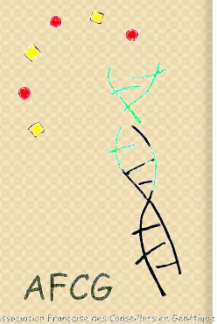


# CG News

## Lettre N°11



# SOMMAIRE

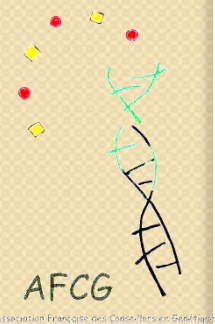
Edito : Les 8èmes Assises de Génétique se préparent à Lyon (S. Aissaoui)

Création du comité d'éducation de l'Association Française des Conseillers en Génétique (A-M Birot et C. Cordier)

Point législatif : La déclaration des équipes pluridisciplinaires pour la prescription des tests génétiques chez les personnes asymptomatiques (B. Hebrard)

Cas clinique : DPS de la maladie de Huntington (E. Consolino)

Les évènements à venir + Quelques petites news dans le monde de la génétique (N. Delhomme-Duroudier)



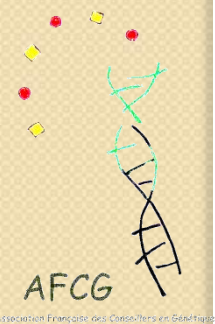
# Les 8èmes Assises de Génétique se préparent à Lyon

Nous avons de beaux souvenirs des dernières Assises de Génétique il y a 2 ans organisées à Bordeaux. Nous allons encore une fois en profiter fin Janvier 2016, cette fois-ci, à Lyon. Elles seront organisées par les Professeurs Alain Calender, chef du service de Génétique moléculaire et médicale à l'Hôpital Edouard Herriot, et Patrick Edery, chef du service de Génétique à l'Hôpital Femme-Mère-Enfant.

Le Professeur Edery a eu la gentillesse de nous en dire un mot : « Les Assises de génétique humaine et médicale sont l'occasion du plus grand rassemblement des généticiens francophones venus de nombreux pays. Elles se tiendront à Lyon du 3 au 5 février 2016 et constitueront une occasion unique de découvrir les avancées scientifiques récentes dans de nombreux domaines en évolution rapide comme la médecine personnalisée, l'épigénomique ou les questions éthiques liées au séquençage du génome humain. Elles permettront également de se former aux rudiments de la bio-informatique et d'échanger de façon informelle avec les sociétés partenaires, entre collègues ou avec des représentants du monde associatif. De plus, les prochaines Assises offriront la possibilité de découvrir la ville de Lyon avec son passé historique, ses nouvelles berges du Rhône et de la Saône et son parc de la Tête d'Or, à proximité immédiate du centre des Congrès. Nous vous y accueillerons avec un grand plaisir! »

Merci à la réactivité des membres du bureau pour la participation à cette lettre.

*Par Dr Souria Aissaoui*



Comité de relecture : Mme Caroline Kientz (CG - membre du nouveau comité juridique), Dr N Guyen (Hôpital de la Timone, Marseille), Dr Levy-Mozziconacci (Service de médecine foetale, Centre de diagnostic prénatal, Marseille).

Mise en page : Thomas Seytier.

*Pour + d'infos, pour des remarques, si vous souhaitez qu'un sujet soit traité à la prochaine CG-News : contactez-nous (via site de l'AFCG).*



# Création du comité d'éducation de l'Association Française des Conseillers en Génétique

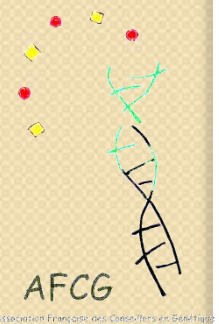
Le Comité d'Éducation de l'Association Française des Conseillers en Génétique (AFCG) a été mis en place lors de l'Assemblée Générale de l'AFCG qui s'est tenue le 26 juin 2015 à Marseille. Celui-ci est actuellement composé de 2 membres, Christophe Cordier et Anne-Marie Birot.

Son objectif est d'encourager et de soutenir les missions d'enseignement et d'éducation dans lesquels les conseillers en génétique s'investissent, et de promouvoir la formation continue des conseillers en génétique.

Ainsi le comité est impliqué dans l'organisation ainsi que la recherche de subventions auprès de l'INCa pour les journées nationales des conseillers en génétique qui ont lieu tous les deux ans. Il s'agit d'établir le programme et d'organiser le déroulement de ces journées qui sont l'occasion d'inviter un orateur de renommée européenne sur les outils de communications en conseil génétique (Ramona Moldovan en 2013, Heather Skirton en 2015).

Par ailleurs le comité s'est vu confier la mission de promouvoir et de participer à l'organisation du DNA Day Essay Contest. Ce concours européen, ouvert à tous les lycéens, est organisé chaque année par la Société Européenne de Génétique Humaine (ESHG) et est coordonné au niveau européen par Christophe Cordier et Han Brunner (Chairman of the Education Committee of ESHG).

Encadrés par leur professeur de SVT, les lycéens sont invités à réfléchir sur les connaissances actuelles en génétique humaine, l'évolution des techniques utilisées et les perspectives d'application. L'épreuve consiste en la rédaction d'une réponse à une question au choix, limitée à 750 mots en langue anglaise et soumise à plusieurs corrections. Trois prix en Euros sont décernés lors d'une journée dédiée dans une ville Européenne.



La mission du Comité est de promouvoir ce concours dans les lycées français, notamment en diffusant l'information sur la plateforme du Ministère de l'Éducation destinée aux professeurs de SVT, et en adressant un courrier aux différents rectorats de France. Les présidents d'associations impliquées dans le domaine de la Génétique seront également sollicités pour participer à la diffusion de l'information.

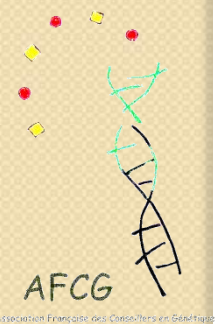
Les deux questions du DNA Day Essay Contest 2016 actuellement retenues sont :

1. Choose a genetic test that is currently available for a condition or disease that does not cause symptoms until adulthood (i.e., an adult-onset condition such as hereditary breast cancer). Describe how the test works and how certain the test results are. Then, either defend or refute the recommendation below from ESHG on "Genetic testing in asymptomatic minors".

