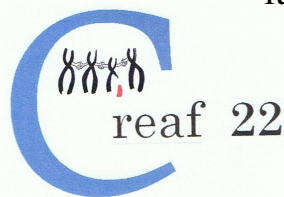


Collectif régional pour les enfants, les adultes et leur
famille touchés par le syndrome de la micro délétion 22q11



BULLETIN MAI 2010
Qu'en est-il du DPI ?

N° 13

EDITORIAL

DANS CE NUMERO

Diagnostic Pré-implantatoire 2

10ans d'expérience

René Frydman

DPI cytogénétique- réalités et perspectives 4

DPI moléculaire 5

Les effets féconds du DPI 5

Expérience du Psychanalyste 6

Les ARS 7

Les Conseillers en Génétique 7

Tout comme l'an passé, j'ai reçu une invitation pour les séminaires Pierre Royer

Ces séminaires rassemble chaque année un nombre important de généticiens et de médecins spécialistes des pathologies fœtales et pédiatriques.

Il n'était pas question du syndrome de la microdélétion 22q11 cette année, mais néanmoins, une journée, presque complète, était dédiée aux expériences vécues en matière de DPI.

Et comme, si nous connaissons assez bien le principe du « diagnostic préimplantatoire », en fait les patients ne connaissent à peu près rien de sa mise en œuvre, en dehors du fait qu'on nous a expliqué que c'était long et compliqué, je souhaitais en savoir plus.

D'abord afin de vous le rapporter et faire ainsi mentir le Professeur Nicole Philip qui est intervenue pour dire que les associations présentaient le DPI à leurs mandants comme une intervention miracle qui réglerait leur problème sans difficulté, ce qui est tout à fait faux, il faut bien l'avouer.

Une demande de DPI, c'est en moyenne deux ans d'attente et 30% de réussite en moyenne seulement !

Et comme il nous a été remis, à l'entrée du séminaire un dossier de présentation contenant un Cd rom rassemblant les résumés des interventions, je me suis permis de reprendre fidèlement ces textes de manière à ne pas commettre d'im-pair.

Vous y trouverez l'intervention du Professeur René Frydman bien connu pour l'ensemble de ses travaux sur tous les problèmes de fécondation, puis les interventions de professionnels de son équipe à l'Hôpital Antoine Béchère de Clamart et d'autres de l'Hôpital Necker Enfants Malades à Paris.

En fait vous trouverez dans ce bulletin les textes se rapportant directement à la mise en œuvre pratique du DPI.

Je n'ai pas repris les textes traitant de la sociologie et de la place de l'embryon dans les sources grecques, ni ceux de l'exposé sur l'anthropo-sociologie du DPI en France.

Et encore moins les exposés techniques détaillant les méthodes de dépistage biologique et de diagnostic moléculaire qui sont difficilement compréhensible pour le profane et de toute manière sans intérêt pour le patient.

Si certains souhaitent les connaître, faites moi le savoir et je les enverrai par mail aux personnes intéressées.

Je profite de ce bulletin pour vous transmettre les informations récentes que j'ai pu recueillir et qui peuvent nous concerner.

Bien sûr, la mise en place effective des ARS qui vont progressivement modifier notre système de soins pour l'adapter aux réalités économiques.

Il faut s'attendre à des modifications profondes, compte tenu de la situation économique actuelle et à venir.

Et puis quelques infos sur les Conseillers en Génétique qui ont été créés pour assister les médecins et conseiller les familles.

Beaucoup étaient présents aux séminaires Pierre Royer.

Le site

www.creaf22.net

Le Blog de Danièle

www.digeorge.net

Quelques Infos Utiles

Le site des Centres de Références « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs » :
www.feclad.org

Le site du réseau Dys sur Dix du Rhône « dyslexie, dysorthographe, dyscalculie, dysgraphie, dyspraxie » :
www.emcdys.fr

Montant de l'Allocation Adulte Handicapé : au 1er avril 696,63€
au 1er sept. 711,95€

Réalisation

Danièle THOMAS

Téléphone : 04.32.40.00.82

Portable : 06.09.93.58.28

Mail : danielethom3@gmail.com

Le Diagnostic Pré-Implantatoire en France : 10 ans d'expérience

R. Frydman^{1,2,3}, V. Kerbrat¹, L. Hesters^{2,3,4}, F. Lamazou^{1,2,3},

R. Fanchin^{1,2,3}, N. Achour-Frydman^{2,3,4}

¹AP-HP, Service de Gynécologie-Obstétrique et Médecine de la Reproduction, Hôpital Antoine Bécère, Clamart, F-92141

²Univ Paris-Sud, Clamart, F-92140

³INSERM, U782, Clamart, F-92140

⁴AP-HP, Service d'Histologie-Embryologie Cytogénétique, Hôpital Antoine Bécère, Clamart, F-92141

Introduction

Le diagnostic préimplantatoire (DPI) est une procédure permettant à des couples à risque d'éviter la naissance d'enfants atteints d'une maladie génétique connue, sans avoir recours au diagnostic prénatal, et à l'interruption médicale de grossesse le cas échéant.

