

# L'information à la parentèle dans les maladies neurogénétiques Etat des lieux et enjeux

Dr Lucie Pierron Consultation de Génétique, Pitié-Salpêtrière







7ème Journée Nationale BRAIN-TEAM

Mardi 29 mars 2022 Pitié Salpêtrière, Paris

• Maladies génétiques -> enjeu de l'information à la parentèle

- Information tardive, « secret de famille »
- Nombreux questionnements, « Comment le dire aux enfants ? »

- Test présymptomatique
  - Maladie de Huntington « pionnière » : 1986 / 1992
  - 5 à 20% des apparentés à risque

#### Test présymptomatique

- Maladie de Huntington « pionnière » : 1986 / 1992
- 5 à 20% des apparentés à risque

#### **FAIBLES TAUX**

#### Diagnostic prénatal (DPN)

- < 20% porteurs (maladie de Huntington)</li>
- 30 à 42 demandes par an (maladie de Huntington)
- 50 à 74 demandes par an (dystrophie de Steinert)

#### Diagnostic préimplantatoire (DPI)

- 24 à 41 demandes par an (maladie de Huntington)
- 23 à 35 demandes par an (dystrophie de Steinert)

Comment circule l'information dans les familles ?

Que pensent les individus concernés du test présymptomatique ?

Quels sont leurs avis à propos des options reproductives ?

• L'accès au DPN/DPI est-il un motif d'information à la parentèle ?

#### RISQUINFO 1

- Etude réalisée en 2000 (maladie de Huntington) :
  - > 30% informés par leurs parents
  - > 24% l'ont appris par eux-mêmes
  - Age moyen d'information 32 ans
  - > 32% en faveur du test présymptomatique
  - > 57,5% contre le test présymptomatique

## RISQUINFO 1: Objectifs

#### En 2019:

• Étudier de possibles changements d'attitude vis-à-vis de l'information à propos du risque génétique

• Étudier une évolution potentielle des avis et motivations concernant le test présymptomatique

#### Participants et questionnaire

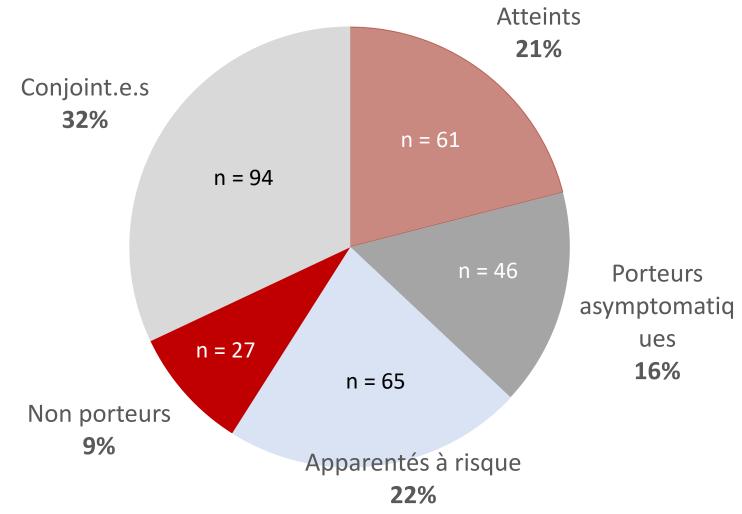
 Participants concernés par la maladie de Huntington, différents statuts

- Auto-questionnaire identique entre 2000 et 2019
- Diffusé par associations de patients + consultation de génétique

