



INFORMATIONS PATIENT

---



DÉMARCHE DE  
DIAGNOSTIC  
PRÉSYMPTOMATIQUE

AU CHU DE RENNES

PÔLE FEMME-ENFANT

SERVICE DE GÉNÉTIQUE CLINIQUE



## DÉMARCHE DE DIAGNOSTIC PRÉSYMPTOMATIQUE AU CHU DE RENNES

Le diagnostic présymptomatique permet de déterminer si une personne est à risque de développer une maladie génétique déjà connue et identifiée dans la famille, qui peut apparaître à un âge variable, parfois tardivement et sous une forme variable au sein d'une même famille.

Vous avez connaissance d'une maladie en lien avec une variation génétique identifiée chez l'un des membres de votre famille, et vous souhaitez savoir si vous pourriez être concerné(e).

Il est possible, sous certaines conditions prévues par la loi, d'accéder à son statut génétique. Ce type de démarche n'est autorisée que pour les personnes majeures, sauf bénéfice médical immédiat chez les mineurs.

Cette démarche est un parcours multidisciplinaire, qui comprend un conseil génétique et un accompagnement psychologique.

Ainsi au cours de votre parcours, vous rencontrerez :

- Un(e) **conseiller(e) en génétique** ou un(e) **médecin généticien(ne)** afin d'évoquer le mode de transmission de la maladie et les différentes prises en charge possibles chez une personne porteuse de la variation génétique.
- Un(e) **psychologue** rattaché(e) au service de génétique afin d'échanger sur les motivations et les conséquences de cette analyse génétique.
- Éventuellement un(e) **spécialiste de la pathologie** (par exemple : neurologue, cardiologue).



Il vous sera proposé **ces trois rendez-vous** et vous êtes tout à fait libre de prendre un temps de réflexion supplémentaire. Il sera également possible de rencontrer un assistant social pour vous accompagner dans vos éventuelles démarches administratives.



À l'issue de ces rendez-vous, qui seront organisés sur des temps différents en fonction de votre situation, si vous souhaitez poursuivre la démarche de diagnostic présymptomatique et qu'il n'est pas relevé de contre-indication, une prise de sang pourra être réalisée afin d'initier l'analyse génétique. Il n'y a pas besoin d'être à jeun, le prélèvement peut donc être réalisé à tout moment de la journée, en milieu hospitalier. Afin d'éviter toute erreur d'identification, deux prélèvements sanguins indépendants seront réalisés.

Pour respecter la temporalité de chacun, nous vous laissons le soin de prendre vous-même chaque rendez-vous, lorsque vous vous estimerez prêt(e) à poursuivre votre démarche.

Le résultat de l'analyse sera adressé au médecin qui vous aura reçu. Le délai de réception est très variable selon la pathologie, en général de quelques mois. Un courrier vous sera alors adressé pour vous prévenir que le résultat est disponible.

Ce résultat vous sera transmis lors d'une **nouvelle consultation** de génétique, et ce, quel que soit le résultat, dans le délai qui vous conviendra.

Le délai de réflexion peut être prolongé et il est tout à fait possible de revenir ultérieurement pour réaliser la prise de sang. Il est également possible de venir à ces consultations pour obtenir des informations mais ne pas réaliser le test génétique.

Si cela est votre demande, la démarche peut être **interrompue à tout moment**.

# PARCOURS DU DIAGNOSTIC PRÉSYMPTOMATIQUE

1

## CONSULTATION SPÉCIALISTE

Phase d'information avec un(e) **médecin spécialiste** (neurologue, cardiologue) et/ou **un(e) généticien(ne)**

Temps de réflexion



2 mois minimum

2

## CONSULTATION AVEC LE OU LA PSYCHOLOGUE

Temps de réflexion



2 mois minimum

3

## CONSULTATION AVEC LE OU LA GÉNÉTIEN(NE)

4

## DÉCISION

**Si souhait du test** : recueil du consentement puis **deux prélèvements sanguins indépendants**



Délai d'analyse  
entre 2 et 6 mois

5

## RENDU DE RÉSULTAT

Consultation avec le ou la **généticien(ne)**  
ou le ou la **neurologue (délai au libre choix de chacun)**

6

## RENDU DE RÉSULTAT

**Adapté à la demande** de chacun et à la pathologie

Abandon temporaire ou définitif possible à tout moment

La démarche diagnostique du DPS suit des recommandations nationales qui se fondent sur quatre principes :

- **L'AUTONOMIE DU PATIENT**

Le test présymptomatique concerne des apparentés qui décident de savoir s'ils sont ou non porteurs du gène anormal en accomplissant un acte personnel et volontaire qui exclut toute forme de pression extérieure.

- **LE CHOIX ÉCLAIRÉ**

Cette personne est invitée à prendre du temps pour poser des questions et faire un choix personnel ; un test génétique doit résulter d'un choix éclairé par une information adaptée, loyale et appropriée.

- **LA CONFIDENTIALITÉ ET LE RESPECT DE LA VIE PRIVÉE**

Le résultat du test présymptomatique est transmis oralement au cours d'une consultation. La copie du résultat peut être donnée uniquement à la personne concernée, à sa demande, afin de préserver au maximum la confidentialité et les risques de discrimination liés au statut génétique de cette personne. Sur demande de la personne concernée, seul le médecin traitant peut être informé.

- **LE DROIT DE NE PAS SAVOIR**

À tout moment du protocole du test présymptomatique, la personne a la possibilité d'interrompre sa démarche.

### **Pour coordonner les rendez-vous**

Secrétariat génétique clinique - Hôpital Sud : 02 99 26 67 44

### **Psychologue**

Mme Roblin : 02 99 26 67 74 / monique.roblin@chu-rennes.fr

### **Infirmier(e)s**

Mme Fauchoux, Mme De Miniac : 02 99 26 59 61  
idegenetique4149@chu-rennes.fr

### **Assistant social**

M Latouche : 02 99 26 71 26 / cedric.latouche@chu-rennes.fr

PÔLE FEMME-ENFANT

SERVICE DE GÉNÉTIQUE CLINIQUE



HÔPITAL SUD

16, boulevard de Bulgarie • 35203 Rennes cedex 2



Tél. 02 99 26 67 44