

Obtenir un dépistage génétique des maladies héréditaires de la rétine au MANITOBA



VAINCRE
LA CÉCITÉ
CANADA

Les maladies héréditaires de la rétine

Les maladies héréditaires de la rétine (MHR) désignent les pathologies entraînant une perte de vision d'origine spécifiquement génétique. Les personnes atteintes d'une MHR présentent une condition visuelle souvent récurrente au sein d'une même famille. Les symptômes des maladies oculaires héréditaires varient selon la partie de l'œil concernée. La perte de vision est la plupart du temps progressive. Le diagnostic est généralement réalisé par votre ophtalmologiste.

En quoi consiste un dépistage génétique?

Le dépistage génétique comprend le prélèvement d'un échantillon d'ADN (dans le sang) et l'analyse des gènes afin de déceler toute mutation à l'origine d'une MHR ou de symptômes.

Quel est l'intérêt du dépistage génétique?

Le dépistage génétique vise à confirmer le diagnostic vous concernant. L'identification de votre mutation génétique permet d'en savoir plus sur l'évolution de votre maladie oculaire et sur le traitement approprié. Les gènes sont au cœur des tout derniers traitements à l'étude. L'identification de votre mutation génétique favorise votre admissibilité à un essai clinique ou à un traitement génétique en particulier.

Le dépistage génétique permet aussi de connaître le mode de transmission de la condition visuelle au sein de la famille, et sur les risques héréditaires éventuels.

Le régime d'assurance-maladie provincial couvre-t-il les frais associés au test?

Toutes les provinces offrent une couverture pour le dépistage génétique des maladies héréditaires de la rétine. La procédure comporte quelques étapes indiquées en page suivante.

Qu'est-ce qu'un conseiller en génétique?

Les conseillers en génétique sont des professionnels de la santé formés en génétique et en consultation médicale qui travaillent au sein d'une équipe de soins pour renseigner les patients et les familles sur leurs maladies génétiques et pour leur permettre de prendre la décision appropriée concernant leur santé.

Puis-je faire réaliser mon dépistage génétique par une entreprise privée?

Avant de solliciter une entreprise privée pour un dépistage génétique, parlez-en avec votre médecin ou votre conseiller en génétique.

Que faire une fois mes résultats connus?

Le Registre de patients de Vaincre la cécité Canada est une base de données clinique sécurisée où sont enregistrées vos données génétiques et cliniques, ce qui vous permet ultimement d'accéder à des essais cliniques pouvant vous convenir. Contactez par téléphone ou par courriel la Ligne d'information santé pour en savoir plus au sujet des gènes et des recherches en cours.

Avez-vous des questions? Notre ligne d'information sur la santé est là pour vous aider.

healthinfo@fightingblindness.ca • 1.888.626.2995

1	À l'issue du diagnostic d'une maladie oculaire héréditaire, informez-vous auprès de votre fournisseur de soins de la vue, de votre médecin de famille ou d'une infirmière praticienne spécialisée des modalités d'accès au dépistage héréditaire. Vous serez alors orienté vers le programme de génétique et de troubles métaboliques du Centre des sciences de la santé du Manitoba.
2	Si l'on vous a diagnostiqué ou si l'on soupçonne que vous êtes atteint d'une maladie génétique oculaire, discutez-en avec votre optométriste, votre ophtalmologiste, votre médecin de famille ou une infirmière praticienne spécialisée. Ils pourront vous référer au programme de génétique et de troubles métaboliques du Centre des sciences de la santé du Manitoba.
3	La clinique de génétique étudiera vos antécédents médicaux et familiaux. On pourrait demander, à vous ou à votre médecin référent, un complément d'information avant de vous fixer un rendez-vous. Le temps d'attente avant d'obtenir un rendez-vous peut varier de quelques mois à deux ans, en fonction de l'urgence de votre demande. Vous rencontrerez un conseiller en génétique ou un généticien en personne, par téléphone ou virtuellement.
4	Il est important de déterminer si le test génétique est approprié pour vous. Le conseiller en génétique ou le généticien analysera vos antécédents médicaux et familiaux, ce qui l'aidera à identifier les gènes devant être recherchés. Il pourrait également procéder à un examen physique.
5	Si le test génétique est approprié pour vous, les détails du test seront discutés avec vous. Il vous sera demandé de donner votre consentement (écrit ou verbal). Le test nécessite un échantillon de sang. Les tests génétiques pour les troubles oculaires nécessitent l'approbation du financement par un comité. Il n'est pas garanti que toutes les demandes soient approuvées, bien que la plupart d'entre elles le soient. Si le test est approuvé, Santé Manitoba couvrira le coût du test génétique. Les résultats du test génétique vous seront communiqués entre trois et six mois plus tard.
6	Le conseiller en génétique ou le généticien examinera vos résultats avec vous. Il pourra demander à votre principal prestataire de soins ou à d'autres prestataires de soins de santé de vous orienter vers un dépistage et/ou une prise en charge supplémentaire. Vous pouvez demander une copie de vos résultats.
7	Quelles sont les étapes suivantes? <ul style="list-style-type: none">• Le conseiller en génétique ou le généticien enverra une copie de vos résultats à votre fournisseur de soins référent.• Vous pouvez demander à votre conseiller de vous faire part des essais cliniques pertinents. Conservez une copie de vos résultats génétiques.• Pensez à vous inscrire au registre de patients MHR de Vaincre la cécité Canada : fightingblindness.ca/fr/registre-de-patients