

LE CONSEIL GENETIQUE

On vous a proposé de faire un test génétique dans le cadre d'un conseil génétique car un membre de votre famille est atteint d'une amylose héréditaire. **Ce test consiste en une prise de sang de 5ml.**

Qu'est-ce que le test pré-symptomatique ?

Un membre de votre famille est atteint d'une amylose héréditaire mais vous n'avez aucun symptôme. C'est pour cela que l'on parle de test « pré-symptomatique ». Ce test pré-symptomatique s'adresse aux frères, sœurs, enfants et parents d'une personne atteinte d'amylose héréditaire et pour laquelle une mutation a été identifiée.

Le test pré-symptomatique ou prédictif vous permettra de déterminer si vous portez la même mutation que votre parent malade. Dans le cas où vous êtes porteur de la mutation, vous êtes à risque de développer la même maladie ultérieurement et de la transmettre à vos enfants. Suivant la mutation impliquée, vous pouvez être porteur sans forcément développer un jour la maladie.

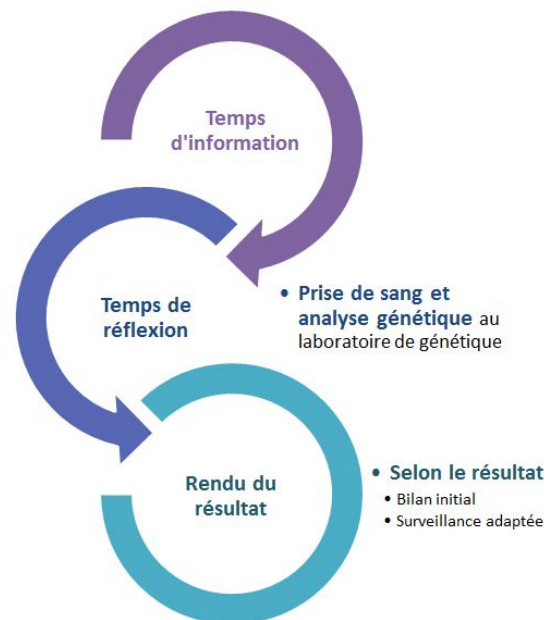
La connaissance de votre statut de porteur de la mutation familiale permet une surveillance médicale adaptée et la mise en place d'un traitement précoce.

Le test génétique n'est pas obligatoire et dépend des motivations de chacun. Il implique des conséquences non négligeables. Il est donc important de poser toutes les questions que vous souhaitez afin qu'il ne subsiste aucune zone d'ombre avant de prendre votre décision de poursuivre ou non cette procédure. C'est pour cela que l'on parle de « conseil génétique ».

SES ETAPES

Le conseil génétique se fait en plusieurs étapes et rendez-vous. Il répond à un protocole réglementaire pratiqué dans tous les centres de génétique.

En voici les différentes étapes :



A chaque étape, vous rencontrez en consultation

- le généticien ou le conseiller
- le médecin spécialiste de la maladie
- la psychologue du réseau amylose pour des entretiens

Cette démarche est encadrée par la loi et déclarée à l'Agence de biomédecine.

ET EN DETAILS

1^{ère} étape : L'équipe médicale (médecin, conseiller génétique et psychologue) vous expliquera la maladie, les modalités du test et les conséquences de ce test pour vous et votre famille afin que vous receviez une information éclairée. Vous pourrez poser toutes les questions que vous souhaitez.

2^{ème} étape : Une fois informé, vous devrez prendre votre décision. Vous aurez un temps de réflexion. C'est-à-dire, que vous seul pouvez choisir si vous souhaitez bénéficier du test ou non. Si vous souhaitez faire le test, le médecin devra recueillir par écrit la preuve de votre consentement pour procéder à l'analyse génétique. Il atteste également par écrit que vous avez reçu toutes les informations nécessaires pour prendre votre décision. Le test consistera en un prélèvement de sang veineux. L'ADN sera extrait du tube de sang et analysé par le laboratoire de génétique pour rechercher la mutation familiale impliquée dans l'amylose.

3^{ème} étape : L'analyse peut prendre plusieurs semaines. Le résultat sera envoyé au médecin vous prenant en charge à l'hôpital Henri Mondor ou ayant prescrit le test. Il vous communiquera les résultats au cours d'une consultation. Vous pouvez choisir de ne pas en prendre connaissance. C'est votre droit.

