Fibrose kystique Canada

Le dépistage du gène responsable de la fibrose kystique

Qui devrait subir un test de dépistage?

Le test de dépistage de la fibrose kystique (FK) est recommandé pour toutes les personnes ayant des antécédents familiaux de FK, celles dont le partenaire a des antécédents familiaux de FK, et celles qui sont atteintes d'un trouble médical qui pourrait être lié à la fibrose kystique, comme l'infertilité masculine.[i]

On effectue généralement des tests de dépistage à des fins de planification familiale. Puisque les porteurs ne sont pas atteints de la maladie, ce n'est que lorsqu'ils désirent avoir des enfants (ou encore, quand leurs enfants d'âge adulte désirent concevoir à leur tour) que cette caractéristique devient importante. Un conseiller en génétique pourra vous aider à décider de subir un test de dépistage.

Fibrose kystique Canada MC

*Donnez le souffle de vie*MD

[i] Selon le Collège canadien des généticiens médicaux

« Grâce au dépistage du gène de la fibrose kystique, nos enfants peuvent savoir s'ils sont porteurs du gène, planifier leur avenir et savoir si leurs propres enfants devront être testés. Les porteurs sont également susceptibles de développer le syndrome métabolique associé à la CFTR qui peut entraîner certaines complications liées à la fibrose kystique. En ayant ces renseignements, on peut donc déterminer quel traitement est approprié. »

Marc et Anne-Marie Beausoleil, Tilbury, Ontario, parents de quatre enfants (un atteint de fibrose kystique, deux porteurs du gène et un qui n'est pas porteur)

Les résultats du test sont-ils fiables?

Grâce à la découverte du gène responsable de la FK en 1989 et aux nouvelles technologies, il est maintenant possible, dans la plupart des familles, de détecter les mutations dans le gène à l'aide d'analyses d'échantillons de sang et de prélèvements sur écouvillon buccal. Les échantillons sont acheminés à des laboratoires spécialisés dans le diagnostic moléculaire.

Au Canada, les tests en laboratoire permettent de déceler environ 98 % des mutations au sein de la population FK canadienne.

Les tests génétiques de routine ne permettent pas encore d'identifier tous les porteurs du gène de la FK. À l'heure actuelle, plus de 1 900 mutations ont été identifiées, mais la plupart des tests en laboratoire permettent de déceler environ 40 des mutations les plus courantes. Il se peut que les mutations recherchées varient légèrement d'un laboratoire à l'autre. Au Canada, les tests en laboratoire permettent de déceler environ 98 % des mutations au sein de la population FK canadienne.[ii]

Dans les cas où cela est médicalement recommandé, une analyse des mutations complète peut être effectuée afin d'obtenir un résultat définitif.

[ii] Rapport annuel 2012 du Registre canadien de la FK

Que signifie un résultat positif?

Un résultat de test positif indique que vous êtes porteur du gène à l'origine de la FK. Vous n'avez pas la FK, mais vous pourriez concevoir un enfant atteint de cette maladie uniquement si votre partenaire est aussi un porteur du gène ou s'il a la fibrose kystique.

Si vous obtenez un résultat positif et songez à avoir un enfant, votre partenaire devrait aussi subir un test de dépistage. Si le résultat de son test est négatif, vous courez encore un risque, car il existe une légère probabilité que votre partenaire soit porteur d'une mutation qui n'a pas été détectée par des tests. Vous courez alors un plus grand risque que votre enfant soit porteur.

Que signifie un résultat négatif?

Un résultat de test négatif signifie qu'il est très peu probable que vous soyez porteur du gène responsable de la FK. Cependant, parce qu'on ne peut pas identifier toutes les mutations du gène et que les tests ne permettent pas de déceler les mutations extrêmement rares, vous courez un faible risque d'être porteur. Le tableau ci-dessous présente un sommaire des risques de donner naissance à un enfant atteint de FK, en fonction des résultats obtenus lors d'un test de dépistage.

Résultat de dépistage pour les parents[iii]	Risque de donner naissance à un enfant atteint de fibrose kystique
Résultat inconnu chez les deux partenaires	1 sur 2 500
Un partenaire testé : résultat négatif Résultat inconnu pour l'autre partenaire	1 sur 24 000
Un partenaire testé : résultat positif Résultat inconnu pour l'autre partenaire	1 sur 100
Deux partenaires testés : tous les deux obtenant un résultat négatif	1 sur 230 000
Deux partenaires testés : un obtenant un résultat positif, l'autre un résultat négatif	1 sur 960
Deux partenaires testés : tous les deux obtenant un résultat positif	1 sur 4

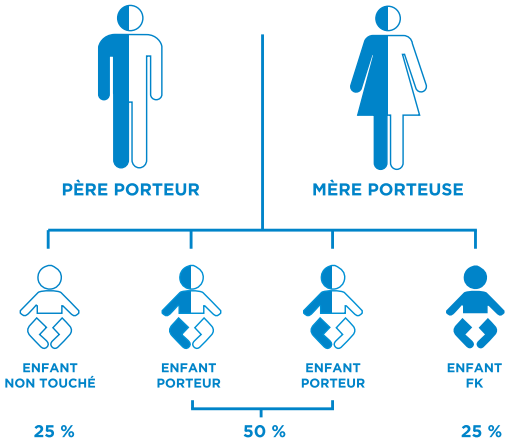
[iii] Pour les personnes de race blanche

Et si vous et votre partenaire obtenez tous les deux un résultat positif?