2. "Genomics is one of the main technologies that will facilitate personalized (or precision) medicine. In order to maximize the potential for personalized medicine, many people now advocate a big data approach. The future they see is that data from individuals held in electronic medical records, may be coupled with other information from wearable sensors as well as their biological samples held in DNA biobanks. Do you agree that the collection of biological samples from entire populations in large biobank facilities is a good idea to better understand the link between genomic markers and correct prevention/curative treatment? Is this the future of personalized medicine or do you see arguments not to share private information so widely?"

Plus d'informations directement sur le site <http://www.dnaday.eu/>.

*Par Anne-Marie Birot et Christophe Cordier*





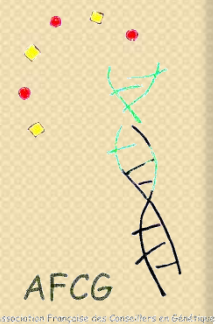
# Point Législatif : La déclaration des équipes pluridisciplinaires pour la prescription des tests génétiques chez les personnes asymptomatiques.

Voici un extrait de l'arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales :

*« La prescription d'un examen génétique chez un sujet asymptomatique doit être effectuée dans le cadre d'une consultation individuelle par un médecin exerçant au sein d'une équipe pluridisciplinaire rassemblant des compétences cliniques et génétiques (6).*

*Différentes situations existent :*

- *Identification de porteur sain :*
  - *cette situation se rencontre notamment dans le contexte de l'identification d'une mutation à l'état hétérozygote pour les maladies récessives, les maladies liées à l'X ou les réarrangements chromosomiques ;*
  - *il s'agit, dans le cadre d'un conseil génétique, d'évaluer le risque pour un individu ou un couple d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique et d'adapter la prescription à la situation des personnes et aux possibilités techniques.*
- *Examens présymptomatique et de prédispositions : [...]*
- *Examens de susceptibilité : [...] »*





La note de bas de page (6) fait référence à l'article R. 1131-5 du code de la santé publique :

*« Chez une personne asymptomatique mais présentant des antécédents familiaux, la prescription d'un examen des caractéristiques génétiques ne peut avoir lieu que dans le cadre d'une consultation médicale individuelle. Cette consultation est effectuée par un médecin œuvrant au sein d'une équipe pluridisciplinaire rassemblant des compétences cliniques et génétiques. Cette équipe se dote d'un protocole type de prise en charge et se déclare auprès de l'Agence de la biomédecine selon des modalités fixées par décision du directeur général de l'agence.»*

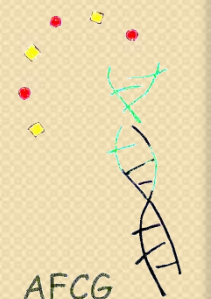
D'où la question suivante au Dr Pascale LEVY, référente en génétique à l'Agence de Biomédecine pour bien confirmer ce que nous déduisons de la lecture des extraits ci-dessus :

Devons-nous alors déclarer un protocole type de prise en charge des porteurs sains et ainsi inclure les médecins généticiens qui n'apparaissent pas dans les protocoles de prise en charge des patients présymptomatiques ?

(Sachant que les porteurs sains sont les hétérozygotes pour les maladies récessives, les conductrices des maladies liées à l'X ou les porteurs de réarrangements chromosomiques.)

La réponse de Pascale LEVY, est « oui. Dès lors que la prescription concerne une personne asymptomatique, c'est un médecin œuvrant dans l'équipe qui doit réaliser la prescription. »

Pour rappel : l'équipe pluridisciplinaire doit être déclarée selon les modalités décrites sur le site de l'Agence de Biomédecine : <http://www.agence-biomedecine.fr/Modalites-de-declaration-des>



*Par Berenice Hebrard*



# Cas clinique : DPS de la maladie de Huntington

Le DPS n'est, par définition, pas une démarche simple. Il est souvent compliqué par les histoires familiales très lourdes des patients.

Dans le cas clinique que je vais rapporter, il s'agit d'une démarche de test présymptomatique dans le cadre d'un risque pour la maladie de Huntington.

Il s'agit d'un patient d'une quarantaine d'années qui a un fils de 20 ans, et dont le père vient de mettre fin à ses jours après de nombreuses menaces mais sans passage à l'acte. Ce « vieux » monsieur était suivi pour dépression et devant un tableau clinique un peu plus compliqué ces derniers temps, une analyse du gène IT15 était en cours. Celui-ci, mourra avant de connaître son résultat : expansion pathologique du nombre de triplets.

Ainsi, c'est en tant qu'ayant-droit que notre patient a reçu en consultation, par le neurologue de son père, les résultats de ce dernier. Ils comprirent vite, sa mère et lui, l'implication immédiate qu'entraînait ce résultat.

On voit donc ce patient pour la première fois, quelques mois après le décès de son père. Lorsque nous allons le chercher en salle d'attente il nous fait part du fait qu'il est « aveugle ».

En réalisant l'arbre généalogique, nous apprenons que cette cécité est apparue à cause d'une rétinite pigmentaire liée à l'X connue dans la famille. Lui, fils unique de son père ayant lui-même un fils unique, est devenu aveugle ce qui le prive d'une entière autonomie.

Il est donc là devant nous, à nous dire qu'il veut faire son test, qu'il ne comprend pas ce principe de protocole. « un suivi psychologique ?! Je n'en ai pas besoin ! » nous dit-il...





Et puis nous apprenons que ce grand-père décédé, était très proche de son petit fils alors même que le chaînon entre les deux, c'est-à-dire notre patient, ne parlait plus lui-même à son père. Et que conséquence de la mort de l'aïeul, le jeune garçon a, lui aussi, tenté de mettre fin à ses jours. Une grande frayeur pour notre patient qui, heureusement, s'est bien terminée.