Faire un test génétique est un choix personnel indépendant de la demande des médecins ou de la famille. Vous pouvez arrêter la démarche à tout moment et prendre le temps de réflexion qui vous convient.

Vous SEUL pouvez prendre les rendez-vous. Pour cela vous pouvez appeler au 01.49.81.22.53

L'AMYLOSE HEREDITAIRE

L'amylose est une maladie qui est liée à la production anormale de protéines qui acquièrent la propriété d'infiltrer les organes et de bloquer leur fonctionnement. Des informations complémentaires sur la maladie sont disponibles sur notre site web et sur nos brochures.

Dans l'amylose, les enfants ou les frères et sœurs d'une personne malade ont un risque de 50% d'être porteur de la mutation familiale du gène responsable de l'amylose (TTR ou autre)

Etre porteur d'une mutation du gène TTR ne signifie pas être malade.

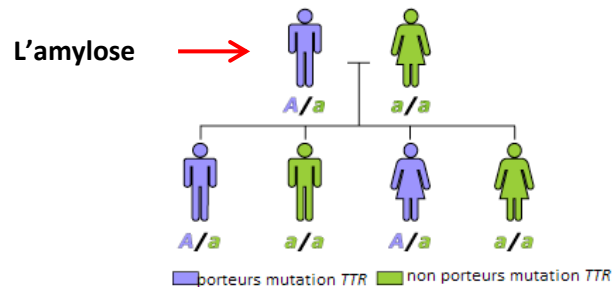


Figure 1 : Transmission autosomique dominante

Il n'est pas possible de prédire exactement à quel âge la maladie se déclarera, ni comment, ni à quelle vitesse la maladie progressera. On peut uniquement apporter quelques éléments de réponses par la connaissance de l'histoire de la maladie dans la famille et de la mutation familiale.

Si le résultat du test montre que vous n'avez pas hérité du gène muté, vous n'avez pas plus de risque que le reste de la population de développer la maladie présente dans votre famille et vous ne transmettez pas ce risque à vos enfants puisque vous ne possédez pas le gène muté.

Si vous avez le projet d'avoir un enfant, sachez que dans certains cas, il est possible de recourir à un test préimplantatoire ou à un test prénatal pour éviter de transmettre la maladie à vos enfants. Renseignez-vous auprès de l'équipe.

Pour prendre un RDV de Conseil Génétique, appeler :

Mme Isabelle Vallat Tél : 01 49 81 22 53

Département de génétique : Pr Benoit Funalot

Conseiller en génétique : Mme Bérénice Hébrard

Psychologue conseil génétique : Mme Julie Pompougnac

Responsables des RCP et consultations Cardiogénétiques

Pr T. Damy, Dr A. Galat, Pr N. Lellouche – Cardiologues

Pr B. Funalot, Dr C. Mekki – Généticiens

Secrétariat du réseau:

Mme Isabelle Vallat Tél : 01 49 81 22 53

Fax : 01 49 81 42 24

Coordinatrice de soin du réseau :

Mme Carole Henrion Tél : 01 49 81 28 16

Psychologue :

Mme Julie Pompougnac Tél : 01 49 81 22 53

Responsable Activité Recherche Clinique :

Mme M. Kharoubi Tel : 01 49 81 48 96

Accès au CHU Henri Mondor

Adresse : 51 Av du Mal de Lattre de Tassigny, 94010 Créteil

Métro : Ligne 8 : Station : Créteil - L'Échat

Bus : Ligne : 104 - 172 - 217 - 281, TVM et 392 :

Aéroport Orly (15 min)

Pour plus d'informations, consultez notre site web

www.reseau-amylose.org

Ou notre chaine Youtube : « [réseau amylose](#) »



LE CONSEIL GENETIQUE DANS L'AMYLOSE HEREDITAIRE,



HOPITAL HENRI MONDOR

CENTRE DE REFERENCE DES AMYLOSES CARDIAQUES

Pourquoi l'Hôpital Henri Mondor ?

Centre de Référence des Cardiomyopathies et des Troubles du Rythme Héréditaires ou Rares

Prise en charge multidisciplinaire

Accès rapide aux soins