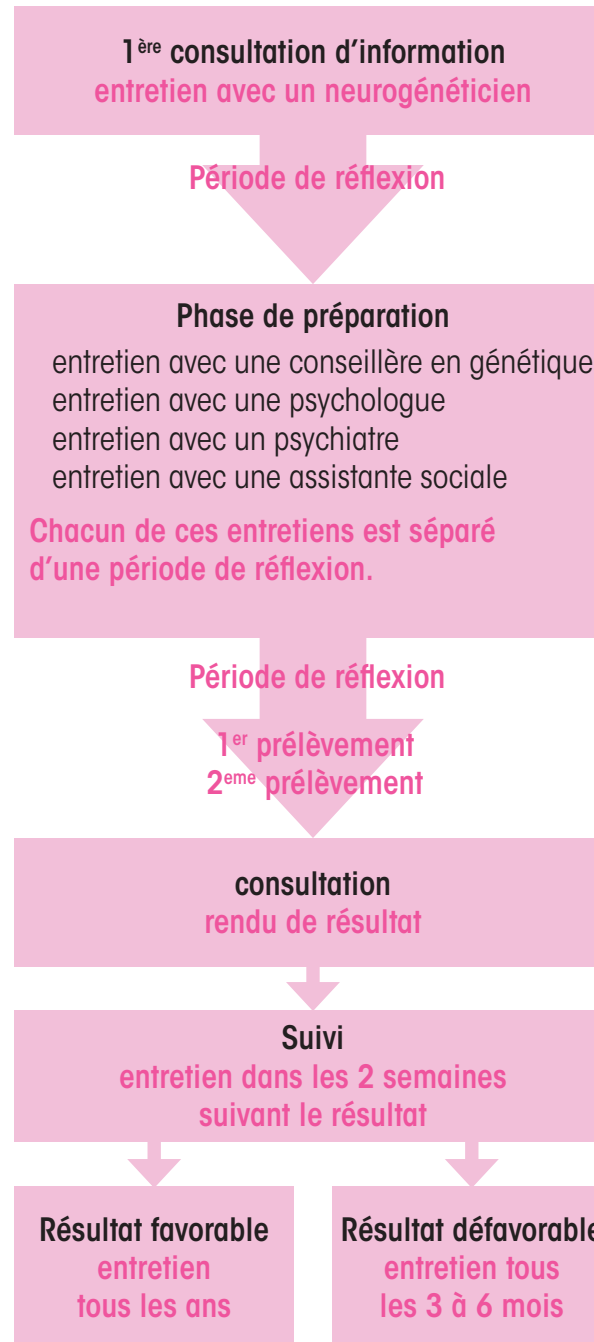
Si la mutation génétique responsable de la maladie :

- n'est pas retrouvée chez vous : il n'y a plus aucun risque pour vous ni pour vos enfants concernant cette maladie.
- est retrouvée chez vous : vous êtes à risque de développer cette maladie et de la transmettre à vos enfants.

L'utilité d'un protocole dans la durée ?

Il vous apporte une connaissance sur votre statut génétique, qui aura des conséquences tant médicales que sociales et psychologiques, quelque soit le résultat du test génétique. Pour cela, un accompagnement pluridisciplinaire est indispensable (médecin, conseillère en génétique, psychologue, psychiatre, assistante sociale, infirmière...).

Les étapes du protocole



L'organisation du protocole

Mme Lafoucrière (infirmière coordinatrice) est chargée de l'organisation avec vous des différentes étapes du protocole et elle est la personne « contact » entre vous et les autres membres de l'équipe.

Pourquoi différentes étapes ?

Phase d'information

Elle permet de vérifier que vous êtes un sujet à risque, de vous informer sur la maladie, le test génétique, la procédure et ses conséquences.

Phase de préparation

Ces entretiens avec les différents intervenants sont destinés à faire mûrir votre réflexion, à vous aider à envisager toutes les conséquences de votre décision et à vous aider à envisager le futur en fonction du résultat pour vous-même et votre famille.

Savoir ou ne pas savoir ?