#### **Participants**

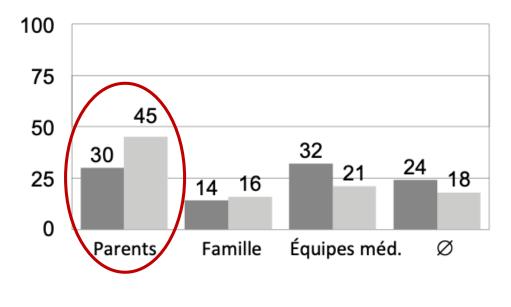
- 295 en 2019
- 148 en 2000

#### STATUT DES PARTICIPANTS (2019)

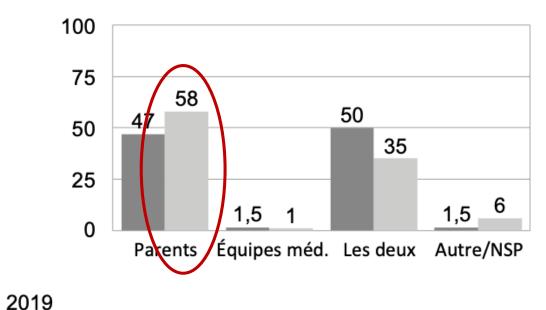


### L'information à propos du risque génétique

QUI VOUS A INFORMÉ DE VOTRE RISQUE ? (%)



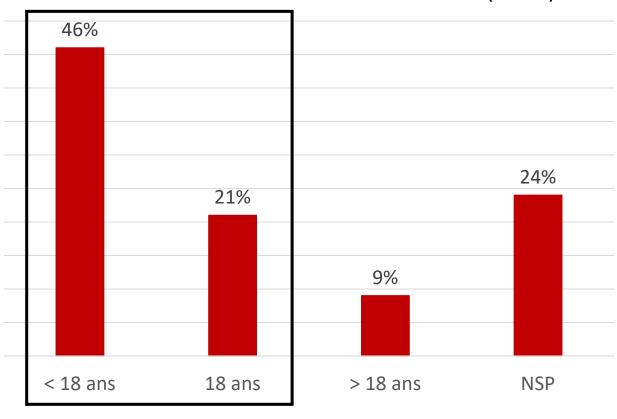
## QUI DEVRAIT INFORMER LES ENFANTS DE LEUR RISQUE ? (%)



2000

## L'information à propos du risque génétique

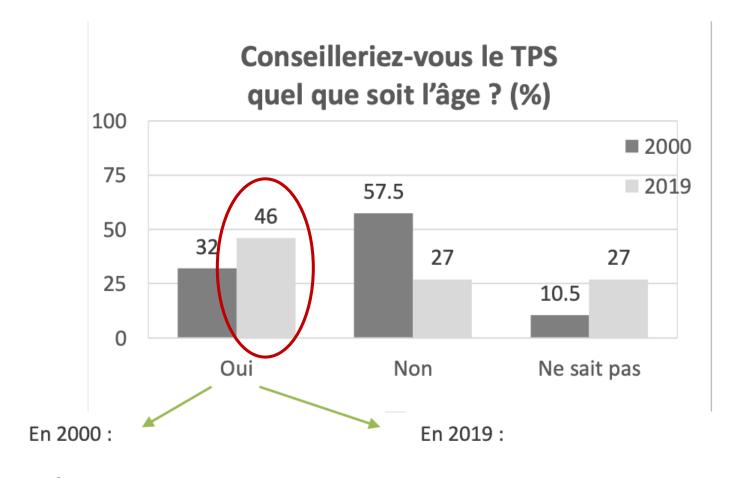
#### A QUEL AGE DEVRAIT-ON INFORMER ? (2019)



#### AGE MOYEN D'INFORMATION:

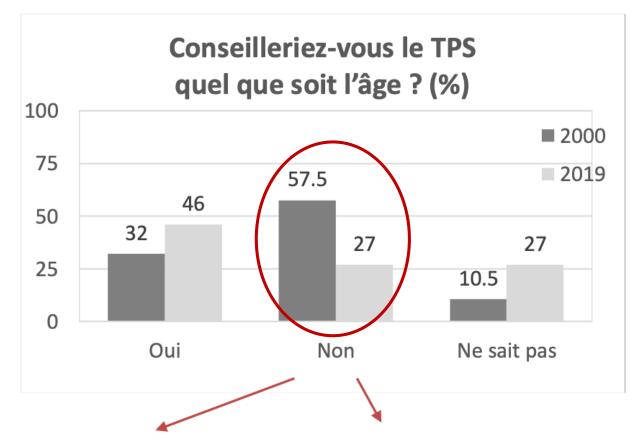
29 ±14.2 ans (2019) 32 ±13.8 ans (2000)

p = 0.09



- 1. Éviter la transmission (35%)
- 2. Anticiper et planifier l'avenir (29%)
- 3. Avoir le droit de savoir (26%)
- 4. Bénéficier de traitements (10%)