Nous discutons avec le patient « ça ne fait donc pas très longtemps que vous avez connaissance de ce risque... », « Connaissez-vous cette maladie ? », « Quelles sont vos motivations pour ce test ? ».... Il en vient à nous dire « moi je me fiche de mon résultat, c'est d'ailleurs pour ça que je n'ai pas besoin de tout ce suivi ! Je veux savoir pour savoir si j'ai besoin d'en parler à mon fils avant de partir.... »

« Avant de partir ?..... »

Oui ce patient, handicapé par sa cécité, avait décidé que le jour où il se sentirait trop dépendant des autres, il mettrait fin à ses jours.

Nous l'avons, comme toutes personnes en demande de test presymptomatique, adressé à la psychologue de notre service. Mais que penser de cette demande ?!

L' idée est : il est symptomatique, sa tendance suicidaire vient de la maladie. Mais on n'y croit pas vraiment.

Non, cet homme semble dans une détresse psychologique dramatique. Il connaît l'installation progressive du handicap qui a eu forcément un retentissement sur sa vie privée et professionnelle, le suicide de son père à qui il ne parlait plus depuis longtemps et la tentative de suicide de son fils.



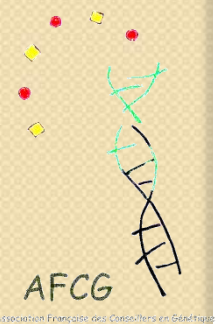


Comment gérer ce patient dans la temporalité du test ? Doit-on le freiner absolument ? Doit-on répondre à sa demande expresse ? N'est-ce pas une forme de chantage que de nous dire ceci ? Ce qui est sûr c'est que nous allons lui faire suivre le protocole. Mais si ses positions ne changent pas avec l'accompagnement psychologique, devons nous faire le test chez ce patient ? Est-il bon de rendre le résultat, peut-être positif, à ce patient sachant qu'il veut en finir avec la vie ? Cette nouvelle ne va-t-elle pas être trop dure pour son fils, déjà fragilisé psychologiquement ? A-t-il envisagé la/les réaction(s) que son suicide pourrait entraîner chez son fils ?...

Tout un tas de questions que nous nous posons et auxquelles nous travaillons.

L'exposition de ce cas clinique n'avait pas pour but de vous raconter l'histoire dramatique d'un patient mais de mettre en évidence toute la difficulté, pour les soignants, du parcours DPS et que la pluridisciplinarité est primordiale car elle permet à chaque membre de l'équipe : le dialogue entre collègues et l'ouverture éthique à un plus grand nombre de points de vue.

*Par Emilie Consolino*





# Les évènements à venir

Un certain nombre de séminaires et colloques à venir ne manqueront pas de vous intéresser :

- **MYOLOGY 2016 – 5th International Congress on Myology (AFM-Téléthon)**

Date : 14-18 mars 2016

Lieu : Lyon, France

Pour en savoir plus : <http://www.afm-telethon.com/news/save-the-date-myology-2016-fifth-international-congress-of-myology.html>

- **13th International Congress of Human Genetics (ICHG)**

Date : 3-7 avril 2016

Lieu : Kyoto, Japon

Pour en savoir plus : <http://www.ichg2016.org/contents/greeting.html>

- **8èmes Assises de Génétique Humaine et Médicale**

Elles se tiendront du 3 au 5 février 2015 au Palais des Congrès de Lyon.

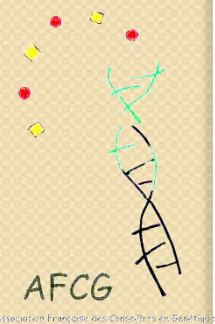
Pour en savoir plus : <http://www.assises-genetique.org/fr/>

- **13th International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD)**

Date : 5-9 juillet 2014

Lieu : Toronto, Canada

Pour en savoir plus : [icnmd2016.org](http://icnmd2016.org)





- **3èmes jeudis de Necker**

Les 3èmes jeudis de Necker ont lieu le 3ème jeudi de chaque mois à l'hôpital Necker. Ces réunions sont organisées par l'AFGC. Voici le programme 2015-2016.

17 décembre : Instabilité génomique (Dominique Stoppa- Lyonnet, Marc-Henri Stern)

Après-midi : CLAD-Bordeaux

21 janvier : Asymétrie gauche/droite (Jeanne Amiel)

Après-midi : CLAD-Marseille Nice

Février : Assises de génétique à Lyon

17-18 Mars : Séminaire Pierre Royer

21 avril : Diagnostic prénatal : les nouvelles technologies en pratique (Martine Doco-Fenzi, Sylvie Odent)

Après-midi : CLAD – Nord

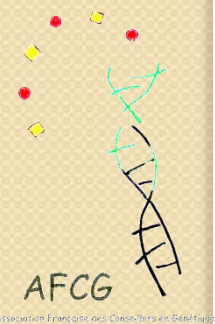
19 mai : Prise en charge médico-sociale des maladies génétiques (Dominique Bonneau)

Après-midi : CLAD- Ouest

19 juin : Anomalies des membres (Sylvie Manouvrier)

Après-midi : CLAD- Centre Est

Si vous avez connaissance d'un colloque, un séminaire, une formation, une association de patients... dont vous souhaiteriez nous faire partager l'intérêt dans la prochaine newsletter, n'hésitez pas à nous contacter.





# Quelques petites news dans le monde de la génétique

## Etat des lieux du dépistage en France

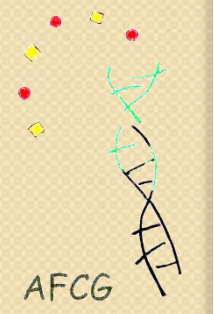
Le Bulletin épidémiologique hebdomadaire (BEH) de l'Institut de veille sanitaire (InVS) du 12 mai 2015 est consacré aux données épidémiologiques récentes provenant du dépistage pré- et néonatal en France. Au-delà des données épidémiologiques, très détaillées par rapport à leur distribution géographique, c'est un état des lieux de l'organisation du dépistage en France qui est dressé dans ce numéro. OrphaNews France met l'accent sur le **dispositif de dépistage néonatal**, le numéro du BEH portant également sur le **dépistage prénatal des maladies infectieuses et de la trisomie 21**.

