



Tests génétiques

🕒 paru le 16/09/2020 • adapté au contexte belge francophone

De quoi s'agit-il ?

Chaque cellule d'un organisme vivant contient du matériel génétique constitué d'ADN. Cet ADN permet d'étudier des gènes qui jouent un rôle important dans le cadre de certaines affections. Ce guide-patient traite des tests génétiques en médecine.

Dans quels cas réalise-t-on un test génétique ?

Confirmation du diagnostic d'une maladie rare

Certaines affections sont transmissibles par hérédité, c'est-à-dire qu'un gène spécifique est responsable de la maladie.

Si le médecin suspecte une maladie héréditaire sur base d'une présentation caractéristique, des tests génétiques ciblés peuvent être réalisés pour confirmer le diagnostic. Cette démarche permet d'éviter au patient de subir des examens plus lourds. Si le diagnostic est confirmé, ce test peut servir à vérifier si des membres de la famille sont porteurs du même gène. Il est également utile en cas de grossesse éventuelle pour poser le diagnostic chez le fœtus.

Identification d'un diagnostic possible sur base de tests de panel multi-gènes

Il n'est pas toujours évident de savoir quel gène est à la base de certaines affections, mais on peut soupçonner quelles anomalies génétiques provoquent la maladie. Dans ce cas, on fait un test sur plusieurs gènes qui sont tous responsables de mêmes symptômes. C'est ce qu'on appelle les tests de panel multi-gènes. Comme on étudie plusieurs gènes à la fois, ces tests sont plus efficaces et moins chers que différents tests réalisés séparément. Les tests de panel multi-gènes peuvent également révéler d'autres anomalies, indépendamment de la demande initiale d'un test génétique. Quand on envisage de passer un test multigénique, il faut bien se rendre compte que des informations inattendues sur des possibles futures affections peuvent parfois être surprenantes. Discutez donc avant avec votre médecin de la mesure dans laquelle vous souhaitez en être informé.

Identification d'une cause inconnue par des tests du génome

Il s'agit d'un test plus approfondi encore de l'ensemble du matériel génétique humain, qui nécessite aussi une discussion avec le médecin par rapport à d'éventuelles autres observations (voir ci-dessus).

Conseil génétique

Comme les informations issues du test génétique peuvent avoir un impact considérable sur les perspectives de santé de la personne concernée (y compris sa famille et ses enfants), il est très important d'avoir un entretien à ce sujet avant de décider de faire ces tests ou non. A la question 'Dois-je faire ce test ou non ?', il n'y a pas de réponse claire. Pour une certaine personne, le fait d'être au courant d'une affection héréditaire possible peut peser lourd, tandis pour une autre, c'est justement l'absence d'informations qui peut inquiéter. Le test génétique est vivement recommandé si un diagnostic précoce peut avoir une influence sur la progression de la maladie.

Si les futurs parents veulent demander un test génétique fœtal, il faut agir rapidement. Pour effectuer des tests ciblés, il faut identifier le processus de mutation au sein d'une famille. Cette procédure prend du temps, alors qu'il vaut mieux clarifier ces problèmes le plus tôt possible pendant la grossesse. Encore une fois, le choix éthique doit être privilégié par rapport à la faisabilité objective des tests génétiques sur des fœtus.

Tests génétiques et protection des données

Les résultats des tests génétiques sont strictement personnels et confidentiels. Discutez au préalable de la possibilité de partager ces informations avec les membres de la famille et des proches.

Où réalise-t-on des tests génétiques ?

On s'occupe du diagnostic des maladies rares et du [conseil génétique](#) des familles dans des centres de soins spécialisés et, de manière générale, dans des hôpitaux universitaires. Il est préférable de ne pas utiliser de tests génétiques disponibles sur internet : il est difficile de savoir si ces tests sont fiables ou non.

Si des membres de la famille d'une personne atteinte d'une maladie génétique souhaitent en savoir plus pour eux-mêmes, le médecin généraliste les orientera plutôt vers un centre agréé.

Pour une personne déjà testée, le médecin généraliste peut analyser le résultat du patient au cas par cas, et nuancer le risque indiqué.

En savoir plus ?

- [Collège Belge de Génétique Humaine et Maladies Rares](#)
- [La génétique médicale et vous – Agence de la biomédecine](#)

Source

[Guide de pratique clinique étranger 'Tests génétiques' \(2015\), mis à jour le 22.08.2017 et adapté au contexte belge le 06.01.2020 – ebpracticenet](#)