- 1. Avoir le droit de savoir (52%)
- 2. Éviter la transmission (24%)
- 3. Anticiper et planifier l'avenir (19%)
- 4. Bénéficier de traitements (5%)



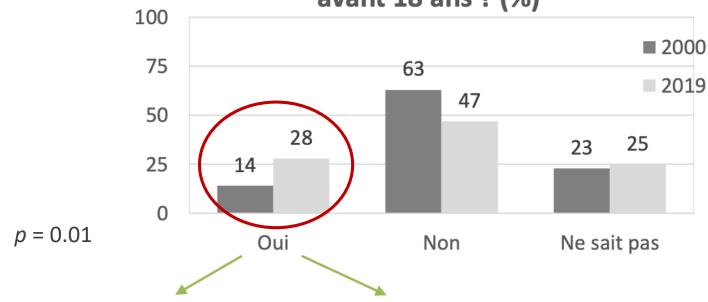
*p* < 0.001

En 2000:

- 1. C'est un choix personnel (53%)
- 2. Potentielles conséquences psychologiques négatives (35%)
- 3. Pas de traitement disponible (12%)

- En 2019:
- 1. C'est un choix personnel (48%)
- 2. Potentielles conséquences psychologiques négatives (34%)
- 3. Pas de traitement disponible (18%)





En 2000:

#### 1. <u>Éliminer l'incertitude parentale (50%)</u>

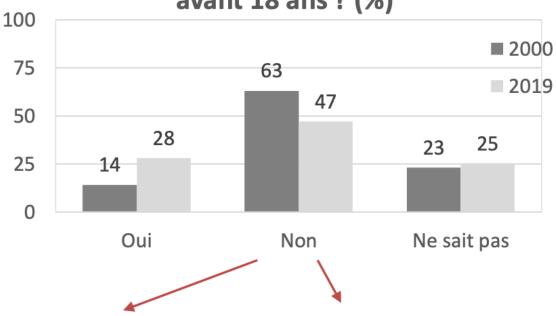
- 2. Avoir le droit de savoir (si suffisamment mature) (25%)
- 3. Anticiper et planifier l'avenir (17%)
- 4. Bénéficier de traitements (8%)

#### En 2019 :

### 1. Avoir le droit de savoir (si suffisamment mature) (45%)

- 2. Anticiper et planifier l'avenir (40,5%)
- 3. Bénéficier de traitements (8%)
- 4. Éliminer l'incertitude parentale (6,5%)

## Conseilleriez-vous le TPS avant 18 ans ? (%)



En 2000 : En 2019 :

- 1. Potentielles conséquences psychologiques négatives (65%)
- 2. Pas de traitement disponible (20%)
- 3. C'est un choix personnel (15%)

- 1. Potentielles conséquences psychologiques négatives (71%)
- 2. C'est un choix personnel (19%)
- 3. Pas de traitement disponible (10%)

p = 0.16

## RISQUINFO 2 : Objectifs

- Étudier comment les personnes concernées évaluaient la gravité de leur pathologie
- Étudier la manière dont les options reproductives étaient envisagées dans les familles, et s'il existait un lien entre la gravité estimée et les avis concernant les options reproductives
- Étudier les motivations pour informer les apparentés, en questionnant l'accès au DPN/DPI comme motif d'information à la parentèle

#### Participants et questionnaire

- Maladie de Huntington (MH)
- Ataxies spinocérébelleuses (SCA)
- Dystrophie myotonique de Steinert (DM1)
- Sclérose latérale amyotrophique / démence fronto-temporale (SLA/DFT)