Le diagnostic préimplantatoire consiste en l'analyse génétique de cellules embryonnaires avant le transfert d'embryons dans l'utérus.

Sa mise au point a pu être réalisée grâce à l'association de la pratique de la fécondation in vitro et du développement des technologies de biologie moléculaire.

Les premiers DPI ont été réalisés en Angleterre dès le début des années 1990.

En France, la législation a autorisé sa pratique par la loi du 29 juillet 1994, et les décrets d'application sont parus seulement en 1998.

La première naissance après DPI en France a été obtenue dans le centre Necker-Clamart en 2000. Actuellement, trois structures sont autorisées à pratiquer le diagnostic préimplantatoire : Strasbourg, Necker-Clamart et Montpellier.

Procédure

Afin de pouvoir biopsier des embryons au stade préimplantatoire, il convient tout d'abord d'avoir recours à une fécondation in vitro avec technique ICSI. Au troisième jour de développement, une ou deux cellules embryonnaires (blastomères) sont biopsiées sous microscope après ouverture de la zone pellucide. Une analyse d'ADN est en-

suite pratiquée sur cette ou ces cellules. Seuls les embryons indemnes de l'affection recherchée sont transférés dans l'utérus.

On comprend dès lors une des ambiguïtés du DPI qui consiste à avoir recours à une Assistance médicale à la Procréation pour des couples fertiles.

Il s'agit également d'une des limites de la procédure ; en effet, une patiente ayant une réserve ovarienne trop peu importante pour envisager une fécondation in vitro ne pourra être prise en charge en DPI, et même si elle est par ailleurs fertile.

Le nombre d'embryons obtenu doit être suffisant pour passer l'épreuve du tri avec succès. Il est à noter que le taux d'implantation en diagnostic préimplantatoire est de 17%, soit un taux inférieur à celui observé lors des cycles de fécondation in vitro avec ICSI.

Les techniques utilisées pour l'analyse génétique sont différentes selon le type d'affection que l'on veut éviter.

Pour les anomalies de structure chromosomiques, la technique de FISH (fluorescent in situ hybridization) est utilisée.

Le diagnostic de sexe, nécessaire pour certaines maladies liées au chromosome X (lorsqu'un diagnostic spécifique n'est pas disponible), se fait en général par FISH.

En analyse moléculaire, le DPI est réalisé grâce à la technique de Polymerase Chain Reaction qui permet d'amplifier in vitro des séquences d'ADN de séquence nucléotidique connue, la mutation responsable de la maladie et/ou des marqueurs indirects de ségrégation des allèles.

Pour des indications bien spécifiques, la biopsie des globules polaires peut être une alternative à la biopsie du blastomère.

L'étude génétique de l'ovocyte est réalisée par l'analyse des premier et second globules polaires et permet une étude de la contribution génétique maternelle pour l'embryon pour recherche mutation génique et ou une translocation chromosomique d'origine maternelle.

Indications

La loi française stipule que l'indication du DPI est posée si et seulement si le couple est jugé « avoir une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic ».

Les couples demandeurs d'un DPI sont pour une part des couples ayant connaissance d'une maladie familiale génétique grave ou qui découvrent sur un bilan d'infertilité masculine une anomalie chromosomique ou génique (absence bilatérale de canaux déférents chez les patients porteurs de mutations du gène CFTR, et donc à risque de transmettre la mucoviscidose). Il s'agit d'autre part de couples fertiles, avec une histoire obstétricale lourde : la naissance d'un enfant atteint d'une maladie génétique ou une ou plusieurs interruptions médicales de grossesse après diagnostic prénatal.

Les indications sont une anomalie chromosomique, une affection héréditaire liée à l'X, ou toute autre maladie monogénique identifiée.

En cytogénétique, la majorité des indications de DPI correspond aux translocations chromosomiques robertsonien-

nes et aux translocations réciproques ; des inversions, insertions peuvent également être rencontrées ainsi que des mosaïques germinales.