- Le dépistage néonatal

Il est noté que la France a pris du retard dans ce type de programme par rapport à d'autres pays européens, qui incluent pour la plupart d'entre eux d'autres maladies, notamment métaboliques, dans le dépistage néonatal. L'arrivée de la spectrométrie de masse en tandem (MS/MS) en France permettrait en effet de dépister 30 de ces maladies en un seul test, dont le déficit en MCAD pour lequel un avis favorable de la Haute autorité de santé (HAS) a été donné il y a quatre ans, mais qui est toujours en attente d'une décision ministérielle. En effet, des regroupements d'associations régionales seraient nécessaires pour assurer la rentabilité d'un appareil de MS/MS. Il faudrait donc restructurer le dispositif de dépistage néonatal. A l'heure actuelle, les déficits immunitaires primaires combinés sévères font l'objet d'un protocole expérimental (voir l'éditorial d'OrphaNews France du 28 mai 2015) qui pourrait également déboucher sur une généralisation du dépistage néonatal.

- Les données épidémiologiques

Pour les syndromes drépanocytaires majeurs, la population ciblée par le dépistage est en augmentation, le taux d'hétérozygotes demeurant stable. L'opportunité d'une généralisation de ce dépistage a été soulevée depuis longtemps, en raison de la contradiction du ciblage par rapport à l'interdiction de mener des statistiques sur l'origine ethnique en France, aux difficultés d'identifier la population cible après plusieurs générations de mixité et au nombre croissant de dépistages à réaliser.





Pendant, dans son rapport d'orientation de mars 2014, la HAS a conclu qu'il n'y avait pas d'éléments justifiant la systématisation du dépistage de la drépanocytose en France métropolitaine. Les chiffres d'incidence de 2013 montrent néanmoins que les syndromes drépanocytaires majeurs sont en train de devenir globalement non rares en France (1/1881 en population générale en moyenne).

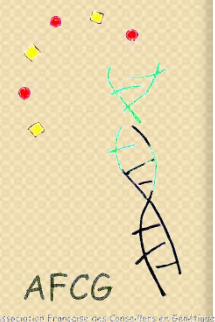
Lire le Bulletin épidémiologique hebdomadaire de l'InVS : <http://www.invs.sante.fr/beh/2015/15-16/index.html>

### **Publication de l'arrêté sur les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal en matière de diagnostic prénatal et de diagnostic préimplantatoire**

Le 1er juin dernier, un arrêté déterminant les recommandations de bonnes pratiques relatives aux modalités d'accès, de prise en charge des femmes enceintes et des couples, d'organisation et de fonctionnement des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal en matière de diagnostic prénatal et de diagnostic préimplantatoire a été publié par le Journal officiel de la République française.

Les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), fonctionnent depuis 1999. Ils aident les équipes médicales, la femme et les couples dans l'analyse, la prise de décision et le suivi de la grossesse lorsqu'une malformation ou une anomalie fœtale est détectée ou suspectée et lorsque le risque de transmission d'une maladie génétique amène à envisager un diagnostic prénatal ou préimplantatoire.

L'arrêté venant d'être publié a pour objectif de guider les centres dans la prise en charge médicale des patientes et des fœtus pour l'ensemble des processus cliniques, biologiques et d'imagerie du DPN et du DPI. Ces recommandations constituent également les références sur lesquelles peuvent s'appuyer les agences régionales de santé (ARS) et les établissements de santé autorisés pour ces activités afin de coordonner leurs actions en vue de donner les moyens nécessaires au bon fonctionnement des CPDPN. Le premier chapitre traite des principes généraux qui doivent gouverner ces bonnes pratiques, à savoir les dispositions relatives à l'information, la confidentialité et l'autonomie de la femme. Les deuxième et troisième chapitres décrivent les conséquences en termes d'organisation des soins et de fonctionnement. Le dernier chapitre traite de la démarche qualité, des objectifs pratiques de cette démarche et des éléments sur lesquels elle s'appuie pour se développer.





Lire

l'arrêté

<http://legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000030707965&dateTexte=&categorieLien=id>

## **La Haute autorité de santé recommande l'abandon de la stratégie actuelle de dépistage de la mucoviscidose**

Le dépistage néonatal systématique permet la prise en charge du nouveau-né dans un centre de soins spécialisé dès le diagnostic de la mucoviscidose. Les tests utilisés dans les différents programmes de dépistage peuvent être des tests biologiques, tels que la mesure de la trypsine immunoréactive (TIR), un marqueur sanguin d'une atteinte pancréatique ou la mesure de la protéine associée à la pancréatite (PAP), protéine synthétisée en grande quantité par le pancréas dès la vie in utero pour les enfants atteints de mucoviscidose, ou un test génétique de recherche des mutations du gène CFTR. La stratégie de dépistage actuelle en France, désignée par l'acronyme TIR-ADN, repose sur une séquence de deux tests : un test biologique de dosage de la TIR et un test génétique de recherche des mutations du gène CFTR.

En 2009, la Haute autorité de santé (HAS) a fait un état des lieux du programme de dépistage de la mucoviscidose cinq années après sa mise en place. Dans ce rapport, la HAS avait pointé l'intérêt d'un dosage « tout biologique », comparé à la stratégie actuelle qui associe un dosage biologique et un test génétique. Quatre stratégies ont alors été comparées (TIR-PAP, TIR-ADN, TIR-PAP-ADN avec ou sans rattrapage) et il en a résulté qu'aucune différence statistique en termes de performances (nombre de cas de formes classiques dépistés) n'a été mise en évidence. Les analyses statistiques suggèrent un risque de perte de chance avec les stratégies TIR-PAP-ADN, avec ou sans rattrapage, par rapport à la stratégie actuelle (TIR-ADN). Les stratégies TIR-PAP et TIR-PAP-ADN sans rattrapage sont les moins coûteuses. Il semble donc que si le risque de perte de chance associé à la stratégie TIR-PAP-ADN sans rattrapage est considéré comme inacceptable, alors la stratégie TIR-PAP est la stratégie dominante. Cependant, concernant les hétérozygotes, la stratégie TIR-PAP-ADN sans rattrapage conduit à la détection incidente de porteurs sains contrairement à la stratégie TIR-PAP, qui n'identifie pas de porteurs sains. Ce nombre est cependant limité par rapport à la stratégie actuelle : 118 cas avec la stratégie TIR-PAP-ADN sans rattrapage versus 241 cas avec la stratégie TIR-ADN.





