

LES TESTS GÉNÉTIQUES EN ENDOCRINOLOGIE

Guide pratique



Livret d'information
pour les patients et leurs familles


FIRENDO

1.

La génétique, de quoi parle-t-on ?

page 5

Le matériel génétique

Qu'est-ce qu'une maladie génétique ?

Qu'est-ce qu'un variant pathogène ?

Comment se transmettent les maladies génétiques ?

2.

L'épigénétique, de quoi parle-t-on ?

page 16

3.

La consultation de génétique

page 18

L'aide psychologique dans les étapes du parcours

La consultation de génétique pour les personnes malades

La consultation de génétique pour les membres de la famille d'un patient

4.

Le test génétique, en pratique

page 22

Quels sont les gènes testés ?

Quels sont les délais d'obtention des résultats ?

5.

Les résultats du test génétique

page 24

Pour les personnes malades

Pour les membres de la famille d'un patient

L'aide psychologique au moment du résultat

6.

Intérêts du test génétique

page 27

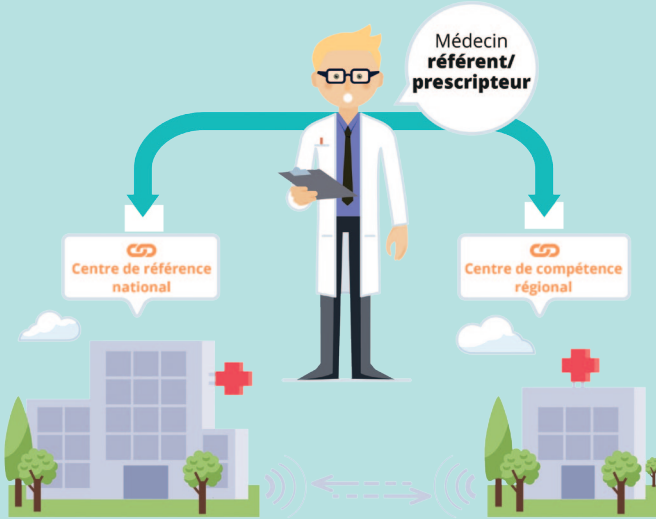
1. Mieux comprendre l'origine d'une maladie génétique et guider la prise en charge ou le suivi
2. Guider et conseiller les membres de la famille
3. Faire avancer la recherche en génétique

7.

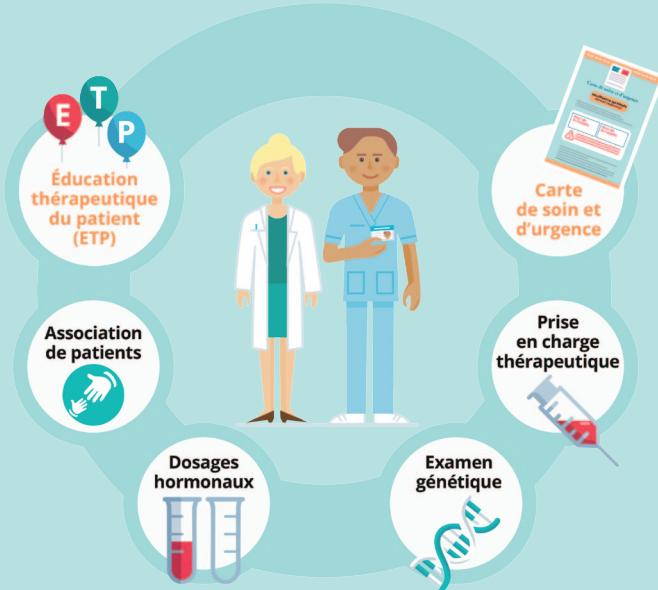
Foire aux questions

page 29

Qui sont les acteurs pour poser un bon diagnostic ?



Quels sont les éléments d'une prise en charge ?



1

La génétique, de quoi parle-t-on ?

Le matériel génétique

Notre corps est constitué de milliards de cellules comportant chacune un noyau. Ce noyau contient notre **matériel génétique**.

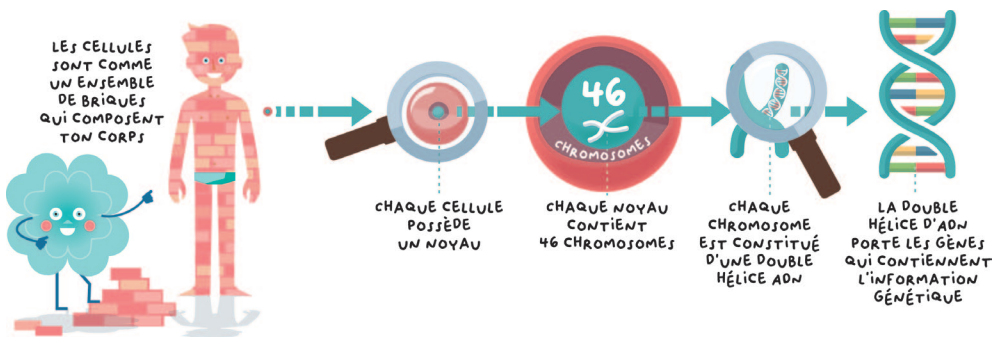
Ce matériel génétique est réparti sur **46 chromosomes (23 paires)**. Pour chaque paire, un des chromosomes est **hérité du père et l'autre de la mère**.

Les **chromosomes sont constitués d'ADN*** qui a la forme d'une double hélice.

L'ADN* est écrit à l'aide de quatre lettres : **A et T, C et G**. Ces lettres se succèdent selon un ordre précis pour « écrire » les « phrases » de chaque gène : on parle de « séquence ».

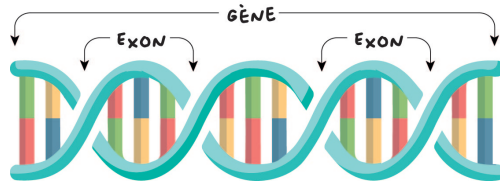
Un gène est un morceau (ou un fragment) d'ADN*. Chaque gène contient une information nécessaire à la synthèse des protéines essentielles au fonctionnement normal de notre organisme. L'être humain a près de **23 000 gènes** différents. L'ensemble des gènes est le **génom**e (matériel génétique).

* Acide désoxyribonucléique



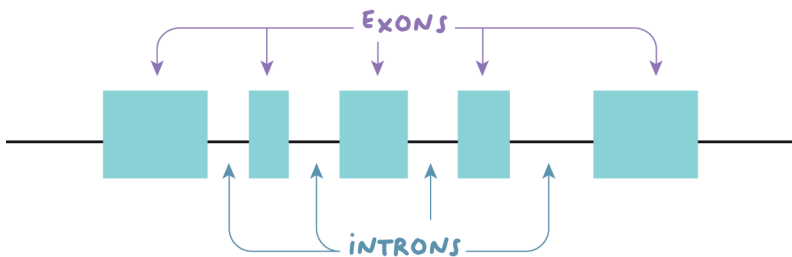
Chaque gène comporte des **exons**. Comme dans une recette de cuisine composée de phrases, les exons correspondent à des mots qui lui donnent un sens. Ainsi, dans un gène, ils contiennent les instructions pour fabriquer une protéine (hormone) particulière et indispensable.