En biologie moléculaire, les principales indications mentionnées par le rapport 2004 de l'Agence de la Biomédecine (ABM) sont l'amyotrophie spinale, la drépanocytose et la mucoviscidose pour les maladies autosomiques récessives, la myotonie dystrophique de Steinert, la chorée de Huntington et la neurofibromatose pour les maladies autosomiques dominantes.

Sur le plan national, une certaine spécificité existe pour chaque centre et la liste des maladies pour lesquelles un DPI est disponible dans chacun d'eux est consultable sur le site de l'ABM

(<http://www.agence-biomedecine.fr>).

La liste des indications ne cesse de s'allonger en fonction des demandes émises par les couples et les généticiens. Ainsi, le DPI a aussi été appliqué dans le risque d'alloimmunisation foeto-maternelle et pour les maladies mitochondriales. Pour les demandes difficiles, il convient de prendre l'avis d'un CPPDN.

Résultats

Le bilan 2006 du DPI en France fait par l'Agence de la Biomédecine indique :

La demande de diagnostic préimplantatoire (DPI) pour des maladies monogéniques est en recul (- 18 %).

En revanche, celle en cytogénétique croît (+ 30 %), dépassant une demande sur deux.

Si l'activité augmente en terme de cycles débutés (+ 8 %) et de ponctions (+ 9 %), le nombre de transferts est stable (134 en 2005 et 137 en 2006).

En revanche, on constate en 2006 une augmentation de 15 % de naissances et 25 % d'enfants nés vivants.

Il est à noter que ces pourcentages ont été calculés sur des effectifs assez restreints.

Les principaux motifs faisant obstacle à la mise en oeuvre de l'assistance médicale à la procréation (AMP) sont l'âge maternel et/ou une réserve ovarienne insuffisante pour la pratique d'une fécondation in vitro.

Parmi les motifs de refus, il faut entendre par défaut de motivation du couple autant la réticence à se soumettre aux contraintes de la prise en charge que la prise en compte d'un délai d'attente jugé trop long.

Les indications cytogénétiques du diagnostic préimplantatoire donnent des résultats moins bons en raison de la complexité du diagnostic et non en raison d'une viabilité inférieure des embryons.

En effet, si le résultat en terme de taux de grossesse évolutive par ponction est différent selon l'indication (21 % en génétique moléculaire pour 14 % en cytogénétique), en revanche, les probabilités de grossesse lorsqu'il y a transfert sont assez similaires (entre 24 et 29 %).

D'ailleurs, le pourcentage d'embryons indemnes de la maladie par rapport aux embryons soumis au diagnostic est supérieur quand l'indication est dans le domaine de la génétique moléculaire (51,5 %) par rapport à l'indication de type cytogénétique (34,5 %).

Dans le rapport européen du consortium de DPI, pour l'année 2004, le taux de grossesse clinique est de 18% par ponction et 25% par transfert.

Il y a ainsi eu en Europe en 2004, 3358 ponctions d'ovocytes en vue d'un DPI, qui ont permis d'obtenir 679 grossesses cliniques et la naissance de 528 enfants .

Il y a encore peu d'études de cohorte sur le suivi des enfants conçus après un DPI. Les données disponibles mettent en évidence un développement psychomoteur et intellectuel à l'âge de deux ans similaire à celui d'enfants témoins conçus par FIVICSI.

Diagnostic prénatal

Etant donné que le risque d'erreur après analyse sur une seule, voire deux cellules, n'est pas négligeable, un diagnostic prénatal doit théoriquement être recommandé pour confirmation du diagnostic lors d'une grossesse issue d'un cycle de DPI.

Ceci est à moduler en fonction du nombre de cellules biopsiées, de la précision du diagnostic, des chromosomes impliqués (risque de disomie uniparentale éventuel) ainsi que des possibilités de diagnostic non invasif pour les maladies liées au sexe notamment.

Les couples sont souvent réticents à l'idée d'un diagnostic prénatal après le lourd parcours du DPI.

Perspectives

Récemment, la possibilité de sélectionner des embryons selon les antigènes d'histocompatibilité lymphocytaire (HLA) a été utilisée pour qu'un enfant à naître soit compatible avec un frère ou une soeur malade et nécessitant une greffe de moelle.

Ceci en vue d'un don de sang de cordon à la naissance. La première mondiale a eu lieu en 2001 aux Etats-Unis ; un diagnostic couplé d'embryons indemne d'anémie de Fanconi avec typage HLA des embryons a abouti à la naissance d'un enfant sain, compatible avec sa soeur malade.

