

# Saguenay–Lac-Saint-Jean : TESTS GÉNÉTIQUES

PAR ANDRÉE DUPLANTIE, INF.,  
M.SC., M.A. (BIOÉTHIQUE)

Un projet pilote pour dépister quatre maladies héréditaires récessives pendant la grossesse. L'importance du soutien de l'infirmière.

PARCE QUE LA PRÉVALENCE DE CERTAINES MALADIES HÉRÉDITAIRES GRAVES ET À CARACTÈRE INCURABLE EST ÉLEVÉE DANS LA RÉGION DU SAGUENAY-LAC-SAIN-T-JEAN, DES TESTS DE PORTEUR SERONT OFFERTS AUX FEMMES ENCEINTES ET À LEUR CONJOINT CET HIVER. IL S'AGIT DE LA PREMIÈRE PHASE D'UN PROJET PILOTE QUI DEVRAIT ULTÉRIEUREMENT ÊTRE ACCESSIBLE À L'ENSEMBLE DE LA POPULATION DE LA RÉGION.



Seuls les femmes enceintes et leur conjoint pourront passer les tests pendant la première phase du projet pilote.

Les quatre maladies sont associées à une morbidité élevée, à une espérance de vie largement inférieure à celle de la population en général et à de graves conséquences pour les personnes atteintes et les membres de leur famille. Il n'existe actuellement aucun traitement curatif. De plus, la majorité des couples porteurs ignorent qu'ils risquent de donner naissance à un enfant atteint.

Le test est simple et fiable. Il consiste à analyser un petit échantillon de sang prélevé sur le bout d'un doigt.

## DEUX PORTEURS

Les quatre maladies héréditaires se transmettent de façon autosomique récessive, c'est-à-dire que la maladie va apparaître chez un enfant conçu par deux parents porteurs du gène muté. Ainsi, être porteur ne confère pas la maladie. C'est l'enfant à naître de deux parents porteurs qui est à risque.

Au point de vue génétique, ces maladies ne s'expriment que dans la forme homozygote, c'est-à-dire lorsque l'enfant hérite de

deux gènes de la maladie, l'un de son père et l'autre de sa mère. Au Saguenay–Lac-Saint-Jean, le risque individuel d'être porteur de l'une ou l'autre de ces quatre génopathies est de 20 à 24 %.

Contrairement à une croyance répandue, la prévalence plus élevée de ces génopathies au Saguenay–Lac-Saint-Jean n'est aucunement causée par une consanguinité élevée dans la population, mais plutôt par l'histoire du peuplement de la région qui a favorisé une homogénéité génétique. De cette homogénéité proviennent des mutations qui caractérisent la plupart des maladies héréditaires retrouvées dans cette région. Dans une population plus hétérogène, la probabilité que les deux personnes constituant un couple soient porteuses de la même maladie serait beaucoup plus faible. Il est donc juste de penser que la prévention de ces maladies récessives autosomiques passe par un programme d'information et de sensibilisation auprès de la population, et par un dépistage génétique permettant d'identifier les porteurs.

Seuls les femmes enceintes et leur conjoint pourront passer les tests pendant la première étape du projet pilote. Ils devront également répondre à certains critères d'admissibilité dont habiter la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean et avoir au moins un grand-parent originaire du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de Charlevoix ou de la Haute-Côte-Nord. Les tests seront offerts au CSSS de Chicoutimi et au CSSS de Lac-Saint-Jean-Est.

## RÔLE PIVOT

Avant de passer les tests, les candidats doivent obligatoirement assister à une séance d'information de groupe donnée et animée par une infirmière. On y discutera d'hérédité, des quatre maladies visées et des tests de porteur. Ensuite, les femmes enceintes et les conjoints devront décider s'ils veulent toujours passer le test, le refuser ou le reporter et prendre le temps d'y réfléchir.

Les infirmières doivent être à la fine pointe des connaissances théoriques et pratiques concernant tous les aspects de ce projet, que ce soit les questions relatives au test lui-même, aux quatre maladies récessives autosomiques et aux aspects juridiques, éthiques et psychosociaux. Elles devront apporter leur soutien clinique aux femmes et aux conjoints selon les choix qu'ils auront à faire par suite des résultats.

## ÉTHIQUE

Comment le couple réagira-t-il à l'annonce des résultats? Un résultat positif place définitivement la femme enceinte et son conjoint devant un important dilemme : poursuivre ou non la grossesse. Une décision lourde de conséquences pour la femme et pour le couple. Le nombre de semaines de grossesse constituera aussi un facteur plus ou moins déterminant dans la prise de décision.