L'ensemble des exons du génome est l'exome



Chaque gène comporte également des séquences non codantes appelées introns et situées entre les exons. Ces introns doivent avoir une séquence normale pour pouvoir fabriquer une protéine normale.

Exemple d'un gène composé de 5 exons et 4 introns



Comment ça marche ?

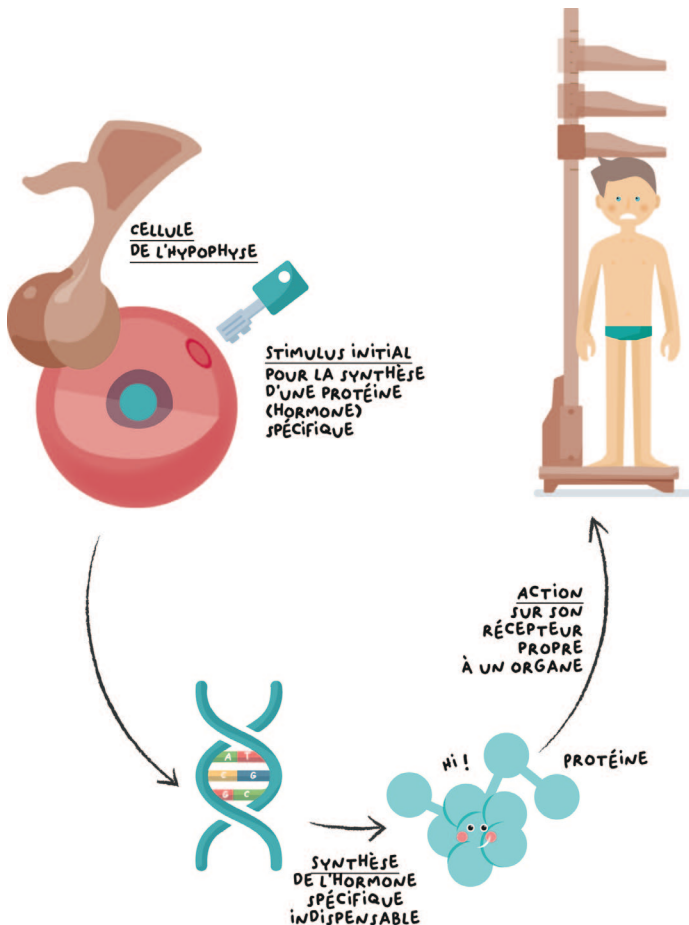
La cellule va tout d'abord « photocopier » la recette contenue dans les exons. La photocopie, appelée **ARN* messenger**, va être « lue » pour construire la protéine correspondante.

* Acide ribonucléique

Les protéines ont des fonctions essentielles

Nous pouvons comparer les protéines à des ouvrières spécialisées, chacune d'entre elles jouant un rôle bien précis. Elles assurent toutes les fonctions indispensables à la vie d'un organisme.

En endocrinologie, de nombreuses hormones sont des protéines codées par des gènes spécifiques. Elles sont synthétisées sous l'action d'un stimulus qui agit au niveau des cellules via un récepteur spécifique pour permettre ensuite la synthèse de l'hormone impliquée dans des fonctions importantes pour l'organisme.



Qu'est-ce qu'une maladie génétique ?

Une maladie génétique est due à la présence d'une ou plusieurs **anomalies génétiques** selon le mode de transmission (voir pages 10-15) dans un ou plusieurs gènes.

LEXIQUE

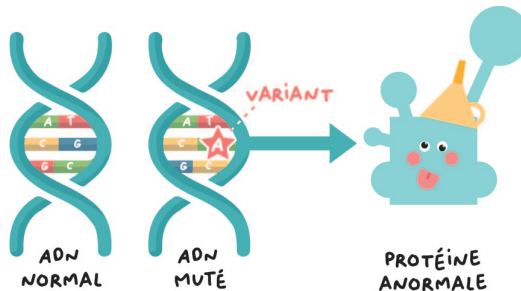
Anomalie génétique
= variant pathogène
anciennement appelé
mutation.

Qu'est-ce qu'un variant pathogène ?

Un variant pathogène ou probablement pathogène a un effet causal par rapport à la maladie génétique et correspond à une « **faute d'orthographe** » dans la séquence d'un gène.

C'est par exemple le remplacement d'une lettre **G** par une lettre **A** (comme illustré), ou l'oubli de certaines lettres.

Il en résulte une information génétique faussée et la protéine fabriquée sera alors soit absente, soit verra sa fonction modifiée à la hausse ou à la baisse. Quoi qu'il en soit, cela entraîne une anomalie du fonctionnement des cellules et des organes concernés.



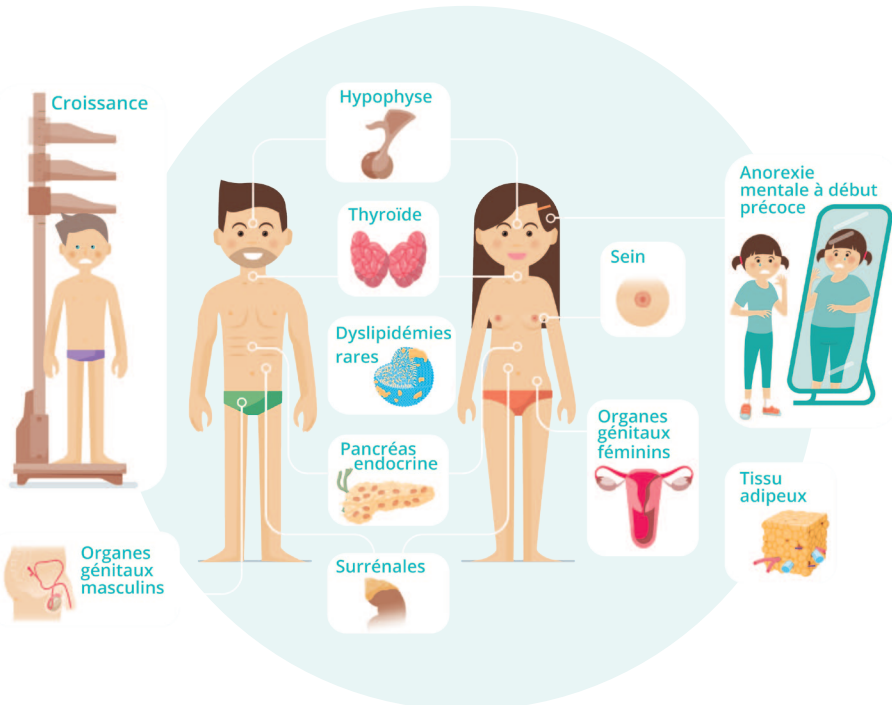
Dans les maladies endocriniennes d'origine génétique, les gènes mutés empêchent le bon fonctionnement des glandes endocrines donc la synthèse des hormones ou leur action.

D'où viennent les variants pathogènes ?

Un variant peut se manifester principalement de trois façons.