La loi française ouvre la possibilité, avec l'article L.2131-4-1, de recourir à un DPI dans de telles indications. Une autorisation préalable de l'Agence de Biomédecine est requise.

Notons que la probabilité qu'un embryon soit sain d'une affection hématologique et HLA compatible avec un frère ou une soeur atteint test de 3/16 seulement. La recherche de compatibilité HLA sur des embryons, en vue de traiter une affection non héréditaire, carcinologique par exemple, reste interdite en France.

Controverses

Le DPI ouvre des perspectives formidables mais soulève aussi des questions pratiques et éthiques sur son utilisation.

Le DPI a été utilisé dans certains pays pour la prévention des aneuploïdes chez les femmes avec un âge maternel élevé, comme alternative au diagnostic prénatal ; on parle alors plus de « screening » ou sélection préimplantatoire que de diagnostic préimplantatoire.

Dans les cas d'échecs de FIV, le transfert d'un embryon euploïde permet d'augmenter le taux d'implantation et éventuellement de proposer le transfert électif d'un seul embryon, diminuant ainsi le risque de grossesse multiple. Cependant, deux études randomisées contrôlées ne mettent pas en évidence de bénéfice de cette pratique, en terme de taux d'accouchement en particulier.

Pour les couples avec une histoire clinique

que de fausses-couches à répétition, la sélection d'embryons euploïdes diminue également le taux de fausse-couche.

Ces indications ne sont pas retenues en France.

Il ne faut pas oublier que le diagnostic préimplantatoire reste une technique lourde pour les couples et les équipes médicales, avec un coût important.

De plus, le diagnostic préimplantatoire nécessite un geste invasif sur l'embryon, et le risque de mosaïcisme n'est jamais exclu.

D'autres indications sont très controversées sur le plan éthique.

La gravité de certains cancers et leur survenue précoce en cas de prédisposition génétique font discuter l'utilisation du DPI pour sélectionner des embryons.

De même, le choix du sexe de l'embryon pour convenance du couple peut être obtenu dans certains pays.

Conclusion

Le diagnostic préimplantatoire est en-

core limité à trois centres en France.

La demande des couples pour cette prise en charge des maladies génétiques est importante.

Le taux de 18.0% accouchements par ponction est inférieur aux taux obtenus en fécondation in vitro classique mais offre aux couples une vraie chance d'avoir un enfant indemne sans passer par l'épreuve d'interruptions médicales de grossesses.

Cette avancée technologique pose aussi de nombreuses questions éthiques.

LE DIAGNOSTIC PRÉIMPLANTATOIRE (DPI) CYTOGÉNÉTIQUE : RÉALITÉS ET PERSPECTIVES

Gérard Tachdjian¹, Marc Le Lorc'h², Nelly Frydman¹, Michel Vekemans³, Serge Romana².

¹ Service d'Histologie Embryologie Cytogénétique, Hôpital Antoine Béclère, Clamart, 2

Service d'Histologie Embryologie Cytogénétique, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris.

Le diagnostic génétique préimplantatoire (DPI) permet l'analyse génétique des embryons avant leur transfert dans l'utérus. Ce diagnostic génétique sur embryons est indiqué pour des couples ayant un risque de transmettre une maladie génétique grave et incurable.

Le DPI cytogénétique s'est développé grâce aux progrès des techniques de l'assistance médicale à la procréation et de la cytogénétique moléculaire.

Le DPI cytogénétique peut être proposé à des couples ayant un risque génétique qu'ils soient fertiles ou infertiles.

Les principales indications du DPI cytogénétique sont les translocations chromosomiques et le diagnostic de sexe embryonnaire dans les maladies liées à l'X. Les analyses cytogénétiques sur les cellules embryonnaires sont réalisées par la technique d'hybridation *in situ* fluorescente (FISH) interphasique.

En France, l'agrément pour effectuer le DPI a été octroyé à 3 centres (Paris, Strasbourg et Montpellier) en 1999.

À Paris, depuis le début de cette activité, 1090 DPI ont été effectués (dont 571 DPI cytogénétiques) et ont donné lieu à 138 naissances, soit un taux de

13% par tentative, ce qui correspond à la moyenne des différents centres en Europe.

La principale difficulté du DPI cytogénétique est liée à la difficulté de la FISH sur une ou deux cellules alors que le taux de mosaïcisme embryonnaire est très important et que l'efficacité de l'hybridation sur une cellule n'est que 90 % pour les sondes disponibles dans le commerce.

