

LIENS FAMILIAUX : DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE

En collaboration avec la fondation américaine
Cure HHT.

L'Association Maladie de Rendu-Osler AMRO-HHT-France 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 génétique héréditaire, la MRO a le potentiel d'impacter les familles si elle n'est pas identifiée et traitée.

Certains des symptômes de la MRO ne se manifestent pas avant l'adolescence.

Au moment du diagnostic et tout au long de votre prise en charge médicale, il est important d'avoir à l'esprit que la MRO ne définit pas votre vie.

Après de l'AMRO-HHT-France, vous pourrez trouver les informations, le soutien et les ressources nécessaires pour vivre plus sereinement avec la MRO en vous appuyant sur vos compétences personnelles et en les développant.

CONTACTEZ-NOUS

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

LIENS FAMILIAUX :

DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE

QUELS SONT LES CRITÈRES DE DIAGNOSTIC POUR LA MRO ?

Les personnes ayant un diagnostic certain de MRO présentent **au moins trois des critères suivants** :

- Des **saignements de nez** spontanés, irréguliers et récurrents.
- Des **télangiectasies** sur les doigts, les lèvres, la langue, etc.
- Des **malformations artérioveineuses** pulmonaires, hépatiques, cérébrales et/ou 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 génétique, la MRO peut se transmettre et concerner plusieurs personnes d'une même famille. **Les centres labellisés sont des centres experts qui peuvent poser un diagnostic précis et proposer une prise en charge adaptée**, notamment le dépistage des MAV liées à la MRO. Votre famille et vous pourrez y bénéficier des traitements de pointe. Les centres offrent également la possibilité de participer aux essais thérapeutiques de la recherche clinique.

QU'EST-CE QUE LE DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE ?

Trois types d'études génétiques peuvent être utilisés pour dépister la MRO :

- Le **séquençage des gènes connus pour être responsables de la MRO** : cela implique d'étudier l'ensemble de ces gènes et leurs séquences. Cette analyse prend plusieurs mois.
- Le **séquençage ciblé** : lorsqu'une mutation précise a déjà été identifiée chez une personne de la famille sa présence est recherchée chez les apparentés.
- Une **étude chromosomique** qui recherche une délétion ou une duplication (partie d'un gène ou d'un chromosome qui manque ou est en trop).

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

Le séquençage complet des gènes de la MRO est en général réalisé chez la première personne dépistée dans une famille. Pour les membres de la famille testés ensuite, seule la mutation dite familiale sera recherchée.

Trois résultats sont possibles pour le séquençage complet (pour la première personne de la famille) :

- **Un résultat positif** : l'étude génétique a retrouvé une mutation pathogène (entraînant la maladie) dans un gène connu pour être responsable de la MRO. Ce résultat confirme le diagnostic de MRO chez la personne et va permettre le dépistage génétique des autres membres de sa famille afin de déterminer s'ils sont porteurs ou non de cette même mutation.
- **Un résultat négatif** : l'étude génétique n'a pas identifié de mutation dans les gènes connus pour être responsables de la MRO. Cela signifie soit que la personne dépistée n'a pas la MRO ; soit que cette personne a la MRO mais que la mutation responsable se trouve dans un gène non connu à ce jour ; soit que cette personne présente bien une mutation dans un des gènes de la MRO connus mais que les techniques actuelles ne permettent pas de la mettre en évidence.
- **Un résultat incertain** : plus rarement l'étude génétique retrouve une variation dans un gène connu pour être associé à la MRO mais sans pouvoir dire si cette variation est pathogène.

Deux résultats sont possibles lorsque la mutation familiale est recherchée (chez les apparentés) :

- **Un résultat positif** : la personne est porteuse de la mutation du gène de la MRO de la famille et pourra donc développer des signes de la MRO.
- **Un résultat négatif** : la personne n'est pas porteuse de la mutation familiale, elle n'en a pas hérité. Ni elle ni ses descendants ne seront concernés par la MRO.

Après un diagnostic de MRO un suivi médical et une surveillance doivent être mis en place. Mais il est aussi important que votre vie ne soit pas uniquement centrée sur la MRO et de vous rappeler que cette maladie ne vous définit pas.

Le but de l'AMRO-HHT-France est de vous apporter informations et soutien pour vous permettre de vivre plus sereinement avec la MRO.

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.



RESTEZ CONNECTÉ