En conclusion, compte tenu des résultats de l'analyse économique, et notamment du risque de perte de chance associé à la stratégie TIR-PAP-ADN sans rattrapage, et de l'analyse des enjeux éthiques liés aux modalités de dépistage, la HAS recommande l'abandon de la stratégie actuelle TIR-ADN au profit d'une stratégie TIR-PAP.

Pour en savoir plus : [http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2015-06/place\\_de\\_la\\_strategie\\_couplant\\_les\\_dosages\\_de\\_la\\_tir\\_et\\_de\\_la\\_pap\\_dans\\_le\\_depistage\\_systematique\\_de\\_la\\_mucoviscidose\\_en\\_france.pdf](http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2015-06/place_de_la_strategie_couplant_les_dosages_de_la_tir_et_de_la_pap_dans_le_depistage_systematique_de_la_mucoviscidose_en_france.pdf)

### **Qualité de vie des patients atteints de la maladie de Hunter traités par idursulfase en France**

La mucopolysaccharidose de type II ou maladie de Hunter est une maladie de surcharge lysosomale liée à l'X. Une étude rétrospective publiée dans Orphanet Journal of Rare Diseases a évalué le fardeau de la mucopolysaccharidose de type II, l'organisation des soins cliniques, et les effets du traitement par idursulfase en France. Les auteurs ont constaté que la maladie de Hunter affecte négativement plusieurs domaines de la qualité de vie des patients et des familles, qui nécessitent de multiples services de santé et de programmes d'aide sociale. Ils ont également souligné que la majorité des patients ont connu une amélioration ou une stabilité de leurs symptômes au cours de la première année de thérapie de remplacement enzymatique avec idursulfase. Cependant, cet effet était clairement moins marqué pour les patients ayant le phénotype sévère de la maladie.

Lire le l'article : <http://www.ojrd.com/content/10/1/43>

### **Priorisation des tests génétiques : l'ébauche d'un consensus européen**

Le séquençage à haut débit a permis de trouver le bon diagnostic et de tester de nombreuses maladies génétiques. En raison des progrès considérables dans ce domaine au cours des dernières années, le coût du séquençage du génome ou de l'exome d'un individu a sensiblement diminué.

Cependant, la diminution des dépenses des laboratoires par test génétique ne se reflète pas dans l'économie du système de santé car le coût de l'analyse des données et leur stockage, l'interprétation des résultats des tests, les services de consultation génétique, et le suivi des patients conduit à une augmentation du coût global des soins de santé associés à un test génétique.





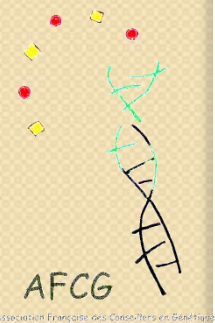
Le système de santé européen fonctionne avec un budget limité. Il est donc devenu nécessaire de déterminer les critères de financement d'un service génétique par un budget public. Cette décision devra être fondée sur des critères de priorisation éthiques et économiques.

Un article publié dans European Journal of Human Genetics décrit comment la priorisation des tests génétiques peut être formulée. Lors de ce vaste exercice, les auteurs ont identifié les éléments cruciaux pour le processus de prise de décision comprenant « la preuve de bénéfice clinique de l'individu testé, le bénéfice pour la planification de sa vie, le bénéfice pour son entourage, le moment d'obtention du bénéfice, la probabilité de maladie ou de bénéfice, la sévérité et la progression de la maladie, et le coût du test ». Néanmoins, les auteurs soulignent que ces critères ne doivent pas être considérés comme fixes ou définitifs, mais plutôt comme un point de départ pour d'autres discussions en vue d'une approche plus harmonisée pour l'établissement des priorités pour les services génétiques en Europe.

Lire l'article : <http://www.nature.com/ejhg/journal/v23/n6/full/ejhg2014190a.html>

### **Les déficits immunitaires primitifs (DIP) en France : état des lieux**

IRIS (Immuno-déficiences primitives – Recherche – Information – Soutien), l'association nationale des patients atteints de déficits immunitaires primitifs (DIP), publie dans son fascicule Univers DIP un état de lieux très accessible et complet de la prise en charge, la recherche et les perspectives pour les malades et les familles atteints d'un DIP en France. Différents experts, à commencer par le Professeur Alain Fischer, déclinent des sujets tels que la progression des connaissances, l'apport des registres, les possibilités diagnostiques et de dépistage, les thérapeutiques disponibles et les complications.





## Présentation de l'étude DEPISTREC pour l'évaluation du dépistage néonatal systématique des déficits immunitaires combinés sévères

L'étude DEPISTREC a pour but d'étudier la faisabilité du dépistage généralisé des déficits immunitaires combinés sévères (DICS) en France et son utilité clinique et médico-économique. Cette étude a été présentée au Congrès des sociétés de pédiatrie et a fait l'objet de publications en avril et en juin 2015 dans le journal Archives de Pédiatrie.

Les DICS réunissent toutes les conditions pour un dépistage néonatal généralisé : asymptomatiques à la naissance, ils entraînent le décès avant l'âge d'un an sans traitement ; il existe un traitement dont l'efficacité a été démontrée et qui améliore la survie s'il est effectué avant 3,5 mois (transplantation de cellules souches hématopoïétiques), voire guérit l'enfant s'il répond au traitement. Le test de quantification des TRECs (T-cell Receptor Excision Circles), ne nécessite que deux gouttes de sang supplémentaires lors du test de Guthrie (dépistage néonatal systématique d'autres maladies rares en France). L'étude préliminaire réalisée par le CHU de Nantes a montré une spécificité de 99,96% dans la détection des DICS. Ce dépistage est réalisé dans plusieurs états aux Etats-Unis, mais n'est pas encore réalisé en Europe.

