

Dépistage génétique : préparer, accompagner et suivre

Annoncer le résultat d'un dépistage génétique présymptomatique de la maladie de Huntington est certainement une des missions les plus difficiles des médecins généticiens. Une procédure a été mise au point pour limiter les dommages psychiques qu'une telle annonce peut entraîner chez les personnes qui choisissent de faire ce test. Cette procédure inclut une phase de préparation au résultat ainsi qu'un suivi psychologique.

DANS LA SALLE d'attente de la consultation de génétique médicale de l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière, la plupart des personnes présentes ne sont ni des « patients » ni des « malades ». Ce sont des « sujets à risque ». Le Dr Alexandra Dürr, neurogénéticienne, insiste bien sur ce point de vocabulaire.

Les personnes qui viennent la consulter sont en bonne santé, mais elles savent qu'elles ont un risque élevé de développer la maladie de Huntington : la mutation génétique responsable de cette épouvantable maladie neurodégénérative a été détectée chez un membre de leur famille. Ce gène peut donc leur avoir été transmis. Si un de leurs parents a eu la maladie, le risque d'être eux-mêmes porteurs, et, donc, de tomber malade, est de 50 %.

Pour une raison ou une autre, ces personnes ont décidé de connaître

le degré précis du risque : un test génétique peut leur permettre de savoir si elles sont ou non porteuses de la mutation. Si le test est positif, elles développeront la maladie. S'il est négatif, leur risque d'être malade devient identique à celui de la population générale, c'est-à-dire minime.

Alexandra Dürr pratique le dépistage présymptomatique de la maladie de Huntington depuis 1992. « L'annonce d'un résultat positif faite à un porteur présymptomatique n'est pas la même que l'annonce faite à une personne qui est déjà malade. Mais elle n'est pas plus facile », explique-t-elle.

Ni prévention ni traitement.

Dans le cas précis de la maladie de Huntington, un test génétique positif signifie seulement que la maladie va se développer. Il ne permet pas de prédire à quel âge se manifesteront les premiers symptômes. Il ne donne pas non plus d'information sur la sévérité de ces symptômes. Pire encore, il ne débouche sur aucune mesure préventive ou thérapeutique puisqu'il n'existe aujourd'hui aucun moyen de soigner ou même de contrôler la progression de la maladie de Huntington. L'annonce d'un résultat favorable (test négatif) n'est pas forcément plus simple : « Paradoxalement, les gens sont rarement heureux à l'annonce d'un résultat négatif », poursuit le Dr Dürr. En réaction à un résultat négatif, certaines personnes développent le « syndrome du rescapé » ou culpabilisent par

rapport à leur famille. D'autres, convaincues de porter la mutation, avaient construit leur vie autour de la maladie. Elles en viennent alors à regretter certains de leurs choix professionnels ou affectifs.

Une procédure bien définie.

Quelle que soit l'issue du test, il est essentiel que les demandeurs soient préparés à l'annonce du résultat et qu'ils puissent bénéficier d'un suivi psychologique personnalisé. La communauté médicale internationale a donc mis au point une procédure spécifique qui permet aux personnes à risque de réfléchir à leur envie de savoir et au retentissement que le résultat du test aura sur leur vie. Que le test se révèle positif ou négatif, un suivi psychologique leur est systématiquement proposé.

L'ensemble de cette procédure implique des équipes pluridisciplinaires comptant non seulement des neurologues et des généticiens, mais aussi des intervenants sociaux, des psychiatres et des psychologues.

Au cours d'une première consultation, les personnes qui ont décidé de connaître leur statut génétique rencontrent un généticien. Ce médecin commence par leur expliquer comment la maladie se transmet de génération en génération. Il évalue avec elles leur risque d'être porteuses de la mutation en fonction de leur histoire familiale. Le généticien va aussi les informer sur la procédure qui aboutira au test génétique, y compris sur les

possibilités d'accompagnement et de suivi psychologique. Cette première rencontre permet de faire le point sur le bénéfice que les demandeurs peuvent retirer du résultat du test. Il est essentiel qu'ils comprennent bien que ce test est très différent d'un dépistage génétique classique, dans le sens où il ne va pas permettre de définir une stratégie préventive. Cependant, le médecin ne doit en aucun cas juger les motivations des personnes qui veulent faire le test. « Au cours de ce rendez-vous, il est important que le sujet à risque ne se sente pas évalué. Quelle que soit la situation, quelles que soient son histoire et ses motivations, il a le droit de savoir. Il ne doit pas avoir l'impression de passer un test. C'est lui qui choisit de poursuivre sa démarche ou non », insiste le Dr Dürr.

Après cette première consultation comme après chacune des étapes qui conduisent au test génétique, c'est en effet au demandeur que revient la décision de prendre le prochain rendez-vous. Il est libre d'abandonner sa démarche à tout moment. Environ 20 % des sujets à risque prennent un jour la décision de faire un test génétique, mais seulement la moitié vont au bout du processus.

Au cours du deuxième rendez-vous, les personnes à risque rencontrent un psychologue ou un psychiatre avec qui ils peuvent revenir sur les explications du généticien et surtout parler des implica-

tions émotionnelles du test et de son résultat. Environ un mois plus tard, une troisième rencontre permet au demandeur de s'informer auprès d'une assistante sociale des démarches qu'il devra entreprendre si le test se révèle positif. A l'issue de cet entretien, si le sujet à risque est toujours décidé à faire le test, le généticien effectue un prélèvement sanguin. La date à laquelle le résultat de l'analyse génétique sera disponible lui est immédiatement communiquée. Le délai entre la prise de sang et le jour de l'annonce du résultat est généralement d'un mois.

L'annonce du résultat est toujours faite par le généticien. Son impact varie considérablement d'un individu à l'autre. Toutes les réactions sont uniques et difficiles à appréhender. Un suivi psychologique est immédiatement proposé, aussi bien aux sujets porteurs de la mutation qu'aux non-porteurs. Pour les personnes porteuses, le généticien recommande en outre un examen neurologique complet qui permettra de fixer un point de départ et de pouvoir suivre l'évolution de la maladie.

A l'annonce du résultat, il est normal d'avoir besoin du soutien d'un professionnel pour surmonter sa colère, ses sentiments d'injustice et de peur. Un premier entretien avec un psychologue permet d'évaluer ce besoin et d'orienter les personnes vers un centre de prise en charge spécialisé, un médecin de ville ou un psychiatre.

> ÉLODIE BIET