Il peut être :

- **Le plus souvent hérité du père ou de la mère ou des deux parents** (selon le mode de transmission). Cette transmission se fait au hasard, les gènes portés par les chromosomes paternels et maternels sont ainsi transmis de façon aléatoire à chacun de leurs enfants d'où leur caractère unique.
- **Rarement nouveau** (dite *de novo*), c'est à dire qu'il survient de façon accidentelle chez l'embryon alors qu'aucun des deux parents ne porte ce variant. La fréquence de ce cas de figure est variable selon les maladies génétiques. En revanche, la personne porteuse d'un variant « *de novo* » peut à son tour le transmettre à sa descendance.
- **Rarement contenu dans quelques gamètes d'un des deux parents** (spermatozoïdes ou ovocytes), on parle alors de **mosaïque germinale**. Impossible à démontrer, le risque de transmission à la descendance ne peut être exclu (transmission du gamète muté).



Comment se transmettent les maladies génétiques ?

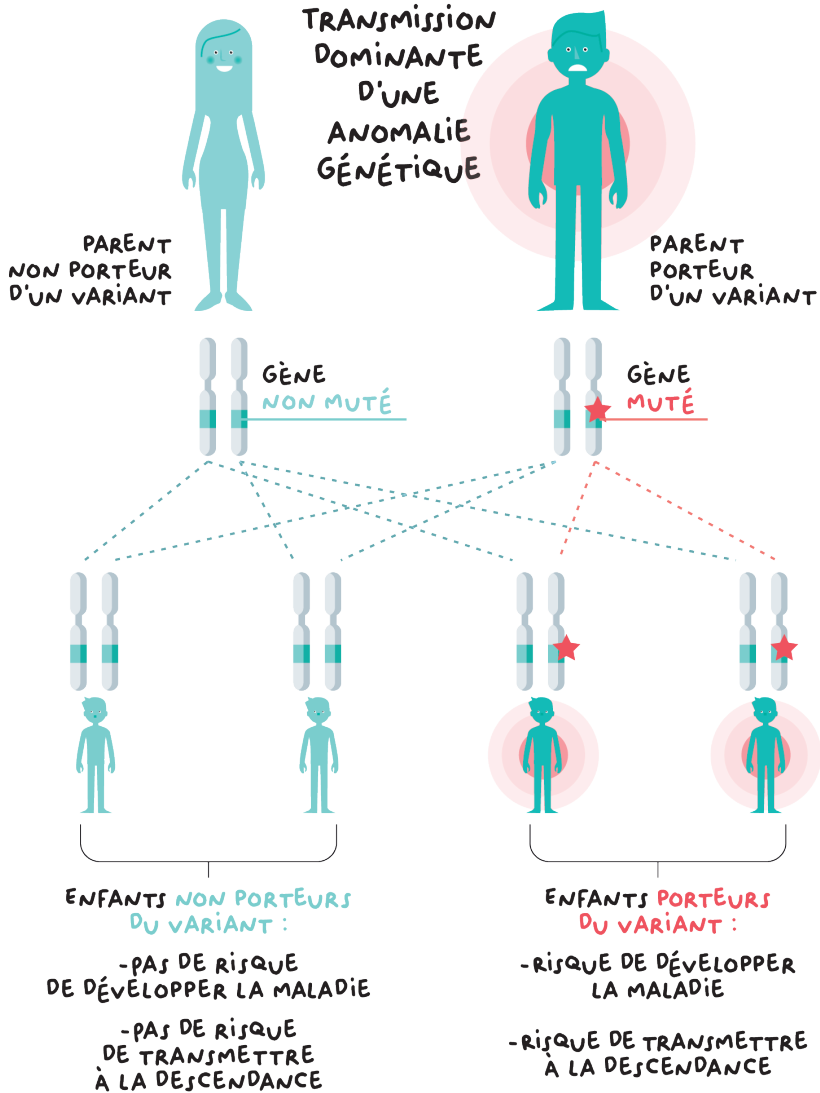
Les maladies endocriniennes d'origine génétique se transmettent selon trois modes : la transmission **autosomique dominante, récessive ou liée au chromosome X**.

Au sein de la même famille, certaines maladies génétiques peuvent avoir des manifestations très variables ou survenir à différents âges : c'est ce que l'on appelle « **l'expressivité variable** ».

Transmission autosomique dominante

- **Autosomique** signifie que le variant pathogène n'est pas sur un des chromosomes dits sexuels (X et Y), la maladie touche donc aussi bien les filles/femmes que les garçons/hommes.
- **Dominante** signifie que le variant pathogène sur un seul des 2 exemplaires du gène (donc sur un des deux chromosomes parentaux) suffit pour que la maladie se développe.
- Le plus souvent (sauf dans le cas des variants pathogènes de *novo*), un des parents (père ou mère) est aussi porteur du variant sur l'un de ses chromosomes.
- Dans certains cas, ces maladies sont à **pénétrance incomplète** : ceci signifie qu'une personne peut être porteuse de l'anomalie génétique mais ne jamais développer la maladie ou de façon atténuée. Cependant, elle peut transmettre le variant à sa descendance.
- Lorsqu'un parent est **porteur d'un variant pathogène**, il y a pour chaque futur enfant :
 - **Un risque sur 2** (50 %) que l'enfant à naître soit porteur de l'anomalie génétique et ait donc un **risque de développer la maladie**.
 - **Une chance sur 2** (50 %) que l'enfant à naître ait reçu le gène normal. Il n'a donc aucun risque d'être malade.

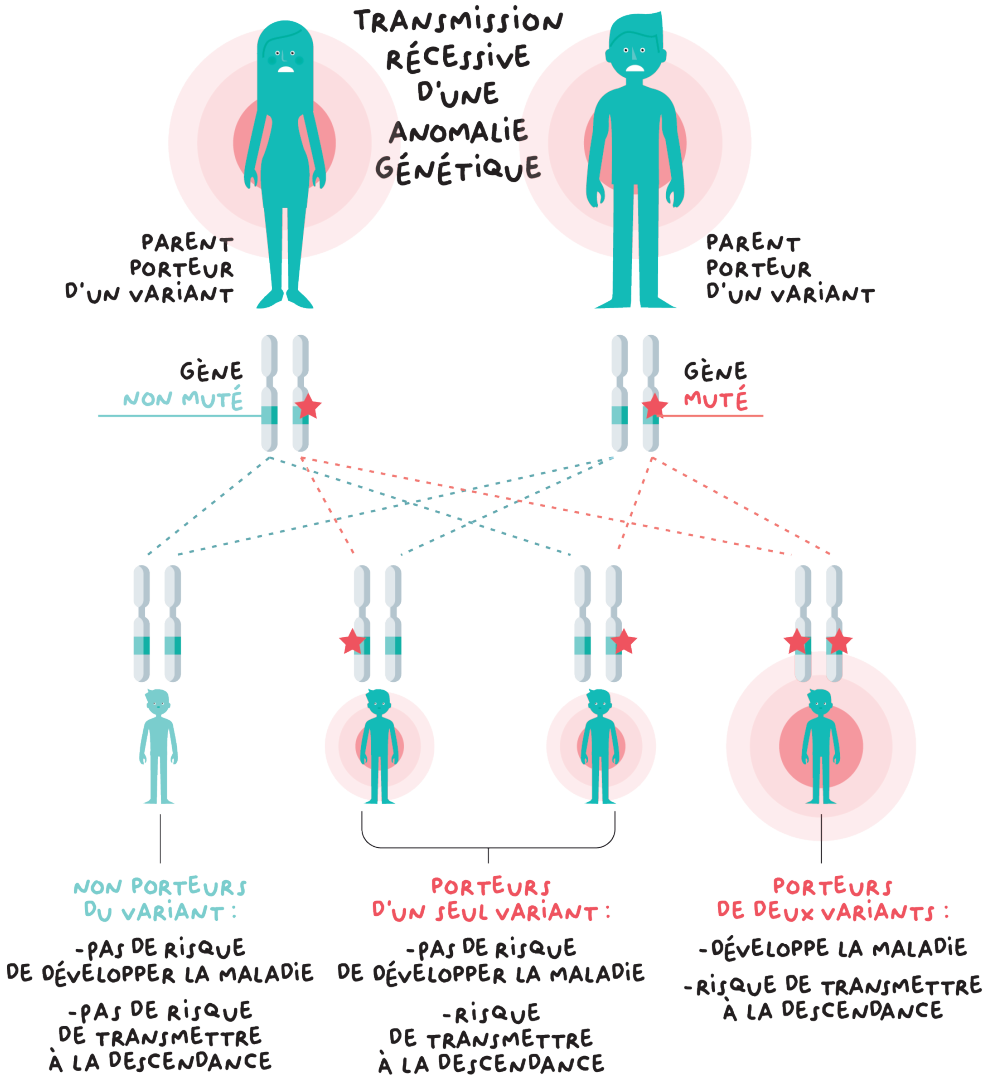
Transmission dominante d'une anomalie génétique