L'étude DEPISTREC réalisera une étude médico-économique unique, car elle permettra de comparer les coûts en vie réelle entre les DICS dépistés et non-dépistés (donc diagnostiqués plus tard pendant les 18 premiers mois de vie), et les coûts en modélisation pour les 10 premières années de vie. Elle se fera sur une population de 200 000 nouveau-nés (après consentement parental) dont les inclusions ont commencé en janvier 2015.

L'étude est financée par la DGOS (Direction générale des offres de soins) et le CHU de Nantes en est le promoteur. Il s'agit d'une étude attendue par toutes les associations de patients françaises, européennes et internationales (IRIS ou Immunodéficience primitive, recherche, information, soutien, IPOPI ou International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies, JMF ou Jeffrey Modell Foundation) ainsi que par la DGOS et la Haute autorité de santé (HAS). Cette étude permettra à la HAS d'émettre des recommandations sur le dépistage généralisé de la maladie.

Lire l'article : <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0929693X15000925>



## Publication du rapport d'activité 2014 de Maladies Rares Info Services

Maladies Rares Info Services, une structure d'information de référence sur les maladies rares, vient de publier son rapport d'activité pour l'année 2014.

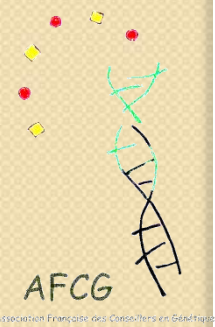
Il en ressort qu'en 2014, Maladies Rares Info Services a traité 5 354 échanges (4% de plus qu'en 2013), dont 3 748 appels, 1 605 échanges électroniques et 1 courrier postal. Ces échanges ont porté sur plus de 850 pathologies différentes et concernaient à 90% des personnes malades ou leurs proches. Les proportions entre les différentes catégories d'utilisateurs faisant appel à ce service sont constantes : 50% sont des personnes malades, 40% des proches de personnes malades, 5% des professionnels et 5% d'autres catégories (étudiants, journalistes...). Les services apportés concernent des demandes d'information sur une maladie (44%), l'orientation médicale (39%), l'orientation associative (29%), le soutien (17%) et l'information et/ou orientation sociales (15%). Ces problématiques sont caractéristiques des maladies rares. Par ailleurs, 120 personnes se sont inscrites au Service de mise en relation des malades isolés en 2014.

Concernant le Forum maladies rares ouvert fin 2012, près de 1 900 utilisateurs sont aujourd'hui inscrits. Le nombre de pages vues est supérieur à 20 000 par mois. Le Forum propose 10 thèmes généraux et plus de 120 forums dédiés aux pathologies. Le compte twitter et la page facebook de Maladies Rares Info Services sont également ouverts depuis 2012. 832 comptes suivent le compte twitter et le nombre moyen de tweets vus par mois est de 7 000. 826 comptes suivent la page Facebook.

Quant à l'Observatoire des maladies rares 2015 consacré au parcours de santé et de vie, il a mis en œuvre deux enquêtes dont les résultats sont accessibles en ligne. La prochaine étape pour Maladies Rares Info Services constituera en la récolte d'information pour leur nouveau Service d'accompagnement à la déclaration des effets indésirables des médicaments dans le domaine des maladies rares, démarche soutenue par l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM).

Lire le rapport d'activité :

[http://maladiesraresinfo.org/assets/pdf/Rapport\\_activit%C3%A9\\_2014\\_Maladies\\_Rares\\_Info\\_Services\\_Def.pdf](http://maladiesraresinfo.org/assets/pdf/Rapport_activit%C3%A9_2014_Maladies_Rares_Info_Services_Def.pdf)





## Mise en place d'une surveillance pour les personnes atteintes d'une maladie hémorragique rare

Le 29 juin dernier, le Ministère de la Santé a décidé conjointement avec l'Association française des hémophiles (AFH), l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM), l'Institut de veille sanitaire (InVS), des médecins hématologues et des neurologues de lancer un dispositif de surveillance neurologique renforcé des personnes atteintes de déficits héréditaires de la coagulation. Ceci permettra à d'éventuelles manifestations neurologiques que les patients pourraient présenter d'être analysées par un neurologue.

Ce dispositif est coordonné par le Réseau national de surveillance des maladies de Creutzfeldt-Jakob et maladies apparentées en collaboration avec les médecins des Centres de traitement des hémophiles (CTH) et du Réseau FranceCoag (RFC).

Pour en savoir plus : <http://www.afh.asso.fr/Mise-en-place-d-une-surveillance>

## Lancement d'un centre européen de développement et de production de thérapies géniques et cellulaires par l'AFM et Bpifrance

L'AFM-Téléthon, et le fonds d'investissement « SPI - Sociétés de projets industriels », géré par Bpifrance dans le cadre du Programme d'investissements d'avenir, ont uni leurs forces dans le but de créer le plus grand centre européen de développement et de production de thérapies géniques et cellulaires. Ce projet vise, d'une part, à créer une plateforme de production de dimension industrielle, et d'autre part, à développer des thérapies géniques et cellulaires. Ce nouveau centre a pour but de répondre aux besoins actuels des laboratoires de l'AFM-Téléthon ainsi qu'à ceux de nombreux acteurs académiques et industriels des biotechnologies en leur proposant une plateforme pour la production de leurs thérapies (essais cliniques ou diffusion suite à une autorisation de mise sur le marché). Ce centre permettra de mettre à disposition des patients atteints de maladies rares des solutions thérapeutiques curatives dont la production à grande échelle ainsi que la commercialisation seront assurées.

Majoritairement détenue par l'AFM-Téléthon (54%), la société disposera de fonds propres nécessaires au lancement de son usine de production et au développement de biothérapies innovantes et aura un potentiel de création de 300 emplois, pour une surface de 13 000 m<sup>2</sup> dès 2019. L'AFM-Téléthon investira 36 millions d'euros et le fonds SPI investira 84 millions d'euros dans le cadre du Programme d'investissements d'avenir.





### **Publication du 'Livre noir du handicap en France' par l'Unapei**

L'Unapei, une fédération d'associations de représentation et de défense des intérêts de personnes ayant un déficit intellectuel, vient de publier un livre noir pour dénoncer l'exil forcé des français handicapés vers la Belgique. Il n'existe pas assez de solutions d'accompagnement pour toutes les personnes handicapées en France et un exil forcé en Belgique devient la seule issue. Ils sont 6 500 exilés en Belgique et plus de 47 000 sans solution d'accueil et d'accompagnement en France.