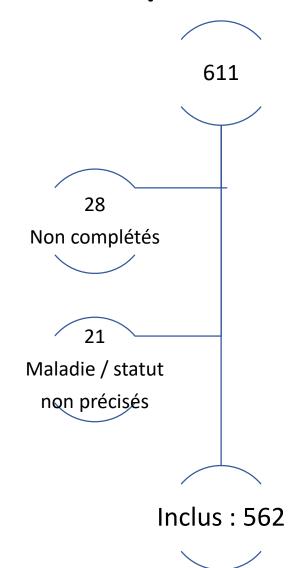
Différents statuts

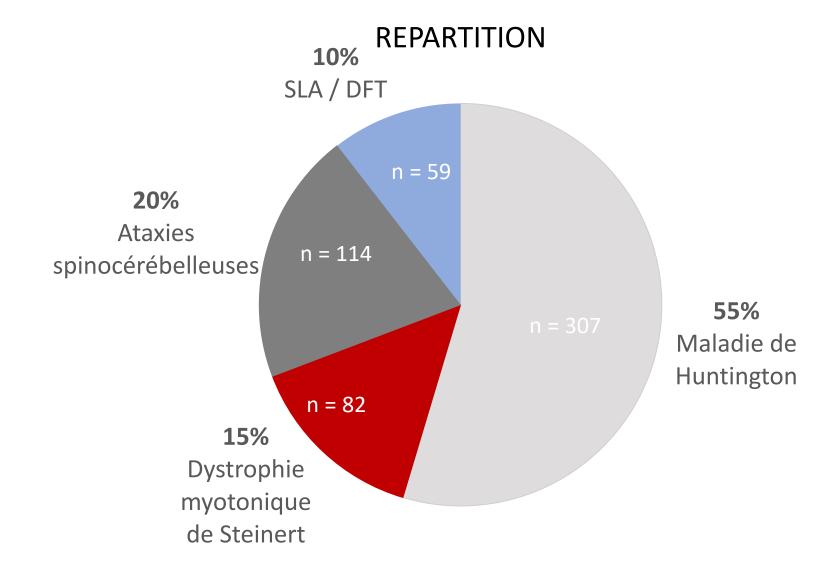
## Participants et questionnaire

• Poursuite de l'auto-questionnaire en 2019

• Diffusé par associations de patients + consultation de génétique

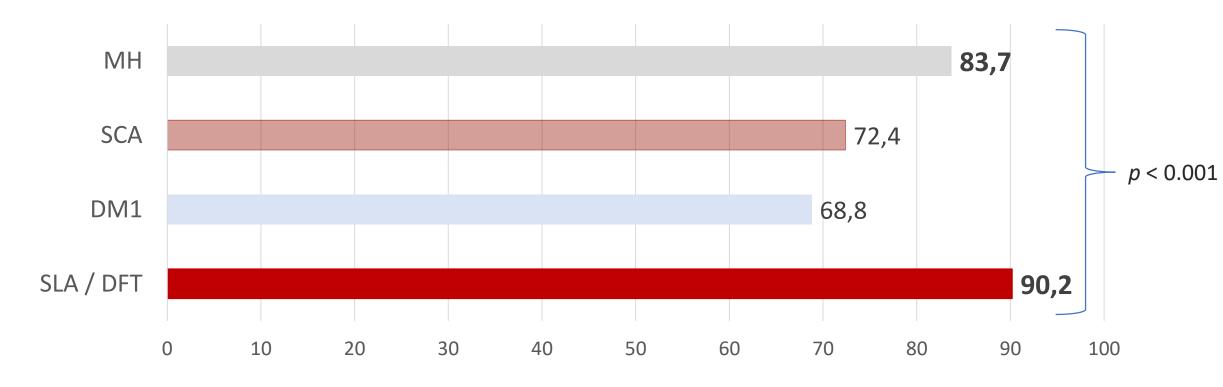
