

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



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, demandez à votre fournisseur de soins de la vue, à votre médecin de famille ou à votre infirmière praticienne spécialisée les modalités d'accès au dépistage héréditaire. Vous serez alors orienté vers une clinique de génétique ou vers votre spécialiste de la rétine pour vous accompagner dans ce processus.
2	Si vous êtes dirigé vers un conseiller en génétique, votre fournisseur de soins de santé peut vous proposer une liste de centres de génétique près de chez vous ou en consultant le site de l'Association canadienne des conseillers en génétique. Assurez-vous de vous adresser à un conseiller en « génétique générale ».
3	Votre dossier sera étudié par la clinique de génétique, notamment le diagnostic, la vision et les antécédents familiaux. Il pourra aussi vous être demandé, ainsi qu'à votre médecin traitant, des renseignements complémentaires avant de fixer un rendez-vous. Le temps d'attente pour un rendez-vous est variable et peut aller jusqu'à un, voire deux ans. Le dépistage pour les enfants et les participants d'essais cliniques requiert environ six semaines. Vous rencontrerez votre conseiller ou parlerez directement (par téléphone) à votre spécialiste de la rétine.
4	Il est important de déterminer si le dépistage génétique est approprié dans votre cas. Pour ce faire, le spécialiste de la rétine ou le conseiller en génétique consignera l'ensemble des antécédents médicaux familiaux afin d'identifier le type de dépistage génétique approprié. Si votre rendez-vous est dans une clinique d'ophtalmologie, un examen de la vue peut être effectué.
5	Si le dépistage génétique est approprié dans votre cas, ses modalités vous seront exposées. Un consentement (par écrit) vous sera demandé. Le dépistage comprend normalement un prélèvement sanguin. La plupart des dépistages génétiques sur les pathologies oculaires exigent une approbation de la Régie d'assurance maladie du Québec (RAMQ), laquelle couvre le coût du dépistage génétique si : <ul style="list-style-type: none">• La carte soleil de la personne est valide• Le dépistage est considéré comme approprié• La personne concernée n'a pas subi de dépistage identique ou équivalent auparavant Les résultats des dépistages génétiques sont généralement communiqués sous 6 semaines.
6	Une fois les résultats connus, il est primordial que votre fournisseur de soins de santé de référence ou votre conseiller en génétique examine le rapport avec vous et vous explique si et comment ces résultats peuvent altérer votre vision et votre état de santé. Il est conseillé de demander un exemplaire du rapport.
7	Quelles sont les étapes suivantes? <ul style="list-style-type: none">• Vous pouvez être orienté vers des essais cliniques appropriés ou réorienté vers votre fournisseur de soins ophtalmologiques• Conservez un exemplaire du rapport de résultats génétiques pour le transmettre à vos médecins en toute confiance• Envisagez de vous inscrire au Registre de patients MHR de Vaincre la cécité Canada : fightingblindness.ca/fr/registre-de-patients