Une pétition réalisée par l'Unapei pour stopper l'exil et l'exclusion des personnes handicapées est disponible.

### **Publication d'un guide d'information pour les patients atteints de myélome multiple par l'INCa**

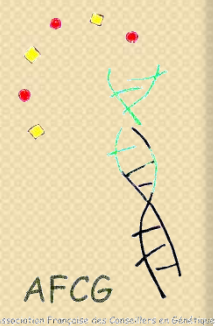
L'Institut national du cancer (INCa), en partenariat avec l'Association française des malades du myélome multiple (AF3M) et avec le soutien de la Ligue contre le cancer, vient de publier le guide d'information « Comprendre le myélome multiple ». Un carnet de suivi est également proposé, pour accompagner les patients au cours de leur prise en charge.

Ce guide apporte des informations sur le développement et le diagnostic du myélome multiple, les prises en charge possibles, les traitements, les effets indésirables, la prévention et le traitement des symptômes du myélome et le suivi après traitement. Il décrit également le rôle des différents professionnels de santé et propose des informations pratiques ainsi que des ressources utiles pour les patients et leurs proches.

Lire le guide : <http://www.e-cancer.fr/Actualites-et-evenements/Actualites/Myelome-multiple-un-guide-d-information-pour-les-patients>

### **Nouvelle édition de deux cahiers Orphanet**

Les cahiers Orphanet « Prévalence des maladies rares : prévalence, incidence ou nombre publié de cas classés par ordre alphabétique des maladies » et « Prévalence des maladies rares : classement par prévalence ou incidence décroissante ou par nombre publié de cas publiés » ont été mis à jour.





### **Trisomie 21 France lance le site [www.santetresfacile.fr](http://www.santetresfacile.fr)**

Trisomie 21 France, une fédération d'associations pour l'insertion sociale des personnes avec une trisomie 21, avec le soutien de la Fondation CNP assurances, vient d'annoncer la sortie de son outil numérique de suivi médical [www.santetresfacile.fr](http://www.santetresfacile.fr). Lancé en mai dernier, cet outil numérique d'aide au suivi médical permet aux personnes ayant une déficience intellectuelle de devenir les acteurs de leur propre santé. Ce site élaboré par des professionnels de la santé, des administrateurs de Trisomie 21 France et des personnes atteintes de trisomie 21 s'adresse non seulement aux personnes atteintes de déficience intellectuelle, mais également à leurs familles, accompagnants et professionnels de santé. Il offre accès à de multiples informations telles que l'équilibre alimentaire, la fatigue ou le gluten et est accessible à tous, notamment grâce à l'aide de pictogrammes facilitant la compréhension et de synthèses vocales destinées aux personnes ayant une déficience visuelle.

### **Lancement de 'Rare Diseases International'**

Le 24 mai dernier, à Madrid, en Espagne, était inauguré Rare Diseases International (RDI), la voix mondiale des patients atteints d'une maladie rare, lors de la réunion annuelle des membres d'EURORDIS. Plus de 60 représentants de patients venus de 30 pays s'étaient réunis pour le lancement officiel de RDI et pour adopter une déclaration commune pour défendre les maladies rares comme une priorité de santé publique internationale. RDI représente les patients et les familles de toutes les nationalités, toutes maladies rares confondues, afin de leur fournir une voix et de les rendre visibles.

A l'initiative d'EURORDIS, RDI a été créé en partenariat avec les alliances d'associations de patients et les fédérations internationales centrées sur une maladie rare spécifique. La phase préliminaire de l'initiative a été réalisée par EURORDIS, les alliances nationales maladies rares des États-Unis (NORD), du Canada (CORD), du Japon (JPA), de Chine (CORD) et d'Inde (I-ORD), ainsi que de l'Alliance ibéro-américaine (ALIBER) et de la Fédération internationale pour l'épidermolyse bulleuse (DEBRA International). A l'heure actuelle, 20 groupes sont officiellement membres de RDI et 50 autres devraient bientôt les rejoindre.





Les principaux objectifs de RDI sont de :

Promouvoir les maladies rares au rang de priorité internationale de santé publique mais aussi de priorité de recherche en sensibilisant l'opinion publique et en influençant les décideurs politiques

Représenter ses membres et les personnes vivant avec une maladie rare auprès des institutions internationales telles que l'Organisation mondiale de la santé ou le Conseil économique et social des Nations Unies

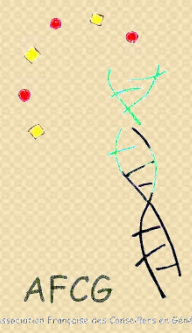
Renforcer les capacités de ses membres pour améliorer le quotidien de toutes les personnes atteintes directement ou indirectement par les maladies rares, en favorisant l'échange d'informations, l'aide mutuelle et les actions conjointes.

RDI participera également au Consortium international de recherche sur les maladies rares (IRDiRC), tout en renforçant et assurant les partenariats avec Orphanet, l'Alliance internationale des organisations de patients (IAPO), la Conférence internationale sur les maladies rares et les médicaments orphelins (ICORD), la Fédération internationale des associations de fabricants de produits pharmaceutiques (IFPMA) et la Fédération internationale des sociétés de génétique humaine (IFHGS).

**Spot de sensibilisation au dépistage du rétinoblastome réalisé par Rétinostop**

L'association française sur le rétinoblastome Rétinostop et l'Institut Curie ont coproduit un spot de sensibilisation au rétinoblastome. Dans cette vidéo, les parents sont sensibilisés aux deux symptômes les plus fréquents révélateurs de cette maladie : la leucorie et le strabisme. Cette forme de cancer est curable lorsqu'elle est prise à temps.

Pour en savoir plus : <http://www.retinostop.org/spot.html>





## Publication d'un livret sur la microdélétion 22q11.2 par la Fondation Groupama pour la Santé et l'association Génération 22

La Fondation Groupama pour la santé, en collaboration avec l'association Génération 22, vivre avec une microdélétion 22q11.2, vient de publier un livret dans la série Espoirs, collection Maladies Rares, intitulé « Vivre avec une microdélétion 22q11.2 ».