Transmission autosomique récessive

- **Autosomique** signifie que la maladie touche aussi bien les filles/femmes que les garçons/hommes.
- **Récessif** signifie que les deux exemplaires ou copies du gène doivent être mutés pour que la maladie se développe.
- Le plus souvent (sauf dans le cas des variant de *novo*), les deux parents sont porteurs d'une copie du gène mutée (= variant), leur autre copie du gène est normale. Le médecin doit proposer de tester les deux parents pour le confirmer. Avoir une seule copie du gène mutée ne rend pas malade.
- Lorsque les parents sont **tous les deux porteurs d'un variant pathogène dans le même gène**, ils auront pour chaque futur enfant :
 - **1 risque sur 4 (25 %)** que l'enfant à naître soit porteur des deux variants. L'enfant est alors malade.
 - **1 risque sur 2 (50 %)** que l'enfant soit porteur d'un seul variant (comme ses parents). Il n'a pas de risque de développer la maladie, mais pourra à son tour transmettre le variant à sa descendance.
 - **1 chance sur 4 (25 %)** que l'enfant à naître ne soit porteur d'aucun des deux variants. Il n'a pas de risque de développer la maladie.
- Pour la **descendance d'une personne malade (porteuse de 2 variants)**, le risque pour chaque futur enfant dépend de la **fréquence de la maladie génétique** dans la population générale. Le médecin pourra proposer de déterminer le **statut génétique du conjoint** en fonction de cette fréquence (même si nous parlons souvent de « Maladies Rares ») et de la possibilité d'une prise en charge prénatale.
 - Si l'autre parent est aussi porteur d'un variant pathogène dans le même gène, alors pour chaque futur enfant, ils auront **1 risque sur 2 (50 %)** que l'enfant à naître soit malade.
 - Si l'autre parent n'a aucun variant pathogène dans ce gène, alors tous les enfants seront porteurs d'un seul variant. Ils n'auront pas de risque de développer la maladie.