La question du mosaïcisme embryonnaire est une donnée aujourd'hui bien documentée.

Par CGH array et SNP array, l'équipe de JR Vermeesch (2009) a démontré que l'instabilité chromosomique était caractéristique des blastocystes et générerait non seulement des aneuploïdies, mais également des anomalies de structure dans plus de 90 % des embryons étudiés.

Ces études, ainsi qu'une étude récente réalisée dans nos laboratoires sur l'étude par FISH des embryons non transférés, indique la complexité intrinsèque du DPI et l'obligation de biopsier deux blastomères.

D'un point de vue technique, il nous a

fallu développer des outils plus fiables de façon à diminuer le taux d'échec de la FISH sur blastomère. En effet, avec les sondes de commerce, notre taux d'échec était de l'ordre de 20 %. Nous avons alors construit un nouveau type de sondes capables de générer des signaux de très forte intensité (Brevet APHP).

Grâce à ces nouveaux outils, le taux d'échec est tombé de 20 % à 2 %. Par ailleurs, la maîtrise de la fabrication de ces outils nous permet de gérer en quasi flux continu les demandes de DPI cytogénétique.

À l'avenir, la pratique de la FISH au détriment de la CGH array semble avoir encore de l'avenir non seulement pour des raisons éthiques – on ne peut rechercher en France que des anomalies portées par les parents – mais aussi du fait du mosaïcisme embryonnaire.

De ce fait, on peut espérer le développement de la pratique du DPI sur les embryons au stade blastocyste, stade où l'on sait que des anomalies chromosomiques délétères bloquent le développement de l'embryon.

« DPI moléculaire en France, 10 ans d'expérience »

J STEFFANN

Le diagnostic préimplantatoire (DPI) a pour but l'étude des caractéristiques génétiques d'un embryon âgé de trois jours.

Il offre ainsi à des couples ayant un risque élevé de transmettre une maladie héréditaire une alternative au diagnostic prénatal (DPN).

Si au début de son application, les pathologies et les couples pris en charge ainsi que le cadre réglementaire du DPI étaient très proches de ceux du DPN, des indications propres au DPI émergent peu à peu.

En particulier, les pathologies prises en charge se diversifient, notamment dans les pays où l'absence de réglementation autorise toutes les pratiques.

Certaines de ces applications ne sont d'ailleurs pas sans poser de sérieux problèmes éthiques. Même en France, où cette activité est particulièrement encadrée, la récente modification du texte de loi reflète cette évolution.

En 2004, la France a ainsi autorisé le

diagnostic préimplantatoire d'exclusion, ouvrant la possibilité aux couples à risque de transmettre une maladie gravement invalidante, à révélation tardive, et mettant prématurément en jeu le pronostic vital, mais qui ne souhaite pas connaître leur statut, de recourir à cette technique.

Le diagnostic préimplantatoire avec génotypage HLA a été également autorisé, dans le cadre d'une maladie héréditaire, offrant la possibilité de sélectionner des embryons selon les antigènes d'histocompatibilité lymphocytaire (HLA) qu'ils ont reçus de leurs parents, de sorte qu'ils soient immunologiquement compatibles avec un frère ou une sœur malade et nécessitant un greffe de moelle.

Une telle compatibilité est recherchée afin que l'enfant, une fois né, puisse être un donneur éventuel de sang de cordon.

Enfin, parmi les indications géniques, la prise en charge de pathologies dominantes, le plus souvent à révélation tar-

dive augmente. Ainsi plusieurs publications font état de diagnostics préimplantatoires de gènes de prédisposition aux cancers, et de maladies neurodégénératives.

Le diagnostic prénatal de ces affections est largement discuté et le diagnostic préimplantatoire est souvent considéré comme la moins mauvaise solution pour ces couples qui refusent de prendre le risque d'avoir un enfant atteint.

Le DPI s'installe progressivement et trouve sa place parmi les outils diagnostiques de la médecine contemporaine. Les résultats mondiaux du DPI présentés annuellement au Consortium Européen (European Society of Human Reproduction and Embryology, ESHRE) font état d'un accroissement important de l'activité des centres.

La demande de DPI va croissante y compris dans les indications strictement médicales. L'adéquation des moyens devrait se préparer dans ce sens.

Les effets féconds du DPI

Adèle Driben

Depuis deux ans, une consultation hebdomadaire d'information sur le DPI, est mise en place dans le service de Génétique de l'hôpital NEM, du Professeur Munnich.