Les familles concernées par la microdélétion 22q11.2 sont très souvent déroutées face à la complexité du syndrome qui affecte la santé, la qualité de vie des personnes atteintes et de leur entourage. Alors que de bonnes informations sur cette microdélétion permettent de construire un avenir meilleur, il est difficile parfois de les trouver ou d'en avoir connaissance au bon moment. Ce livret a donc été lancé afin de réunir des documents auprès de plus d'une quinzaine d'experts de la microdélétion 22q11.2 et les témoignages de plusieurs familles.

Lire le livret : [http://www.fondation-groupama.com/sante/fondation\\_groupama\\_pour\\_la\\_sante\\_/la\\_fondation\\_en\\_actions/vivre\\_avec\\_un\\_e\\_microdeletion\\_22q112/p-20/gallery\\_files/site/58/2749.pdf](http://www.fondation-groupama.com/sante/fondation_groupama_pour_la_sante_/la_fondation_en_actions/vivre_avec_un_e_microdeletion_22q112/p-20/gallery_files/site/58/2749.pdf)

## Medias et Presse

### Publication d'une brochure de sensibilisation destinée aux futures mamans par l'Association spina bifida belge francophone

L'Association spina bifida belge francophone (ASSBF) a publié une brochure de sensibilisation destinée aux futures mamans alertant sur le fait que la carence de certaines vitamines chez la femme enceinte peut entraîner un risque de malformation pour les bébés. Une carence en acide folique dans les premières semaines de la grossesse peut entraîner des malformations neurologiques (spina bifida), et dans une moindre mesure, des malformations du visage comme la fente labio-palatine (bec de lièvre) et des malformations cardiaques. Ces malformations peuvent apparaître très tôt après la conception, avant même que le diagnostic de la grossesse soit établi. Un supplément d'acide folique peut aider à réduire ce risque.

Lire la brochure : <http://www.vitamineb9.be/chargement/fr/depliant.pdf>





## **L'Alliance syndrome de Dravet publie un illustré destiné aux enfants atteints d'épilepsies réfractaires sur le régime cétogène et un livret pour les frères et sœurs d'enfants atteints du syndrome de Dravet**

L'Alliance syndrome de Dravet a publié un livret destiné aux enfants atteints d'épilepsies réfractaires, expliquant le régime cétogène. Les enfants suivant ce régime ne peuvent manger de bonbons ou de gâteaux et ce régime devient vite une contrainte. Grâce à ce livret, on leur explique qu'en suivant ce mode de vie alimentaire, leurs crises d'épilepsies peuvent grandement diminuer, voir disparaître.

Lire l'illustré : <http://www.alliancesyndromededravet.fr/wp-content/uploads/2015/06/Le-regime-cetogene-expliqu%C3%A9-aux-enfants.pdf>

Un cahier pour les frères et sœurs d'enfants atteints du syndrome de Dravet a également été publié afin de contribuer au dialogue entre les parents et les enfants. Cet outil ludique et interactif permet à l'enfant en souffrance, ou qui a simplement des choses à dire de mettre sur le papier ce qu'il ressent et ce qu'il attend, tout en étant guidé par des questions et des dessins à produire. Ce livret est un support qui aide la fratrie à se faire entendre et comprendre par les parents.

Pour lire le livret : <http://www.alliancesyndromededravet.fr/wp-content/uploads/2015/05/Mon-petit-cahier.pdf>

## **Parution de deux documents sur la sexualité, la parentalité et le handicap édités par la Fondation de France**

La Fondation de France a publié, dans le cadre du programme sur la sexualité des personnes handicapées, deux documents abordant la sexualité et la parentalité des personnes handicapées.

Ces documents présentent la vie affective et sexuelle des personnes handicapées dans les structures médico-sociales. Destinés aux professionnels, ils sont constitués de témoignages et expériences qui, sans constituer un mode d'emploi sur cette thématique délicate, illustrent les pratiques d'acteurs investis sur ces questions.

Lire la documentation « Sexualité et handicap : parlons-en ! » : <http://www.alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2015/07/sexualitehandicap.pdf>

Lire la documentation « Sexualité et parentalité des personnes handicapées » : <http://www.alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2015/07/sexualiteparentalitehandicap.pdf>





## **Vinz et Lou, un dessin animé pour sensibiliser les enfants à la différence**

Le dessin animé Vinz et Lou, coproduit par Tralalere et francetv éducation avec le soutien du ministère de l'éducation nationale, librement accessible sur internet, a pour but de sensibiliser les enfants à la différence, notamment sur la thématique du handicap. Divisés en plusieurs parties, ces dessins animés peuvent être sous-titrés, audio-décrits, en langage parlé complété ou langue des signes française. Des défis interactifs et des fiches pédagogiques sont également disponibles.

Pour en savoir plus : <http://www.vinzelou.net/vinz-et-lou-et-le-handicap/accueil>

## **Publication du livre pour enfant 'Les grands yeux de mon petit frère'**

L'association Ensemble contre l'amyotrophie spinale de type 1 (ECLAS) a publié son premier livre : « Les grands yeux de mon petit frère ». Ce livre dédié à tous les enfants et parents confrontés à une pathologie grave et à un pronostic très sombre, raconte l'histoire de Souricette et de son jeune frère atteint d'une maladie grave. Conçu par un collectif de parents de l'association ECLAS avec l'accompagnement de Coralie Gonin, neuropsychologue libérale et psychologue au CHU de Nantes, l'histoire de Souricette a été mise en mots et en images par Vivien et Nathalie Melcion. Ce livre pourra accompagner, rassurer l'enfant (particulièrement de 3 à 5 ans) et servir de support au dialogue avec ses parents. Soutenu par la Fondation Groupama pour la Santé, ce livre est offert aux familles concernées par l'amyotrophie spinale de type 1 et peut être commandé au prix de 9 euros par tout un chacun directement auprès de l'association.

*Par Nathalie Delhomme-Duroudier*





Association Française des Conseillers en Génétique