La fibrose kystique survient lorsqu'un enfant hérite de deux copies défectueuses du gène responsable de la fibrose kystique, soit une de chaque parent.

Pour chaque grossesse, les probabilités sont les suivantes :

- 25 % de probabilités de donner naissance à un enfant qui n'est pas atteint de FK et qui n'est pas porteur du gène responsable de la FK.
- 50 % de probabilités de donner naissance à un enfant qui n'est pas atteint de FK, mais porteur d'une copie défectueuse du gène responsable de la FK.
- 25 % de probabilités de donner naissance à un enfant qui possède les deux copies défectueuses du gène, et donc atteint de fibrose kystique.



Quelles sont vos options?

Si vous et votre partenaire avez tous deux obtenu un résultat positif et que vous êtes porteurs, vous devriez peut-être consulter un conseiller en génétique avant de concevoir un enfant.

Un conseiller en génétique vous expliquera en détail la portée des résultats du test et les autres possibilités qui s'offrent à vous en matière de planification familiale, notamment l'adoption, le diagnostic génétique préimplantatoire, la grossesse assistée d'un diagnostic prénatal ou la grossesse sans diagnostic prénatal.

L'une des options est le diagnostic génétique préimplantatoire. Au moyen de la fécondation *in vitro*, au moins un ovule est fécondé afin de produire un certain nombre d'embryons. On effectue ensuite des tests sur ces embryons pour détecter la présence d'anomalies génétiques. Seuls les embryons sains sont implantés dans l'utérus.

Les tests prénatals suivants permettent aussi de déceler la présence de la fibrose kystique chez le fœtus :

- la biopsie choriale : après 8 à 12 semaines de gestation, on prélève une petite quantité de cellules des membranes entourant le fœtus pour une analyse en laboratoire;
- l'amniocentèse : de 16 à 18 semaines après le début de la gestation, on prélève un échantillon de liquide amniotique dans lequel baigne le fœtus et on l'analyse en laboratoire.

Ces deux tests entraînent un faible risque d'avortement spontané.

Si un test prénatal indique que le fœtus est atteint de fibrose kystique, vous et votre partenaire devrez choisir en fonction de vos croyances et des circonstances.

Les tests pour les enfants après la naissance sont une autre option pour les couples qui ne veulent pas subir de test prénatal ou de diagnostic préimplantatoire. Dans plusieurs provinces canadiennes, tous les nouveau-nés sont soumis à un test de dépistage de la fibrose kystique.

Un conseiller en génétique vous expliquera ces interventions ainsi que les risques qu'elles comportent, et vous aidera à prendre une décision. Le conseiller ne prendra pas de décision pour vous; vous et votre partenaire demeurez libres de choisir.

Comment puis-je obtenir plus de renseignements sur les tests de dépistage?

Pour obtenir des renseignements sur les tests de dépistage du gène à l'origine de la FK, communiquez avec votre médecin de famille ou la clinique de FK, et demandez qu'on vous dirige à un centre de génétique près de chez vous.

Comment puis-je établir des contacts avec d'autres Canadiens touchés par la fibrose kystique?

Inscrivez-vous à Mon réseau Fibrose kystique Canada, le tout premier réseau social canadien conçu par des patients FK pour leur permettre d'établir des liens et de partager de l'information importante sur la vie avec cette maladie génétique grave qui peut être fatale. Les Canadiens atteints de fibrose kystique qui sont membres du réseau peuvent, par conversation vidéo ou message instantané, discuter des traitements, des programmes et des services offerts dans leur province ou région, partager leurs expériences, discuter de sujets personnels et recevoir l'appui d'une communauté beaucoup plus vaste pour leurs initiatives de défense des droits et de collectes de fonds.

Fibrose kystique Canada tient souligner la précieuse collaboration de Novartis Pharma Canada inc. à la réalisation de Mon réseau Fibrose kystique Canada.

Inscrivez-vous aujourd'hui à www.monreseaufk.com.

Pour obtenir plus de renseignements sur la fibrose kystique, consultez le site www.fibrosekystique.ca.

Remerciements :

Fibrose kystique Canada remercie le conseil consultatif des soins de santé pour la révision du contenu de cette brochure.

Fibrose kystique Canada

Donnez le souffle de vie[MD]

www.fibrosekystique.ca

2323, rue Yonge, bureau 800
Toronto (Ontario) M4P 2C9

2014-08 | This publication is also available in English.

N° d'organisme de bienfaisance :
10684 5100 RR0001