## **Participants**



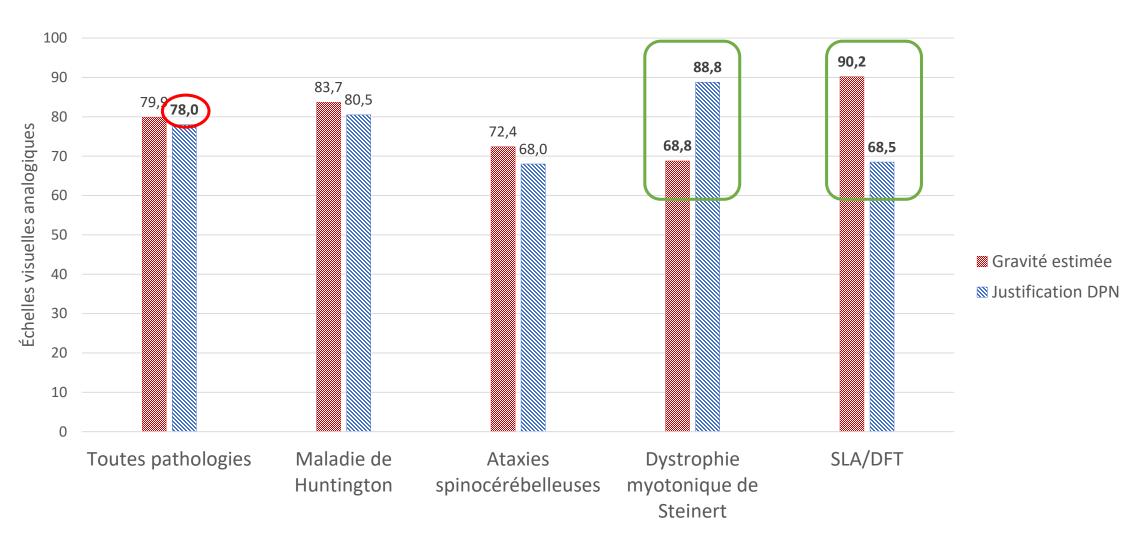


# Comment les personnes concernées évaluent-elles la gravité de leur pathologie ?

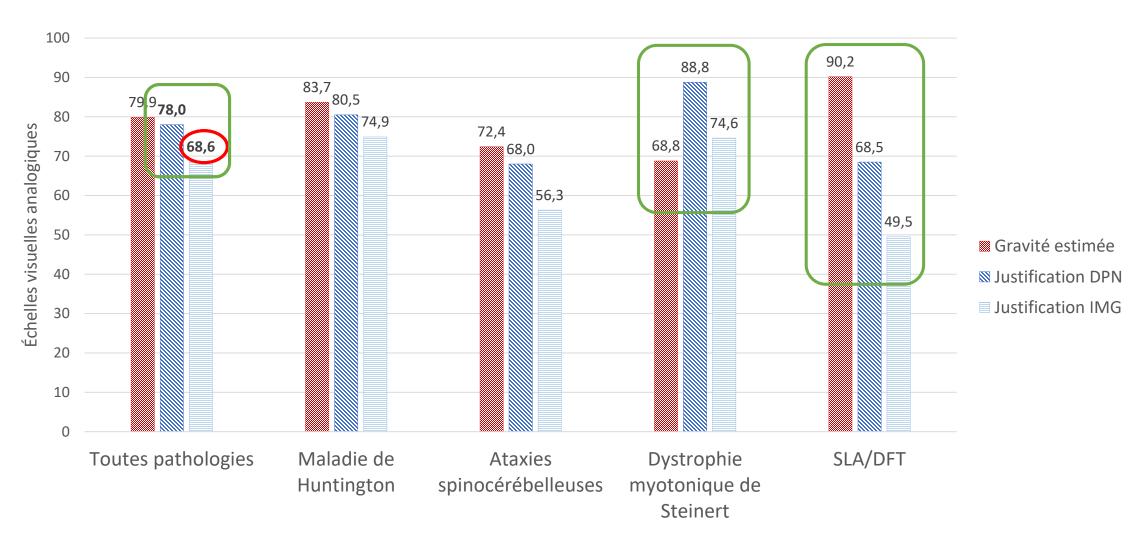
Considérez-vous que la maladie par laquelle vous êtes concerné.e est d'une particulière gravité ?