Informé correctement de l'intérêt du test, sur ses limites et ses conséquences, vous pouvez choisir de recourir ou non au test. Vous conservez le droit de savoir ou de ne pas savoir jusqu'au rendu de résultat.

Exemples de maladies génétiques concernées

Maladie de Huntington
SCA
CADASIL
Maladie d'Alzheimer familiale
Maladies à prions...

Qui peut faire un test
présymptomatique ?

(Ce que dit la loi)

Le test présymptomatique : une démarche individuelle ?

« *Chez une personne asymptomatique (ne présentant aucun signe de la maladie) mais présentant des antécédents familiaux, la prescription d'un examen des caractéristiques génétiques ne peut avoir lieu que dans le cadre d'une consultation médicale individuelle* » (Art R145-15-5).

Le test présymptomatique chez le mineur ?

« *Les examens ne peuvent être prescrits chez un mineur que si ce dernier ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates* »
(Art. R145-15-5).

Ce test n'est indiqué que si la maladie peut se déclarer pendant l'enfance et/ou si des mesures médicales utiles peuvent être apportées à l'enfant. L'équipe est toutefois là pour répondre aux questions d'un enfant ou d'un adolescent à risque.

l'équipe de génétique médicale

à votre écoute

Pr Caroline ROORYCK-THAMBO
Chef de service
Cardiogénétique

Pr Cyril GOIZET
Neurogénétique

Dr Fanny MAURICE-PICARD
Dr Sophie NAUDION
Pr Didier LACOMBE
Dr Marine LEGENDRE
Génétique Clinique

Dr Caroline ROORYCK-THAMBO
Cardiogénétique

Cécile ZORDAN
Virginie DORIAN
Manon LAURENT
Conseillères en génétique

Déborah BLED
Cécile ESCOBEDO
Eva TOUSSAINT
Psychologues

Stéphanie MALEYRE
Infirmière puéricultrice
Coordinatrice

Ilham AYACHI
Infirmière neurogénétique
Coordinatrice

Laetitia JAMEAU
Assistante médico-administrative

CHU de Bordeaux
Groupe hospitalier Pellegrin
Place Amélie Raba Léon
33076 BORDEAUX CEDEX



Service de génétique médicale
Vous voulez faire un
test génétique
PRÉSYMPTOMATIQUE ?
Quelques informations pour
mieux comprendre

Secrétariat génétique clinique
Tél. 05 57 82 03 63
Secrétariat neurogénétique
Tél. 05 56 79 59 52
Secrétariat cardiogénétique
Tél. 05 57 65 61 10

Qu'est ce qu'un test génétique présymptomatique ?

Lorsqu'une maladie génétique héréditaire est diagnostiquée dans votre famille, vous pouvez demander un test génétique présymptomatique. Il permet de déterminer si vous êtes vous-même porteur de la mutation responsable de la maladie alors que vous ne présentez aucun signe à ce jour.

Que révèle-t-il ?