Elle avait été précédée par des consultations ponctuelles, proposées par les médecins ou à la demande des couples qui, bouleversés par un échec en DPN, souhaitaient rapidement connaître de moyens moins aléatoires pour avoir un enfant indemne de la maladie qu'ils pouvaient transmettre.

Mais dans le même temps et dans notre pratique de consultation de DPN, nous voyons un certain nombre de couples revenir avec une grossesse dite « inattendue » alors qu'ils s'étaient déjà inscrits en DPI. En effet, un certain nom-

bre des couples ayant fait une demande de DPI ne continueront pas dans cette voie.

Un motif, fréquemment invoqué, est la « survenue » d'une grossesse spontanée, débutée peu de temps avant la première consultation d'admission ou peu de temps après. Comme si la grossesse était un accident qui arrivait à leur insu au moment même où l'intervention de l'équipe de DPI devait être mise en oeuvre.

Cet état de faits nous a conforté dans l'idée de créer un nouvel espace de consultation, différent de ceux DPN et du DPI, afin de donner une information détaillée sur cette méthode de dépistage embryonnaire, et ouvrir ainsi un temps de réflexion préalable à tout en-

gagement dans une voie ou dans une autre.

Notre idée étant qu'en proposant un dialogue en dehors de toute situation d'urgence, la parole pouvait se libérer et avoir l'efficacité de cette liberté.

Un dispositif de consultation en binôme est alors mise en place assuré par un généticien de l'équipe de DPI et une psychanalyste rattachée à l'équipe de DPN.

Pour beaucoup de couples, le fait même d'avoir accès à cette consultation dite « d'information sur le DPI », implique l'espoir de trouver une porte de sortie à ce que souvent ils vivent comme une fatalité difficilement contournable.

Ils ont besoin de s'assurer que cette

porte leur est accessible, qu'une autre issue que le DPN leur est proposée, même si cela ne signifie pas pour autant, qu'ils ont clairement l'intention d'emprunter cette nouvelle voie. En tout cas, compter sur cette voie de secours, semble être pour certains un moyen d'affronter une grossesse naturelle et de se soumettre encore une fois

à l'épreuve de la loterie génétique.

S'il est vrai qu'il n'y a pas au cours de cette consultation d'acte médical proprement dit, procéder à l'inscription sur une liste d'attente pour le DPI, est un acte d'une haute valeur symbolique dont les conséquences peuvent être considérables.

Nous avons étudié la dynamique de cette consultation, en tenant compte de l'idée que les couples se font du DPI et de leurs attentes, des codes du langage médical utilisés dans l'explication de la méthode et des réactions que cette information suscite chez ces couples.

Dix ans de DPI et Expérience du Psychanalyste.

Muriel FLIS-TREVES

RÉSUMÉ de l'exposé :

Le parcours douloureux de parentalité des couples confrontés à l'atteinte et à la transmission génétique pose des questions essentielles quand à la filiation, le deuil et la procréation d'où le parti pris d'emblée de créer dans le service du Pr Frydman à l'hôpital Antoine Béchère, une prise en charge originale des patients demandant un DPI.

A) La Consultation :

Elle est singulière car pluridisciplinaire, composée d'un gynécologue, biologiste ou généticien, sage femme, psychanalyste, secrétaire.

Lors de cette consultation, c'est avec l'ensemble des consultants que les patients sont accueillis et le temps qu'elle prendra sera fonction des besoins et des questions des patients dont on sera particulièrement à l'écoute.

Il est clairement expliqué aux patients le sens de cette consultation et le rôle de chacun des soignants.

Écoutant de façon différente que les médecins, les ressentis et les interrogations plus intimes des patients, ceux-ci pourront faire l'objet d'une consultation individuelle par la suite, avec le psychanalyste si il en voit lui-même la nécessité ou si le couple demande à être vu en entretien privatif.

B) La Réunion d'Information :

Les couples conviés pour le jour dit de consultation sont aussi nécessairement conviés à la réunion d'information qui précède le moment de la consultation.

Il est fondamental que les patients y assistent car elle contribue à familiariser

patients et soignants, à faire que les liens médicaux soient plus fluides.

Chaque soignant selon sa spécialité expliquera, commentera, renseignera sur l'aventure du DPI.

Au terme de la réunion, les couples sont invités à faire part de leurs questions et inquiétudes quelles qu'elles soient.

Mais la plupart du temps, le nombre ou la timidité ne permet l'échange espéré.

C) La consultation d'Arrêt DPI

Elle a été mise au point avec à l'esprit de recevoir le couple après qu'on lui ait signifié l'arrêt du DPI (après 3 tentatives) et donc sans avoir obtenu l'enfant qu'il désirait.