Transmission récessive d'une anomalie génétique



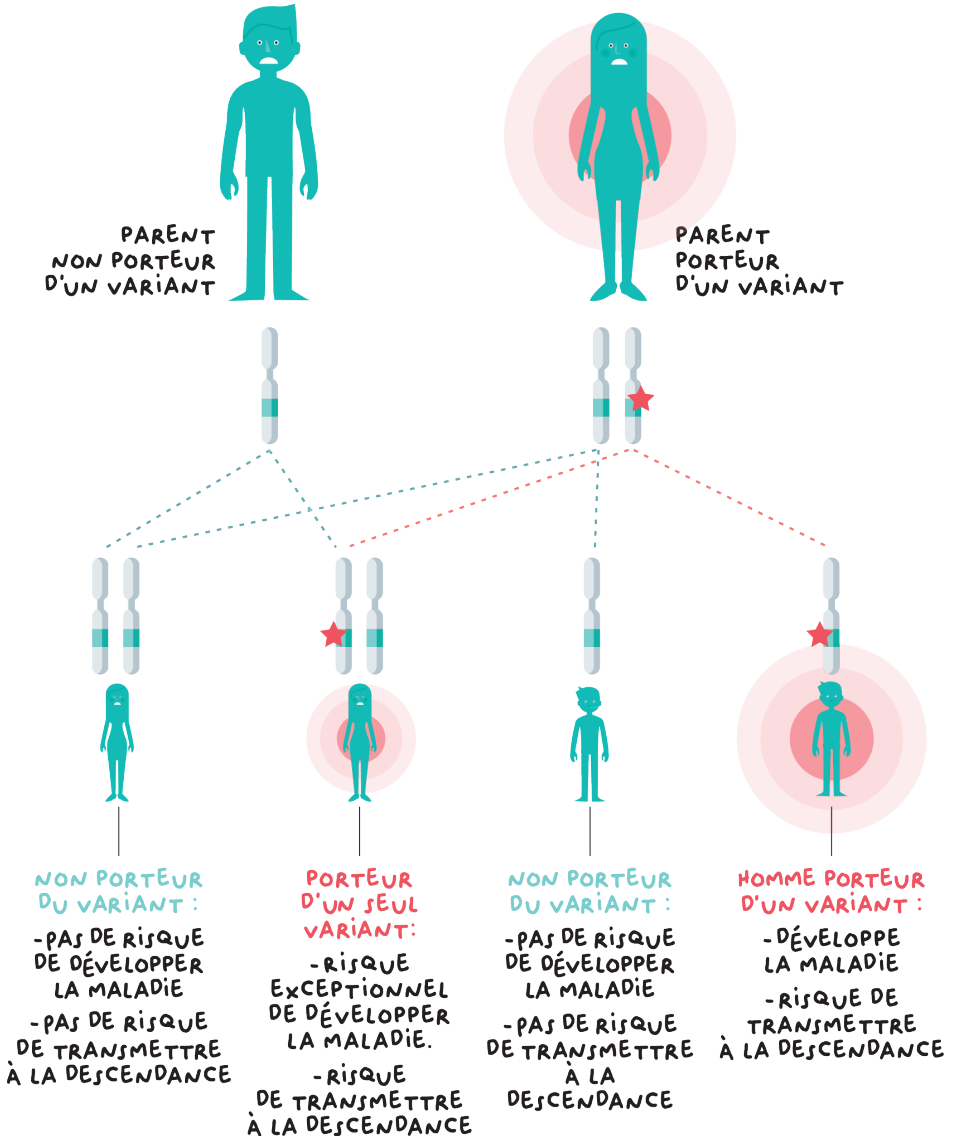
Transmission liée à l'X

- Le gène porteur du variant pathogène est sur le chromosome X.
- La transmission est le plus souvent récessive, plus rarement dominante.
- Les garçons/hommes (XY) sont porteurs d'un chromosome X et d'un chromosome Y. Si leur chromosome X est muté, ils sont malades.
- Les filles/femmes portent 2 chromosomes X. Si elles sont porteuses d'un seul exemplaire du gène muté, elles ne seront pas atteintes de la maladie. Toutefois, l'expression chez les femmes est variable, plus souvent invisible. Cependant les femmes porteuses (avec une anomalie d'un seul exemplaire du gène) peuvent développer des manifestations modérées liées à la maladie, cas de figure exceptionnel.
- Le médecin proposera de tester la mère d'un garçon/homme malade pour confirmer son statut de porteuse appelée « conductrice », parfois elles ne le sont pas (mutation de *nov*o).
- Les hommes porteurs d'un variant pathogène sur leur chromosome X auront pour chaque futur enfant :
 - Aucun enfant à naître porteur de la maladie.
 - Toutes les filles à naître porteuses du gène muté sont conductrices.
 - Aucun garçon à naître porteur du gène muté puisqu'ayant hérité de l'X maternel.
- Les femmes porteuses d'un variant pathogène sur un des 2 chromosomes X (le père ne porte pas de variant pathogène sur son chromosome X) auront pour chaque futur enfant :
 - 1 risque sur 2 (50 %) qu'il ait hérité du variant sur le chromosome X
 - > Si c'est un garçon, il sera malade.
 - > Si c'est une fille à naître, elle sera conductrice.
 - 1 chance sur 2 (50 %) que l'enfant à naître, fille ou garçon, ne soit pas porteur du variant d'origine maternelle. Il n'a pas de risque de développer la maladie.

Transmission liée à l'Y

- Le gène muté est sur le chromosome Y.
- Ce mode de transmission est très rare, il concerne par exemple les microdélétions du chromosome Y.
- Il ne sera pas détaillé dans ce livret.

Transmission liée à l'X



L'épigénétique, de quoi parle-t-on ?

2

Comme nous l'avons vu, chaque cellule de notre corps contient la même molécule d'ADN. Cependant, les différentes cellules de notre corps ne se comportent pas toutes de la même façon.

Une cellule de peau est très différente d'une cellule du cerveau, du foie, du rein... alors que ces cellules possèdent les mêmes gènes. Ceci est expliqué par l'existence d'un programme appelé « épigénétique » qui commande la façon dont les gènes vont s'exprimer.

C'est un peu comme un chef d'orchestre qui commanderait à l'orchestre de jouer parfois plus fort ou parfois moins fort, à partir d'une même partition.

La marque épigénétique la plus étudiée est appelée « méthylation de l'ADN ». Cette marque est un peu comme la baguette du chef d'orchestre qui demande à l'orchestre de jouer moins fort voire s'arrêter de jouer.

D'autres marques épigénétiques peuvent à l'inverse ordonner à l'orchestre de jouer plus fort. Ces anomalies génétiques sont situées dans des séquences en dehors des exons.

Certaines maladies rares ne sont pas expliquées par des variants pathogènes comme nous l'avons vu jusqu'ici, mais par des anomalies du programme épigénétique.

Si l'on suspecte l'une de ces maladies, les tests génétiques classiques comme le séquençage de l'ADN seront le plus souvent normaux.

Dans ce cas, il faut envoyer le prélèvement d'ADN dans un laboratoire spécialisé qui étudiera le programme épigénétique (le plus souvent la méthylation de l'ADN) pour rechercher un défaut dans ce programme.

Dans certains cas, la marque épigénétique éteint l'expression de gènes particuliers en fonction de l'origine parentale du chromosome qui les porte. C'est un phénomène tout à fait normal qui se produit chez chacun de nous.

Si le gène en question est muté, l'expression d'une maladie peut être modifiée ou sauter une ou plusieurs générations en fonction du sexe du parent transmetteur, on parle de pénétrance variable lié à « l'empreinte parentale » secondaire à des marques épigénétiques.

Enfin, le mode de transmission des maladies épigénétiques est compliqué car il dépend du type d'anomalie et parfois dans le cas des formes familiales du mode de transmission par le père ou par la mère.

Le plus souvent, on ne connaît pas la cause de la survenue de l'anomalie qui survient de façon accidentelle (*de novo*). Mais il existe dans de rares cas des formes familiales avec plusieurs personnes porteuses.

Dans le cas où une anomalie épigénétique est trouvée, il est important de se tourner vers le laboratoire qui a fait l'étude pour préciser le conseil génétique.



La consultation de génétique

3

L'aide psychologique dans les étapes du parcours

La décision d'entreprendre un dépistage suite à la consultation médicale, l'attente des résultats, l'annonce du résultat quel qu'il soit, peuvent entraîner un bouleversement intérieur, et des questionnements dans les liens avec les autres.

Il n'est pas toujours facile ou suffisant d'échanger sur ces questions avec son entourage affectif que l'on cherche souvent à protéger de ses inquiétudes.

Les psychologues et psychiatres sont présents pour accompagner lors de ces étapes, au rythme dont chacun a besoin. Ils aident à retrouver des repères dans ses interrogations et ses émotions, à trouver les mots pour parler avec ses proches, à se sentir davantage soutenu pour intégrer ces nouvelles données dans sa vie. Il ne faut pas hésiter à solliciter l'équipe qui vous suit ou demander à être orienté.



La consultation de génétique pour les personnes malades

Elle a pour but de rechercher une **éventuelle origine génétique** à la maladie que vous présentez et de vous en expliquer le mode et le risque de transmission.

Elle se déroule avec des médecins cliniciens spécialisés en endocrinologie (endocrinologues adultes ou pédiatres, gynécologues et obstétriciens), des généticiens et des conseillers en génétique, voire des généralistes en première intention (qui doivent adresser les patients vers un spécialiste), des psychologues ou des psychiatres, ce en lien étroit et en réseau avec les professionnels de santé en charge du diagnostic génétique (biologistes moléculaires, cytogénéticiens).

Comment préparer votre consultation ?

Vous pouvez préparer votre consultation en interrogeant vos proches en commençant par vos parents, vos frères et sœurs voire vos grands-parents et si besoin en étendant à votre famille plus éloignée (au cas par cas).

Vous devez apporter tous les résultats d'examens en votre possession si vous présentez des symptômes qui pourront aider à poser le bon diagnostic génétique.

Il est essentiel de fournir des données aussi précises que possible sur :

- L'existence d'une maladie génétique dans la famille.
- Le **lien de parenté** avec les personnes qui seraient atteintes de la maladie génétique et si possible le nom de la maladie génétique.
- L'**âge** d'apparition des symptômes.
- L'existence de **liens de parenté dite aussi consanguinité** au sein de votre famille (mariage par exemple entre cousins dans les générations antérieures).
- La notion de décès néonatal ou dans l'enfance, de fausses couches à répétition, etc.

Cela aidera le médecin en charge de votre consultation à établir votre arbre généalogique pour votre bonne prise en charge et celle de votre famille.

Comment se déroule la consultation ?

Lors de la consultation avec le médecin ou le conseiller en génétique, **un arbre généalogique de votre famille sera réalisé**. Cela permet d'évaluer le risque que votre maladie soit d'origine génétique.

Selon le diagnostic suspecté, un test génétique peut alors vous être proposé.



PÉRIODE DE RÉFLEXION



Il n'y a pas d'obligation à réaliser ce test génétique. Avant d'accepter ou de refuser, il ne faut pas hésiter à prendre un temps de réflexion.