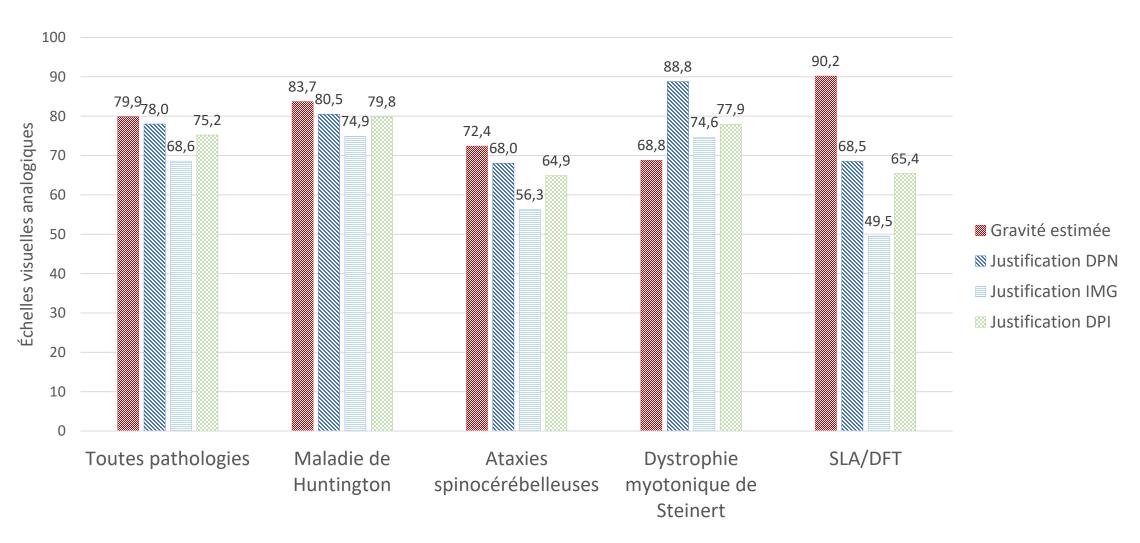
# Comment sont envisagées les options reproductives, existe-il un lien avec la gravité estimée de la maladie ?



# Comment sont envisagées les options reproductives, existe-il un lien avec la gravité estimée de la maladie ?



# Comment sont envisagées les options reproductives, existe-il un lien avec la gravité estimée de la maladie ?



# L'accès au DPN/DPI est-il un motif d'information à la parentèle ?

Quelles ont été vos motivations pour informer les ☐ Avoir les mêmes informations que moi / mon (ma) Membres de votre famille / de la famille de votre conjoint(e) conjoint(e) (frères, sœurs, nièces, etc.) que la maladie était présente ☐ Faire le test présymptomatique Dans la famille et qu'ils pouvaient l'avoir et/ou la ☐ Connaître l'existence du diagnostic prénatal (et le recours possible à une interruption médicale transmettre? Pour qu'ils aient la possibilité de : de grossesse) □ Connaître l'existence du diagnostic préimplantatoire ☐ Savoir qu'il existe des mesures de prévention et de traitement ☐ Être suivi dans un centre spécialisé si besoin ☐ Participer aux essais cliniques ☐ Se rapprocher d'une association de patients ☐ Briser le silence Motivation non citée ☐ Pour qu'il(s) soit/soient au courant 44.7% ☐ Autre(s) Motivation citée

55.3%

## Conclusion

- Le lien avec la gravité de la pathologie n'est pas celui attendu
- Donnée cruciale pour le conseil génétique
- L'accès au DPN/DPI n'est pas une raison suffisante pour informer la parentèle
- La gravité de la pathologie et la peur de nuire avec une information potentiellement dévastatrice prime sur la possibilité d'avoir recours au DPN/DPI

#### REMERCIEMENTS

Aux patients et leurs familles

Service de Génétique clinique, Pitié Salpêtrière

Pr. Alexandra Durr

Pr. Marcela Gargiulo

Dr. Delphine Héron

Dr. Sophie Tezenas du Montcel Juliette Hennessy, Rania Hilab, Élodie Petit

Dr. Anna Heinzmann, Dr. Giulia Coarelli,

Dr. Solveig Heide















