

[texte](#)

[article](#)

Le test génétique : un acte clinico-biologique

"Le test génétique ne peut se résumer à un simple examen de laboratoire, en raison de ses conséquences pour l'individu et pour sa famille. Un tel test peut avoir un retentissement parfois lourd de conséquences, en raison de son caractère considéré comme absolu, définitif, irrémédiable (" C'est inscrit dans les gènes "), même si le diagnostic clinique de la maladie génétique a déjà été posé."

Par: Delphine Héron, Généticienne clinicienne, groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, AP-HP /

Publié le : 17 juin 2003

Partager sur :

- [Facebook](#)
- [Twitter](#)
- [LinkedIn](#)
- [Imprimer cet article](#)
- [Enregistrer en PDF](#)

Fichiers

- [La lettre de l'Espace éthique/AP-HP Hors-série 2 \(0.95 Mo\)](#)

Poursuivre la réflexion

Texte extrait de La Lettre de l'Espace éthique HS n°2, Les tests génétique : grandeur et servitude. Ce numéro de la Lettre est disponible en intégralité en suivant le lien situé à la droite de la page.

Le test génétique ne peut se résumer à un simple examen de laboratoire, en raison de ses conséquences pour l'individu et pour sa famille. À partir de l'expérience acquise à travers la consultation de génétique, il est démontré qu'un tel test peut avoir un retentissement parfois lourd de conséquences, en raison de son caractère considéré comme absolu, définitif,

irréversible (" C'est inscrit dans les gènes "), même si le diagnostic clinique de la maladie génétique a déjà été posé. La loi stipule que ces tests doivent être réalisés dans l'intérêt du patient.

Ce type de test doit donc être encadré par une équipe pluridisciplinaire comprenant cliniciens expérimentés et biologistes compétents qualifiés. Le rôle que jouent les cliniciens (spécialistes d'organes, généticiens, psychologues, psychiatres) dans la prescription, le rendu des résultats et le suivi à moyen ou long terme est capital. La place de ces différents intervenants est variable en fonction des situations.

Quatre situations peuvent être distinguées, trois en pratique clinique quotidienne, une quatrième ayant trait à la recherche.

Un test génétique pour confirmer un diagnostic suspecté cliniquement

Il s'agit d'un patient symptomatique demandeur d'un diagnostic. Le spécialiste consulté apparaît être la personne la plus compétente pour proposer les examens complémentaires nécessaires. L'examen par biologie moléculaire en fait partie ; dans un certain nombre de cas même, il permet d'éviter des explorations invasives et douloureuses. Le nombre de maladies comme la dystrophie myotonique de Steinert, la myopathie facio-scapulo-humérale, les amyotrophies spinales infantiles dont le diagnostic de certitude est possible grâce à l'existence d'une mutation unique, est de plus en plus grand. Pour ces maladies neuromusculaires, le test génétique permet d'éviter au patient suspect un E.M.G., voire une biopsie musculaire.

Si cela est vrai pour les pathologies avec une mutation unique dans un gène unique, cela est beaucoup plus aléatoire quand il existe plusieurs mutations, voire plusieurs gènes. Cette dernière situation nécessitant impérativement des explications en consultation.

Même dans le cas où l'examen en biologie moléculaire vient seulement confirmer un diagnostic très probable cliniquement, l'encadrement d'un tel test apparaît indispensable, en raison des conséquences d'un diagnostic génétique pour le patient mais aussi pour sa famille (apparentés et descendants présents et/ou à venir). Une collaboration spécialiste/généticien clinicien paraît alors indispensable afin que puissent être envisagées au mieux, avec le patient, les conséquences pour lui-même et sa famille.

Un test génétique présymptomatique

Le test génétique est souhaité par un apparenté se considérant comme asymptomatique mais à risque de développer une maladie connue dans la famille. Le consultant est une personne non malade, à risque d'être porteuse d'un gène morbide responsable d'une pathologie familiale, le plus souvent dominante à expression variable et à manifestation tardive, voire à pénétrance incomplète.

S'il est porteur du gène, il risque d'une part de développer la maladie ? le plus souvent sans qu'aucune prévention ne soit possible ?, d'autre part de transmettre ce gène à ses enfants. Le nombre de maladies accessibles à un test présymptomatique est de plus en plus important. L'enjeu du test n'est pas négligeable. Un encadrement pluridisciplinaire est indispensable.

L'équipe comprend à la fois un spécialiste de la pathologie concernée, qui est le plus compétent pour parler de la maladie et de sa prise en charge, un généticien clinicien qui apportera un autre éclairage sur la maladie, mais aussi sur le test, sa fiabilité, ses enjeux, etc., et un psychologue. Cette équipe pluridisciplinaire est la plus à même d'orienter le candidat à un tel test et de lui apporter son soutien.

Test génétique réalisé in utero

Il répond à la demande d'un couple à risque de transmettre une maladie génétique. Le patient n'est pas le demandeur, puisqu'il concerne le fœtus ; les conséquences sont d'importance (vie ou mort de l'enfant à naître). L'encadrement d'un tel test est prévu par la loi. La consultation de conseil génétique doit précéder le diagnostic prénatal.

Test génétique et recherche

Cette quatrième situation doit également être individualisée. Les prélèvements génétiques à visée de recherche médicale sont prévus par la loi ; ils nécessitent des explications claires au cours d'un entretien médical préalable individuel visant à expliquer le but, les conséquences et les modalités de la recherche.

Lors de cet entretien, il est indispensable de décider des modalités de rendu des résultats. Une préparation à un résultat défavorable doit donc être envisagée. Le test génétique est donc un acte médical. La clinique assume un rôle prépondérant à côté de l'acte biologique. Un accompagnement, avant le test et après l'avoir pratiqué, est nécessaire. Les conséquences du test nécessitent un suivi médical et/ou psychologique. Une collaboration étroite est indispensable entre les différents intervenants biologistes et cliniciens pour une prise en charge correcte du patient et de sa famille. À chaque équipe d'en définir les principes en fonction des paramètres locaux, des compétences de chacun, mais aussi de la maladie.

- [Page précédente](#)
- [Page 1/2](#)
- [Page suivante](#)

Partager sur :

- [Facebook](#)
- [Twitter](#)
- [LinkedIn](#)
- [Imprimer cet article](#)
- [Enregistrer en PDF](#)

Sommaire