

LIENS FAMILIAUX : DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE

En collaboration avec la fondation américaine
Cure HHT.

L'Association Maladie de Rendu-Osler recommande à toutes les personnes et les familles qui remplissent les critères de diagnostic de la MRO de prendre rendez-vous dans un centre labellisé de la MRO pour effectuer un dépistage génétique.



LES INFORMATIONS IMPORTANTES À RETENIR SUR LA MRO :

En tant que maladie héréditaire, la MRO a le potentiel de fortement impacter des familles entières si elle n'est pas identifiée et traitée.

Certains des symptômes les plus facilement identifiables de la MRO ne se manifestent pas avant l'adolescence.

Tout au long du processus de diagnostic, il est important de se rappeler que la MRO ne définit pas votre vie.

Avec l'aide de l'AMRO, vous pouvez vous donner les moyens nécessaires pour croire en vous et prendre le contrôle de votre vie.

CONTACTEZ-NOUS

www.amro-hht-france.org
amrohhtfrance.contacts@gmail.com



QUELS SONT LES CRITÈRES DE DIAGNOSTIC POUR LA MRO ?

Les personnes ayant un diagnostic certain de la MRO montreront trois ou plus des critères suivants :

- Des saignements de nez spontanés, irréguliers et récurrents.
- Des télangiectasies dans des endroits caractéristiques.
- Des manifestations au niveau des organes : malformations artério-veineuses (MAV) pulmonaires, hépatiques, cérébrales et gastro-intestinales.
- Un parent au premier degré avec les mêmes symptômes ou une MRO diagnostiquée.

POURQUOI ME FAIRE DÉPISTER GÉNÉTIQUEMENT DANS UN CENTRE LABELLISÉ DE LA MRO ?

En tant que maladie héréditaire, la MRO a le potentiel de fortement impacter des familles entières si elle n'est pas identifiée et traitée. Les centres labellisés fournissent une prise en charge globale et pluridisciplinaire de la MRO. Les experts peuvent fournir un diagnostic précis ainsi que le dépistage des MAV liées à la MRO, et vous et votre famille pourrez bénéficier des traitements de pointe. Les centres offrent également la possibilité de participer aux essais thérapeutiques de la recherche clinique.

QU'EST-CE QUE DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE ?

Il y a trois types de dépistage génétique utilisés pour dépister la MRO :

- Le **séquençage de gènes**, ce qui implique de regarder la séquence précise des blocs de construction dans l'échantillon d'ADN pour vérifier les anomalies.
- Le **séquençage ciblé** examine si une mutation particulière précédemment identifiée chez un autre membre de la famille est présente ou absente.
- Le **test de la suppression / duplication** vérifie si une partie d'un gène est manquante ou dupliquée.

QUELS SONT LES RÉSULTATS POSSIBLES DU DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE DE LA MRO ?

L'analyse complète des gènes MRO est en général faite pour la première personne dépistée dans une famille. Les autres membres testés par la suite recevront une analyse dite de « mutation simple ».

Il y a trois résultats potentiels de l'analyse complète :

- **Positif** pour une mutation MRO « délétère ». Cela veut dire que le dépistage a révélé une mutation chez l'un ou plusieurs des gènes associés à la MRO. Ce résultat va confirmer que la personne dépistée a la MRO, et va rendre possible le dépistage ciblé sur cette ou ces mutation(s) des autres membres de sa famille pour déterminer s'ils sont atteints ou non.
- Un résultat **négatif** veut dire que le dépistage n'a pas révélé de mutations au niveau des gènes associés à la MRO. Cela peut vouloir dire plusieurs choses. Premièrement, que la personne dépistée n'a pas la MRO. Deuxièmement, que cette personne a la MRO mais que la mutation se trouve sur un gène non identifié à ce jour. Troisièmement, que cette personne a bien une mutation au niveau des gènes associés à la MRO mais que les techniques de dépistage actuelles ne permettent pas de l'identifier.
- Si le résultat révèle une anomalie **incertaine** cela veut dire que le dépistage a révélé une anomalie dans un gène associés à la MRO sans pouvoir prévoir si elle va engendrer la MRO ou non.

Il a deux résultats possibles lorsque la mutation familiale a été identifiée.

- **Positif**. La personne porte la mutation du gène MRO de la famille, et est donc atteint de la MRO.
- **Négatif**. La personne ne porte pas la mutation familiale et n'a donc pas hérité de la MRO.

La MRO demande votre attention et un traitement, mais elle ne doit pas prendre le dessus. Il est essentiel de se rappeler tout au long du processus de diagnostic que cette maladie ne vous définit pas.

Le but de l'AMRO est de vous donner les moyens nécessaires pour croire en vous et prendre le contrôle de votre vie.

Même si vous avez déjà effectué un dépistage génétique via un généticien, nous vous recommandons de prendre rendez-vous dans un centre labellisé de la MRO. Ces centres sont reconnus par l'état pour fournir une prise en charge globale par des experts de la MRO.