Nous avons décidé de mettre cette consultation en place pour ne pas laisser le couple dans la solitude après une annonce de cet ordre car « arrêt » signifie bien sur, l'échec du DPI mais implique aussi de réfléchir autrement pour envisager l'avenir

Autres questions qui devraient faire l'objet de recherche.

A Pourquoi l'information circule t-elle si mal au sein des familles ?

Il est fréquent que la découverte de l'anomalie ou de l'atteinte soit fortuite, par exemple découverte lors d'une échographie, soit lors d'un bilan de fausses couches à répétition, soit encore lors de la naissance d'un enfant atteint.

- Pourquoi pour certains, la révélation à leurs proches de l'affection qui touche leur famille, est-elle impossible ?

- Quelles fautes réelles ou fantasmées

sont impossibles à révéler ?

B La Consultation HLA :

« bébé du double espoir »

La spécificité de cette procédure est liée à sa double finalité :

Faire naître par DPI, un enfant non atteint, et compatible avec son aîné malade en vue de participer à son traitement.

Le terme « double espoir » traduction de « saviour sibling » a été préféré à celui de « bébé médicament » ou « bébé thérapeutique » ou « bébé docteur » afin de souligner le choix éthique de ne pas concevoir hors du cadre d'un projet parental.

- Sélectionner un embryon indemne (premier espoir)

- Un second tri, sélectionne les embryons HLA compatibles avec un aîné atteint de l'affection, dans un but thérapeutique (2ème espoir)

- Riches débats

- Nombreux avis du CCNE, deux débats parlementaires en 10 ans, de nombreuses interrogations persistent :

- Des questions complexes :

- Quelle est la position de l'embryon au sein de la famille ?

Certes le législateur a mis en oeuvre une solution unique et originale, grâce au concept de projet parental qui doit prévaloir sur l'intérêt thérapeutique

- Quels sont les risques d'instrumentalisation du deuxième enfant ?

Les Agences Régionales de Santé (ARS)

Les nouveaux « préfets sanitaires » entrent en piste

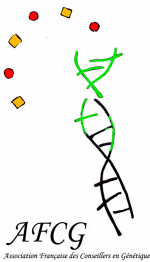
La Tribune

La Tribune annonce que « Les Agences régionales de santé (ARS) créées par la loi Bachelot afin de réguler l'offre de soins entrent en fonction mercredi ». « C'est l'une des principales dispositions de la loi Hôpital, patients, santé, et territoires (HSPT) votée en juillet 2009 à l'initiative de Roselyne Bachelot qui entre en vigueur ce mercredi avec la mise en place des 26 agences régionales » précise La Tribune, qui rappelle que « ces nouveaux établissements

publics remplaceront dans chaque région les 7 organismes chargés jusque-là de santé publique dont les Agences régionales d'hospitalisation et les directions départementales des affaires sanitaires et sociales ». Revenant sur les principales missions de ces agences, La Tribune précise qu'elles devront « assumer les regroupements d'établissements de soins publics comme privés, et la responsabilité des suppressions d'emplois que cela impliquera... ». A la tête de ces agences,

« des hauts fonctionnaires des affaires sociales, ou des membres du corps préfectoral » seront nommés, « les « préfets sanitaires » comme on les appelle déjà. Au total 26 patrons d'ARS qui vont vite entrer dans le vif du sujet avec un dossier brûlant : veiller à ce que tous les hôpitaux publics renouent avec l'équilibre budgétaire à la fin 2012, une promesse du chef de l'Etat que celui-ci a rappelé dans ses vœux au monde médical en janvier » précise La Tribune.

Les Conseillers en Génétique



Le nouveau métier de Conseiller en Génétique a été créé en France lors du vote de la loi de Santé Publique de 2004 pour répondre à un besoin croissant de consultations dans le domaine de la génétique et de la médecine prédictive. Il est reconnu légalement depuis la publication du décret d'application paru au Journal

Officiel le 5 octobre 2007. Un arrêté est également paru le 10 avril 2008 pour la demande d'autorisation d'exercice auprès des DRASS (Direction Régionale des Affaires Sanitaires et Sociales) et des préfets de région. La profession de conseiller en génétique existe déjà depuis plusieurs années dans de nombreux pays (USA, Grande-Bretagne, Canada, Australie...)