Avant de réaliser le test génétique, une **période de réflexion** est recommandée.

Le médecin vous expliquera les étapes :

- Consentement éclairé pour la réalisation de l'analyse génétique à recueillir.
- Déroulement des analyses génétiques.
- Rendu du résultat génétique.

Un **entretien psychologique** peut vous être proposé.

Il a pour but de permettre à la personne **de verbaliser autrement ses interrogations** et ses inquiétudes liées au test génétique ; **de l'aider à réfléchir à l'impact du résultat** du test dans sa vie future.

À tout moment, vous êtes **libre de renoncer à votre demande**, y compris au moment du résultat qui peut s'avérer non concluant (voir page 27 "Intérêts du test génétique").

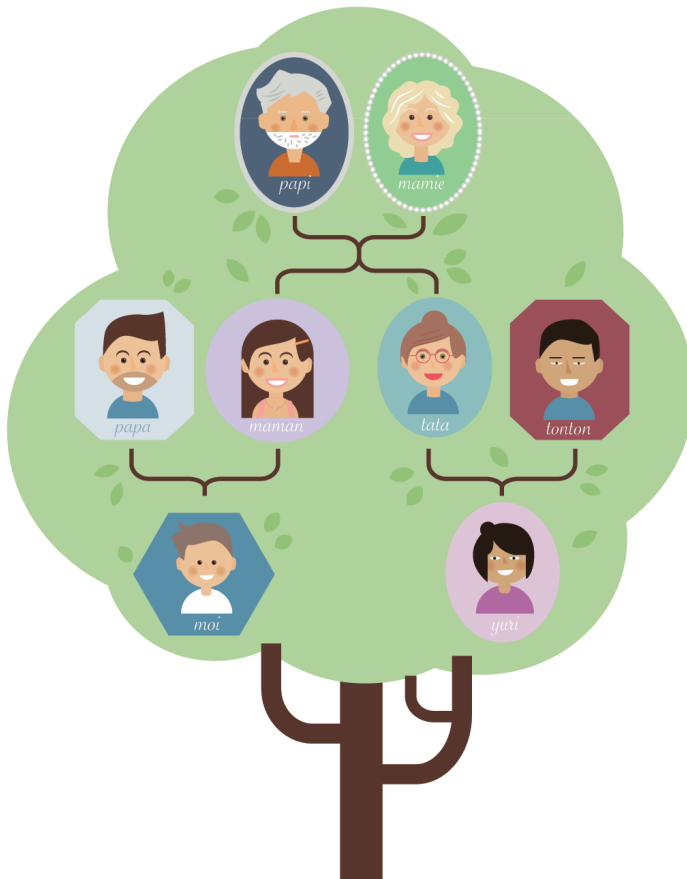
Attention, si la consultation concerne votre enfant, sa présence est indispensable.
Il est aussi important que les deux parents soient présents, ce selon son âge.

La consultation de génétique pour les membres de la famille d'un patient

Lorsqu'une maladie génétique est identifiée chez un patient et s'il existe un risque de transmission, **une consultation de génétique** est proposée à ses apparentés : parents (voir confirmation génétique), fratrie, membres plus éloignés (grands-parents, oncles et tantes, cousins...).

L'indication d'une étude familiale est basée sur le décret de 2013*.

* Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale.



Le test génétique, en pratique

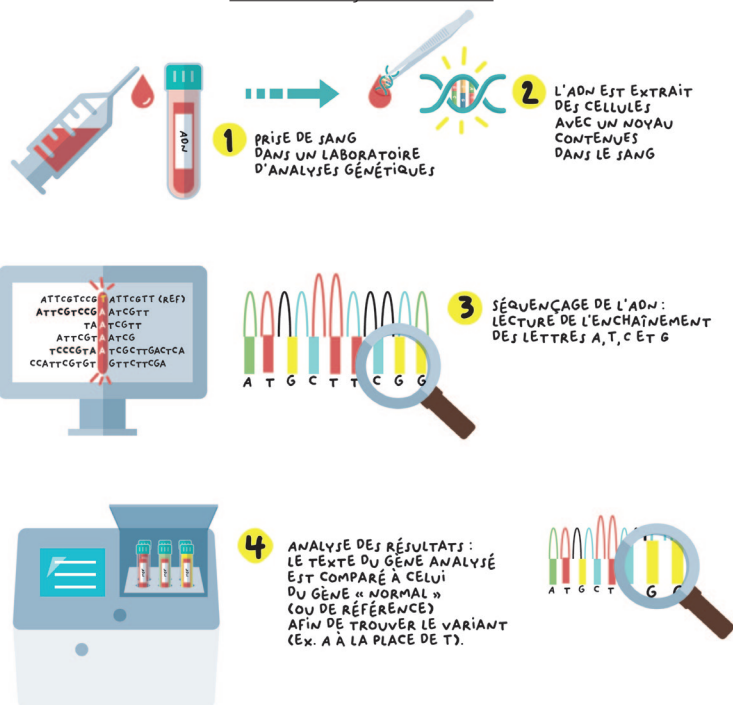
4

Le test génétique est réalisé à partir d'une **prise de sang recueilli dans un tube particulier pour pouvoir obtenir votre ADN**. Parfois un prélèvement salivaire est nécessaire.

Dans certains cas, il est nécessaire de réaliser également des prélèvements chez les **parents** ou **d'autres membres de la famille**.

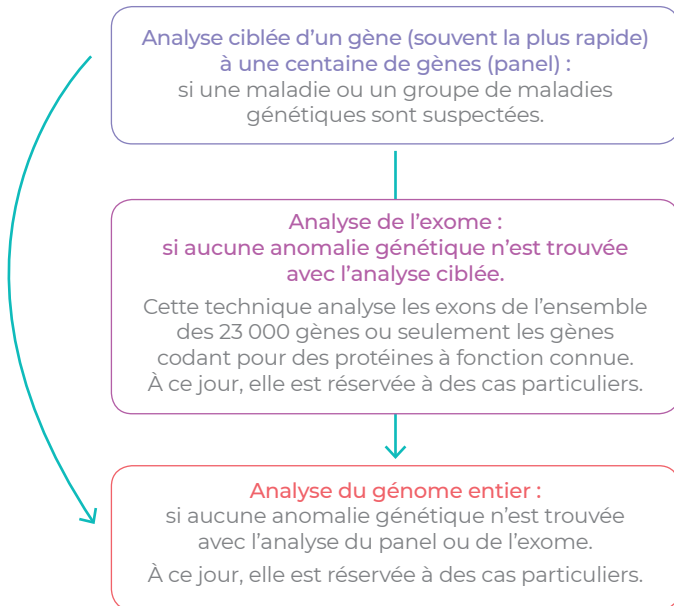
Votre consentement écrit
(ou celui des représentants légaux)
est obligatoire avant tout test génétique.

Le test génétique dans un laboratoire d'analyses génétiques Comment ça marche ?



Quels sont les gènes testés ?

Selon la situation de chacun, il est possible de faire différentes analyses de plus en plus complexes, longues et coûteuses en fonction de la stratégie d'exploration :



Quels sont les délais d'obtention des résultats ?

Ils dépendent des **gènes étudiés et de la complexité** des analyses. Ils peuvent être de quelques semaines à plusieurs mois.

