

Interview de Marcella Garguilo

docteur en psychopathologie, service de consultation génétique de l'hôpital La Pitié-Salpêtrière

Quel est le profil des personnes qui demandent un diagnostic présymptomatique ?

« Il s'agit de personnes asymptomatiques mais qui risquent de développer une maladie génétique, à révélation tardive et sans thérapeutique efficace... Tous les cas de figure sont possibles : certains viennent d'apprendre qu'un membre de leur entourage est malade; d'autres le savent depuis longtemps mais sont aujourd'hui prêts à faire la démarche.

Il faut savoir que seule une minorité veut savoir et que 40 % des gens qui se présentent à la consultation génétique renoncent finalement à leur projet. Prenons l'exemple de la maladie de Huntington, première affection à révélation tardive et à évolution fatale pour laquelle un diagnostic moléculaire est devenu possible : seulement 18 % des gens à risque désirent connaître leur statut génétique. Les motivations que les consultants invoquent le plus souvent sont « lever le doute et préparer l'avenir ».

Mais aussi le besoin de certitude, prendre des décisions concernant la procréation, informer les enfants de leur propre risque et aussi anticiper sur le plan matériel, financier et professionnel avant que la maladie ne se déclare. »

L'entourage fait-il pression pour obtenir le pronostic d'un proche ?

« Les membres de la famille, en particulier les parents, ressentent un fort sentiment de culpabilité à l'idée d'avoir transmis la maladie. La loi française interdit de pratiquer un test génétique sur un mineur à moins qu'il n'en retire un bénéfice médical direct.

Néanmoins, pour faire face à leur angoisse et évaluer le désir réel de l'enfant, nous recevons les parents et les enfants inquiets depuis l'année 2000. Lors de ces consultations, les parents prennent conscience des conséquences psychologiques d'une telle révélation sur l'enfant et se résolvent, pour la plupart, à attendre qu'il soit en état de le demander lui-même lorsqu'il en ressentira le besoin. Sur l'entourage des adultes, nous avons également évolué.

Alors qu'au départ on conseillait de venir accompagné, les patients sont désormais libres de venir seuls. Dans les faits, on reçoit souvent le conjoint qui doit également se préparer à l'annonce du résultat du test et ces conséquences sur la vie future du couple. D'une manière générale, nous observons que les personnes accompagnées abandonnent moins souvent que celles qui se présentent seules. »

Comment l'information circule-t-elle ?

« Dans le cas de maladies dominantes, plusieurs membres de la famille peuvent en être atteints. Et la maladie est parfois perçue comme inéluctable. Pour preuve, le témoignage d'une femme de 42 ans qui a fait le choix de ne pas se marier et a renoncé à avoir un enfant. Quand elle apprend lors de la consultation avec le généticien qu'elle a un risque de 50 % de développer la maladie au lieu de 100 %, elle déclare : « ce que j'apprends aujourd'hui m'oblige à revoir toute ma vie ».

Ceci dit, l'expérience concrète de la maladie, lorsqu'elle atteint plusieurs membres d'une même famille, a un effet de miroir auquel il est difficile d'échapper. Une patiente témoigne de l'emprise des images : « Ma mère

(malade) me rappelle ce que je deviendrai plus tard et ce que mes enfants pourront devenir à leur tour ». Aujourd'hui l'information circule plus facilement au sein des familles.

Une étude non encore publiée a été menée en 2001 sur 148 familles Huntington avec le Dr. Alexandra Dürr, neurogénéticienne. Cette étude montre que l'attitude des parents concernant l'information aux enfants change. Les parents ayant répondu au questionnaire ont été informés de leur risque génétique en moyenne à l'âge de 32 ans, tandis que leurs enfants le sont entre 14 et 18 ans. Dans seulement un cas sur cinq, ils l'ont appris de leurs parents. En revanche, 78 % d'entre eux tiennent à informer eux-mêmes leurs enfants.

Pour faciliter le dialogue avec les plus jeunes et découvrir les principes de l'hérédité, on lira avec profit « Le voyage de Luna », publié en novembre 2002 : une petite fille découvre que sa maman est gravement malade et se demande si cela va également lui arriver.... »

Vous avez fait partie des premières promotions du DU (diplôme d'université) «Accompagner les personnes atteintes de maladie génétique et leur entourage». Qu'apporte ce DU aux professionnels de la santé ?

« Ce diplôme universitaire a pour but de former les professionnels de la santé (médecins, infirmières, psychologues...) mais aussi des membres des associations à la spécificité de la prise en charge des maladies génétiques. Il est dirigé par le Pr. Ph. Mazet, Université Pierre et Marie Curie et forme chaque année plus d'une vingtaine de personnes. »

Propos recueillis par Emmanuelle Manck, rédactrice.