Les conseillers en génétique contribuent, sous la responsabilité des médecins généticiens, à répon-

dre aux besoins des individus atteints, potentiellement atteints ou susceptibles de transmettre une affection génétique, en les accompagnant dans leurs décisions et leurs parcours de soins. Leurs principales activités consistent à :

- Recueillir et traiter les informations relatives aux antécédents familiaux et personnels ;
- Estimer les risques en fonction des facteurs identifiés ;
- Informer et conseiller la personne et son entou-

rage (explication de la pathologie, des analyses, recueil du consentement libre et éclairé...);

- Organiser la prise en charge en collaborant avec les laboratoires, les services médicaux spécialisés et les associations de malades ;
- Contribuer à la gestion des bases de données et participer aux recherches cliniques ;
- Intégrer les dimensions sociales, psychologiques, culturelles, légales et éthiques dans leur pratique professionnelle.

Ces compétences s'acquièrent au cours d'une formation de deux ans mise en place à l'Université de la Méditerranée de Marseille, (responsables : les Prs. Nicole PHILIP et Hagay SOBOL). L'enseignement théorique porte sur les aspects méthodologiques de la génétique et de la médecine prédictive (génétique formelle, bases moléculaires et cytogénétique, relations soignant-soigné, impacts psychologiques...) et leurs domaines d'application (diagnostic prénatal, cancérologie, neurogénétique, endocrinologie...). De nombreux stages dans des services hospitaliers sont obligatoires. Cette formation est validée par l'obtention du diplôme de Master professionnel (bac

+ 5) de Pathologie Humaine spécialité Conseil génétique et Médecine prédictive. La plupart des conseillers en génétique en poste aujourd'hui exercent dans des services de génétique médicale ou d'oncogénétique.

Le Professeur Jean-François MATTEI a parfaitement transcrit cet état d'esprit dans l'édito de la première lettre d'informations de l'AFCG (Association Française des Conseillers en Génétique):

« ... C'est en cela que le rôle du conseiller en génétique s'est avéré indispensable, car il lui revient d'assumer pleinement, avec une attention renouvelée pour chacun, le passage de la science à l'humain, de la technique élaborée au vécu quotidien.

C'est bien là ce qu'on attend de lui : savoir, disponibilité, patience et pédagogie. Il lui revient, aussi, de déceler les cas plus difficiles pour les soumettre au médecin généticien dont il est le collaborateur attentif au sein d'équipes où chacun apporte sa propre compétence. Puis, il doit assumer, si besoin, cette mission cruciale : faire en sorte que les personnes, couples et famille ne perdent jamais pied face à l'adversité génétique. C'est bien ainsi que je conçois l'activité des conseillers en génétique, d'abord et avant tout profondément humaine. »

But de notre démarche :

L'AFCG, créée en mai 2005 sous la présidence de Marie-Antoinette VOELCKEL, a pour but de promouvoir le nouveau métier de conseiller en génétique et d'informer ses membres de l'évolution de la profession.

Nous appartenons à la commission « Relais avec les associations de malades » (Nelly PASZ à Lille, Laetitia MONTEIL à Toulouse, Baptiste TROUDE à Clermont-Ferrand, et Sophie DEVEAUX au Kremlin-Bicêtre). En accord avec les missions des conseillers en génétique, nous souhaitons entretenir des contacts et être utiles aux associations de malades, en contribuant notamment à améliorer l'information pour les familles. Les associations sont également des interlocuteurs privilégiés pour aider à la prise en charge de certains patients accueillis dans les services de génétique ou pour des études cliniques particulières.

Lors de la dernière Assemblée Générale de l'AFCG, nous avons proposé de présenter pour les prochaines Assises de Génétique (qui se dérouleront en janvier 2010 à Strasbourg) un poster sur les liens que les conseillers en génétique peuvent établir avec les associations de malades et les collaborations qui peuvent en résulter.

Collectif régional pour les enfants, les adultes et leur famille touchés par le syndrome de la micro délétion 22Q11

Association loi 1901 déclarée à la préfecture de Vaucluse

Présidente : Danièle Thomas 41 allée des Lilas, 84130 Le Pontet – tel : 04.32.40.00.82 le soir ou 06.09.93.58.28 - danielethom3@gmail.com

Vice président : Nicolas Guinle 10 rue du Moussard 31280 Drémil Lafage - ni.guinle@laposte.net

Trésorière : Sabine Fleurentin 28 chemin de la grand vie, 38690 Chabons - fleurentin.thomas@wanadoo.fr

Secrétaire : Marie-Pierre Gibour 71 rue Danjou 92100 Boulogne Billancourt –mariepierre@gibour.fr