Si le variant pathogène est **déjà identifié** dans la famille, l'analyse est ciblée, le résultat est généralement obtenu en quelques semaines selon les laboratoires diagnostiques.

Attention, ces examens ne permettent pas toujours d'apporter de diagnostic génétique à votre maladie.

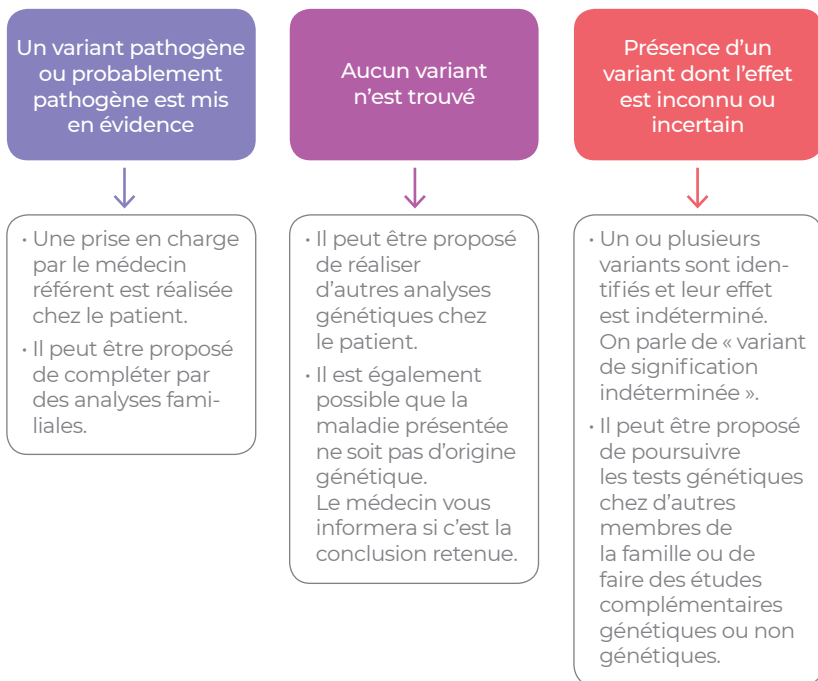
Les résultats du test génétique

5

Quels que soient les résultats, ils seront rendus par **le médecin prescripteur*** à la personne chez laquelle les prélèvements ont été réalisés, lors d'une **nouvelle consultation** (et non par courrier, par téléphone, ou par l'intermédiaire d'un autre membre de la famille). Le conseiller en génétique si en charge de la prescription peut également rendre les résultats génétiques.

Pour les personnes malades

Plusieurs types de résultats sont possibles et plusieurs situations peuvent se présenter, l'objectif pour tout patient étant de poser le bon diagnostic :



* La réglementation française précise que le résultat ne peut être rendu au patient que par le médecin prescripteur (art. R1131-14 du code de la santé publique), c'est-à-dire, celui qui a demandé l'analyse génétique.

Pour les membres de la famille d'un patient

Le variant est déjà connu dans la famille :

- **Pour les porteurs du variant** : un suivi adapté avec des médecins spécialisés est proposé. Le risque de transmission à la descendance est également abordé.
- **Pour les non porteurs du variant** : il n'y a pas de risque particulier pour développer la maladie et pas de risque de transmission du variant à la descendance.

Suis-je tenu(e) d'informer mes proches des résultats du test génétique ?

Si le test génétique qui est réalisé conduit à l'identification d'une maladie génétique, vous avez **l'obligation* d'informer** de ce résultat, les membres de votre famille potentiellement concernés. Le généticien/ conseiller en génétique vous dira quels sont les membres de votre famille potentiellement concernés.

Même si cela est difficile pour vous d'annoncer à vos proches une maladie génétique chez vous ou votre enfant, les informer leur permettra de bénéficier d'un conseil génétique adapté avec un diagnostic précoce s'ils sont également malades ou de savoir s'ils ont eux aussi un risque de transmettre la maladie. Ceci peut ainsi éventuellement accélérer le diagnostic et la prise en charge médicale.

Dans certaines situations il est possible d'accéder à un diagnostic prénatal ou préimplantatoire. Certaines maladies sont si graves qu'on choisit parfois d'éviter que d'autres enfants malades naissent.

MON MATÉRIEL GÉNÉTIQUE
EST EN PARTIE PARTAGÉ
PAR MÉS FRÈRES ET SŒURS,
MÉS COUSINS ET COUSINES,
MÉS ONCLÉS
ET TANTÉS ETC.



* Selon le décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale.

Si toutefois, **vous ne souhaitez pas vous-même informer vos apparentés, la loi permet que ce soit le généticien ou le conseiller en génétique qui leur donne l'information.** Il sera alors nécessaire que vous transmettiez les adresses postales de ces personnes. Ce courrier ne mentionnera ni votre identité, ni le diagnostic de la maladie, mais recommandera de prendre rendez-vous pour une consultation de génétique.

L'aide psychologique au moment du résultat

Au moment de l'annonce du résultat, l'aspect « réel » de la situation peut modifier les repères, être difficile émotionnellement, entraîner des préoccupations pour soi-même ou ses proches, et un besoin de retrouver du sens.

Comme à chaque étape du parcours de dépistage, on peut solliciter un psychologue ou un psychiatre pour se sentir accompagné, parler en toute confiance et confidentialité de ses ressentis, et réfléchir à ses questionnements.



Une équipe pluridisciplinaire reste disponible pour répondre à vos questions. N'hésitez pas à en discuter avec les professionnels de santé qui vous suivent.

6

Intérêts du test génétique

Identifier le gène ou les gènes responsables d'une maladie génétique peut être important pour de nombreuses raisons.

En voici quelques-unes.

1. Mieux comprendre l'origine d'une maladie génétique et guider la prise en charge ou le suivi

Nommer la maladie n'est pas toujours facile !

Un test génétique peut en dire beaucoup sur la maladie. Il peut effectivement **confirmer un diagnostic** et donner les **risques de transmission** à la descendance.

Aussi, savoir si une anomalie génétique est à l'origine d'une maladie (ou non) pourrait également **changer sa prise en charge**. Cela aidera par exemple à déterminer la possibilité de participer à **des études cliniques** sur de nouveaux traitements.

Pour les personnes porteuses du variant pathogène (mais ne présentant pas de signes de la maladie), un **suivi régulier** pourra être proposé.

2. Guider et conseiller les membres de la famille

Parce que les maladies génétiques sont souvent héréditaires (transmises par nos parents), les informations sur votre patrimoine génétique peuvent être utiles à d'autres membres de votre famille.

Le test génétique s'il est positif permettra ainsi de proposer un conseil génétique à vos apparentés.



3. Faire avancer la recherche en génétique

La participation à la recherche en génétique est essentielle parce que la science cherche toujours à progresser dans la découverte de nouveaux gènes pouvant être à l'origine de maladies génétiques. Ceci peut aussi permettre une meilleure prise en charge thérapeutique pour vous patient mais aussi pour votre famille ainsi qu'un meilleur conseil génétique si vous souhaitez des enfants.

Il se peut donc qu'une partie de l'échantillon prélevé (sang, etc.) puisse être réutilisé pour la recherche médicale. À travers le **formulaire de consentement**, il est possible d'accepter ou de refuser cette utilisation.