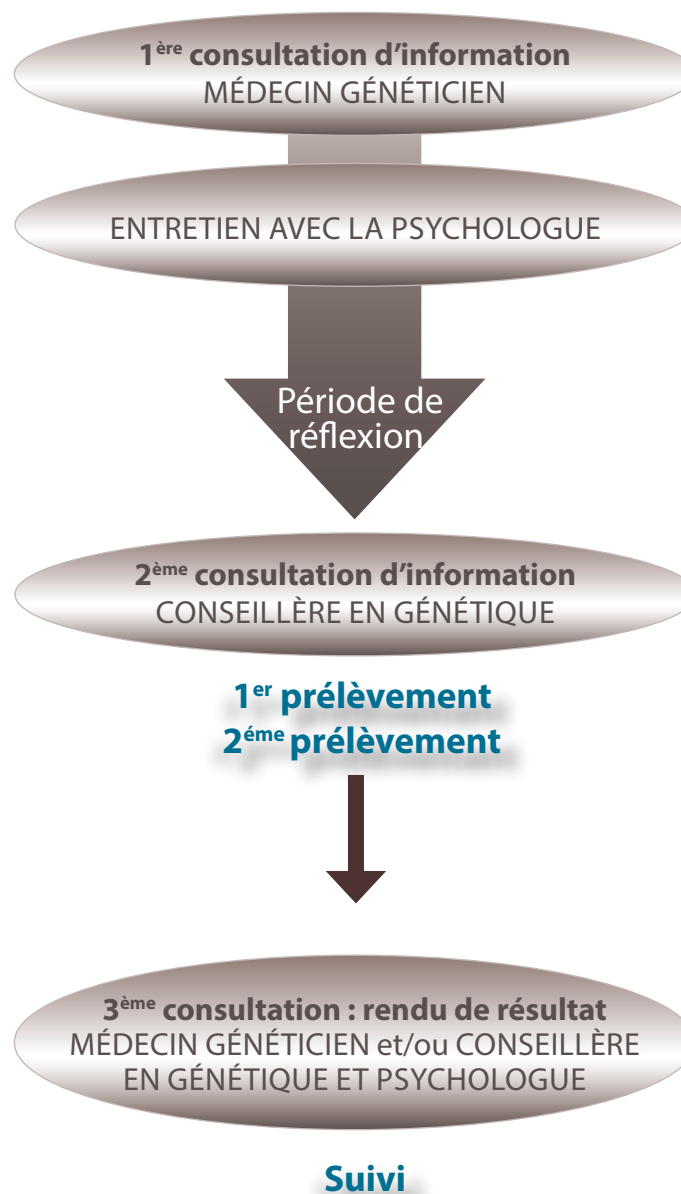
Si la mutation génétique responsable de la maladie :

- n'est pas retrouvée chez vous : il n'y a plus aucun risque pour vous ni pour vos enfants concernant cette maladie.
- est retrouvée chez vous : vous êtes à risque de développer cette maladie et de la transmettre à vos enfants.

L'utilité d'un protocole dans la durée ?

Il vous apporte une connaissance sur votre statut génétique, qui aura des conséquences tant médicales que sociales et psychologiques, quelque soit le résultat du test génétique. Pour cela, un accompagnement pluridisciplinaire est indispensable (médecin, conseillère en génétique, psychologue, infirmière...).

Les étapes du protocole



Pourquoi différentes étapes ?

Phase d'information

Elle permet de vérifier que vous êtes un sujet à risque, de vous informer sur la maladie, le test génétique, la procédure et ses conséquences.

Phase de préparation

Ces entretiens avec les différents intervenants sont destinés à faire mûrir votre réflexion, à vous aider à envisager toutes les conséquences de votre décision et à vous aider à envisager le futur en fonction du résultat pour vous-même et votre famille.

Savoir ou ne pas savoir ?

Informé correctement de l'intérêt du test, sur ses limites et ses conséquences, vous pouvez choisir de recourir ou non au test. Vous conservez le droit de savoir ou de ne pas savoir jusqu'au rendu de résultat.

Exemples de maladies génétiques concernées :

Neurogénétique :

- Maladie de Steinert
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth
- Myopathie facio-scapulo-humérale...

Cardiogénétique :

- Cardiomyopathies génétiques
- QT long congénital...

Autres :

- Syndrome de l'X fragile...

Qui peut faire un test
présymptomatique ?

(Ce que dit la loi)

Le protocole du diagnostic présymptomatique :

L'utilisation d'un protocole de prise en charge était recommandée par le Comité National d'Éthique et la Fédération Mondiale de Neurologie depuis de nombreuses années. Une équipe s'est mise en place au CHU de Bordeaux, pour vous aider dans cette démarche. Cette équipe vous propose un protocole de déroulement du test conformément aux dispositions légales du **décret 2000-570** du 23 juin 2000 fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne. Les équipes multidisciplinaires pratiquant des diagnostics présymptomatiques doivent notamment rassembler des compétences cliniques et génétiques et être déclarées au ministère de la santé.

Le test présymptomatique chez le mineur ?

« Les examens ne peuvent être prescrits chez un mineur que si ce dernier ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates » (Art. R145-15-5).