Chaque maladie endocrinienne rare est un cas particulier et chaque patient est unique.

7

Foire aux questions

Est-ce qu'une maladie peut sauter une génération ?

Oui. Par ailleurs l'expressivité variable de la maladie au sein même d'une famille peut donner l'impression de saut de génération car certains membres présentent des manifestations tellement légères (ou discrètes) qu'ils semblent ne pas être atteints. C'est pourquoi, lorsque le variant pathogène familial est connu, il est toujours préférable de le rechercher dans toute la famille, même auprès de ceux qui n'ont aucun symptôme.

Quelle différence entre un généticien et un conseiller en génétique ?

Le généticien est un médecin spécialisé dans le domaine de la génétique, il reçoit les patients en consultation, les examine, prescrit des analyses complémentaires afin d'affiner le diagnostic et peut être conduit à prescrire un examen de génétique. Il informe le patient ou ses parents des modalités et de l'intérêt du test génétique.

Le conseiller en génétique est un professionnel de santé qui exerce sous la responsabilité du médecin généticien, il est le lien entre ce dernier et le patient. Son rôle est d'aider le patient à la compréhension et aux conséquences des résultats de l'examen génétique pour lui et pour sa famille, ainsi que de présenter les risques éventuels de la transmission à ses enfants de la maladie. De même le conseiller en génétique peut, avec l'accord du médecin généticien, prescrire certains examens génétiques et communiquer leurs résultats aux patients.

Après la réalisation de l'examen génétique, il informe les patients sur leur prise en charge médicale et les thérapies possibles. Le conseiller en génétique est à l'écoute et peut apporter un soutien psychologique autant qu'un suivi, dans le respect des conditions éthiques, sociales et culturelles.



 Paris [H] Robert Debré (Pr Laetitia Martinerie)

 Paris [H] Saint Antoine (Pr Sophie Christin-Maitre)

 Paris [H] Trousseau (Pr Irène Netchine)

 Paris [H] Necker (Dr Dinane Samara Diab-Boustani)

 Paris [H] Pitié-Salpêtrière (Pr Anne Bachelot)

 Toulouse [H] Pitié-Salpêtrière (Pr Thomas Edouard)

MALADIES ENDOCRINIENNES DE LA CROISSANCE ET DU DÉVELOPPEMENT



 crmerc.aphp.fr

 Paris [H] Necker (Pr Michel Polak)

 Paris [H] Pitié-Salpêtrière (Pr Anne Bachelot)


 Toulouse (Dr Catherine Pienkowski)


PATHOLOGIES GYNÉCOLOGIQUES RARES


 PGR Pathologies Gynécologiques Rares




www.maladiesrares-necker.aphp.fr/pgr/

 Marseille (Pr Thierry Brue)


 Lyon (Pr Gérald Raverot)


 Angers (Pr Régis Coutant)

 Paris [H] Bicêtre (Pr Philippe Chanson)

MALADIES RARES DE L'HYPOPHYSE

Centre de Référence

 HYPO Maladies Rares de l'Hypophyse



fr.ap-hm.fr/site/defhy

 Marseille (Pr Sophie Béliard)

CENTRES D'EXPERTISE DES DYSLIPIDÉMIES RARES

 CEDRA



www.firendo.fr/annuaire-des-membres-de-la-filiere/carte/document/detail/centre-dexpertise-des-dyslipidemies-rares-cedra/

Associations de patients, membres de FIRENDO



Association Acromégales,
pas seulement
– Acromégalie –



Association
Française du
Diabète
Insipide

AFDI : Association Française
du Diabète Insipide



Association
Galactosémies France



Association Française des
Familles touchées par le Syndrome
de Silver Russell (SSR) et des
personnes nées Petites pour l'Age
Gestationnel (PAG) et leurs amis



AFLIP : Association française
des lipodystrophies



Association Aide aux Jeunes
Diabétiques



Association ASSYMCAL
– Syndrome de McCune
Albright et dysplasie
fibreuse de l'os –



Association Cranyophangiome
Solidarité
– Cranyophangiome –



Association GENIRIS :
soutien aux personnes atteintes
d'aniridie et de pathologies
rares de l'iris avec ou sans
syndromes associés



Association des
Parents d'Enfants ayant
des Problèmes de
Croissance



Association MAIA :
soutien aux couples
confrontés à l'infertilité
et la stérilité



Association Rokitansky
MRKH
– Syndrome de Mayer-
Rokitansky-Hauser –



Association pour la
sensibilisation aux maladies
rares, orphelines et
auto-immunes à Saint-Pierre-
et-Miquelon



Association de patients
ayant le Syndrome
de Wolfram



Groupe de Soutien
du Syndrome
de l'insensibilité aux
androgènes et assimilés



Association Surrénales
Association des malades
des glandes surrénales



Association Turner et vous



Associations
des Porteurs d'Anomalies
Chromosomiques

Vivre Sans Thyroïde



Association Vivre sans
Thyroïde

<http://www.firendo.fr/associations-de-patients/>



Ce guide a été réalisé avec le soutien financier de la filière maladies rares endocriniennes FIREENDO et sous l'égide des 9 Centres de Référence Maladies Rares de FIREENDO et les Laboratoires de Génétique membres de FIREENDO.

Auteurs :

Véronique Tardy-Guidollet, Anne Barlier,
Alexandru Saveanu, Frédéric Brioude.

Endocrinologues pédiatres :

Pr Juliane Léger (Paris), Pr Régis Coutant (Angers)

Endocrinologues adultes :

Pr Jérôme Bertherat (Paris), Pr Thierry Brue (Marseille) CRMR HYPO

Génétiiciens :

CRMR HYPO

Psychologue :

Charlotte De Bucy

Équipe d'animation FIREENDO :

Maria Givony

Associations de patients :

Claudine Colin (Association Surrénales),
Béatrice Demaret (Association Grandir), Association VHL

Remerciements

Nous remercions sincèrement la filière RESPIFIL de nous avoir transmis gracieusement leur livret patient à partir duquel celui de FIREENDO a été construit.

En quoi ce livret d'information peut-il vous être utile ?

Ce livret vous a été délivré par un professionnel de santé qui vous propose de discuter d'un test génétique.

Il vous a été remis pour l'une des raisons suivantes :

- votre maladie ou celle de votre enfant, pourrait être d'origine génétique.
- vous avez des antécédents familiaux de maladie génétique et vous vous interrogez sur la possibilité d'un risque pour vous.
- vous attendez un enfant ou avez un projet de parentalité et vous voulez connaître le risque de transmettre la maladie génétique.

Ce livret a été imaginé comme un « guide » pour vous accompagner et répondre à un maximum d'interrogations.

Bonne lecture !

Comment nous joindre ?

Coordonnées du consultant

Nom :

Adresse mail :

Téléphone :



Email : contact@firendo.fr



Firendo France



@FIRENDOfrance



Siège : Hôpital Cochin - Service d'Endocrinologie
27, rue du Faubourg Saint-Jacques - 75014 Paris

Créée en 2014, la filière de santé maladies rares
FIRENDO a été à nouveau labellisée en 2019.

Retrouvez l'actualité
de la filière sur



www.firendo.fr