De ce fait, le diagnostic présymptomatique **ne peut pas être proposé aux mineurs** en raison de l'absence de bénéfice thérapeutique ou préventif, et dans le but de préserver leur autonomie vis-à-vis d'une décision future. L'équipe est toutefois là pour répondre aux questions d'un enfant ou d'un adolescent à risque.

l'équipe de génétique médicale

à votre écoute

Pr Cyril GOIZET
Neurogénétique

Cécile ZORDAN
Conseillère en génétique

Déborah BLED
Psychologue

Dr Julie BERNARD
Psychiatre

Florence GOIRAND
Assistante sociale

Ilham AYACHI
Infirmière coordinatrice

Laetitia JAMEAU
Assistante médico-administrative

CHU de Bordeaux
Groupe hospitalier Pellegrin
L'École des Sages Femmes,
1er étage
Place Amélie Raba Léon
33076 BORDEAUX CEDEX



Service de génétique médicale
Vous voulez faire un
test génétique
PRÉSYMPTOMATIQUE ?
Quelques informations pour
mieux comprendre

Assistante médico-administrative
05 56 79 59 52
Infirmière neurogénétique coordinatrice
05 57 82 01 02

Qu'est ce qu'un test présymptomatique ?

Lorsqu'une maladie génétique héréditaire est diagnostiquée dans votre famille, vous pouvez demander un test génétique présymptomatique. Il permet de déterminer si vous êtes vous-même porteur de la mutation responsable de la maladie alors que vous ne présentez aucun signe à ce jour.

Que révèle-t-il ?

Si la mutation génétique responsable de la maladie :

- n'est pas retrouvée chez vous : il n'y a plus aucun risque pour vous ni pour vos enfants concernant cette maladie.
- est retrouvée chez vous : la probabilité que vous développiez la maladie est pratiquement de 100%. De plus, vous êtes à risque de la transmettre à vos enfants.

L'utilité d'un protocole dans la durée ?

Il vous apporte une connaissance sur votre statut génétique, qui aura des conséquences tant médicales que sociales et psychologiques, quelque soit le résultat du test génétique. Pour cela, un accompagnement pluridisciplinaire est indispensable (médecin, conseillère en génétique, psychologue, psychiatre, assistante sociale, infirmière...).

Les étapes du protocole

PHASE D'INFORMATION
entretien avec un neurogénétiicien

PÉRIODE DE RÉFLEXION

PHASE DE PRÉPARATION
entretien avec une conseillère en génétique
entretien avec une psychologue
entretien avec un psychiatre
entretien avec une assistante sociale
Chacun de ces entretiens est séparé d'une période de réflexion.

PÉRIODE DE RÉFLEXION

1^{er} prélèvement

2^{ème} prélèvement

CONSULTATION
rendu de résultat

SUIVI

entretien dans les 2 semaines suivant le résultat

RÉSULTAT FAVORABLE
entretien tous les ans

RÉSULTAT DÉFAVORABLE
entretien tous les 3 à 6 mois

L'organisation du protocole

Mme LAFOUCRIÈRE (infirmière coordinatrice) est chargée de l'organisation avec vous des différentes étapes du protocole et elle est la personne « contact » entre vous et les autres membres de l'équipe.

Pourquoi différentes étapes ?

Phase d'information

Elle permet de vérifier que vous êtes un sujet à risque, de vous informer sur la maladie, le test génétique, la procédure et ses conséquences.

Phase de préparation

Ces entretiens avec les différents intervenants sont destinés à faire mûrir votre réflexion, à vous aider à envisager toutes les conséquences de votre décision et à vous aider à envisager le futur en fonction du résultat pour vous-même et votre famille.

Savoir ou ne pas savoir ?

Informé correctement de l'intérêt du test, sur ses limites et ses conséquences, vous pouvez choisir de recourir ou non au test. Vous conservez le droit de savoir ou de ne pas savoir jusqu'au rendu de résultat.

Exemples de maladies génétiques concernées :

- > Maladie de Huntington
- > SCA
- > CADASIL
- > Maladie d'Alzheimer familiale
- > Maladies à prions...