Que le choix soit d'interrompre ou de poursuivre la grossesse, l'infirmière aura un rôle-clé d'apprivoisement. Choisir l'avortement

# 4 maladies héréditaires récessives

*Les tests visent à déceler les gènes porteurs des mutations responsables de quatre maladies héréditaires récessives.*

- 1. La neuropathie sensitivomotrice héréditaire avec ou sans agénésie du corps calleux** se manifeste dès la première année de vie et entraîne un retard moteur, une déficience intellectuelle légère à modérée et un retard de langage chez les enfants atteints. La faiblesse musculaire rend nécessaire l'utilisation d'un fauteuil roulant à l'adolescence et des épisodes dépressifs ou psychotiques apparaissent souvent au début de l'âge adulte. Le décès survient souvent entre 30 et 40 ans à la suite de complications respiratoires.
- 2. L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay** est une maladie invalidante et incurable qui touche la moelle épinière et les nerfs périphériques et entraîne un manque d'équilibre, une raideur des jambes, un manque de coordination des mouvements de bras ainsi qu'un langage lent et pâteux. Vers 30-40 ans, la majorité des personnes atteintes utilise un fauteuil roulant. Cette maladie rend difficile l'intégration à l'école, au travail et dans les loisirs même si les capacités intellectuelles demeurent intactes.
- 3. La tyrosinémie de type 1** est une maladie qui touche le foie et les reins et cause une accumulation de déchets qui endommagent et entraînent une dégénérescence lente de ces organes ainsi que des crises neurologiques. On observe chez la personne atteinte l'absence d'une enzyme normalement produite par le foie et responsable de la transformation de la tyrosine. Il s'agit d'une maladie héréditaire métabolique dépistée chez tous les nouveau-nés au Québec. L'enfant atteint doit suivre un régime alimentaire rigoureux en fonction de ses résultats sanguins. L'arrivée d'un nouveau médicament, le NTBC, a toutefois considérablement amélioré l'évolution clinique de la maladie.
- 4. L'acidose lactique congénitale** par déficience en cytochrome oxydase, une enzyme censée fournir de l'énergie aux milliards de cellules de l'organisme humain, se manifeste chez l'enfant par une mollesse anormale et un développement plus lent. Au cours d'une infection, une baisse importante d'énergie peut survenir entraînant un déséquilibre sanguin d'où une acidose. Si le déséquilibre est trop important, l'enfant peut en mourir. Cette maladie entraîne donc des hospitalisations fréquentes pour éviter le pire. Il n'existe aucun traitement à l'heure actuelle.

n'est jamais facile. Choisir de poursuivre sa grossesse en toute connaissance des risques pour l'enfant d'être atteint d'une grave maladie héréditaire nécessitera un suivi serré et un soutien continu de la part de l'infirmière.

Le projet de dépistage donne une place privilégiée à l'infirmière. Son expertise dans le domaine de la périnatalité, ses connaissances en matière de dépistage des maladies héréditaires récessives et son rôle intégrateur lui permettent de faire le lien humain entre le but du projet et les perspectives d'avenir des couples.

## VOICI QUELQUES CONSIDÉRATIONS ÉTHIQUES TOUCHANT D'EMBLÉE L'EXERCICE DE LA PROFESSION INFIRMIÈRE DANS LE CADRE DE CE PROJET PILOTE :

**Le respect de l'autonomie** réfère au *consentement libre et éclairé*, donc au respect du libre-choix de la femme enceinte et de son conjoint. L'infirmière doit s'assurer que l'information transmise est comprise et bien intégrée. Elle devra aider les conjoints avec un grand esprit d'ouverture. La promotion et le respect de la dignité humaine deviennent ainsi des notions vivantes.

**Le respect de la confidentialité et le respect de la vie privée** sont deux grands principes éthiques souvent invoqués en matière de dépistage génétique, de discrimination et de stigmatisation. Dans le cadre de ses fonctions, l'infirmière est tenue de garder confidentielles toutes les informations divulguées par son patient ou obtenues au moyen du test de dépistage. Ce qui lui est confié doit être protégé en vertu du secret professionnel. Elle doit aussi pouvoir rassurer son patient sur l'utilisation des données obtenues pour fin de dépistage et l'accès à ces données par des tiers.

**Dans le cadre des tests de porteur, l'infirmière doit se soucier de l'autre, l'accompagner et l'aider.**

**La bienfaisance et la sollicitude** se rapportent au devoir de faire du bien et de ne pas nuire. La rencontre infirmière-patient est un moment riche de sens et ne peut être réduite à l'application de règles. Pour être authentique, cette relation doit favoriser la prise de parole du patient pour qu'il puisse exprimer ce qu'il vit, ce qu'il ressent et ce qu'il craint. Dans le cadre des tests de porteur, l'infirmière doit se soucier de l'autre, l'accompagner et l'aider. C'est ainsi que pourra se déployer une relation thérapeutique plus humaine et plus riche. ■

L'auteure **Andrée Duplantie** est chargée de cours aux programmes de bioéthique du Département de médecine sociale et préventive de la Faculté de médecine de l'Université de Montréal. Elle est aussi chercheuse au Groupe de recherche en bioéthique (GREB), consultante en éthique clinique et en bioéthique. Elle est co-auteur du livre *Histoire de l'éthique médicale et infirmière*. [aduplantie@bioethique.ca](mailto:aduplantie@bioethique.ca)

### Références :

CORAMH. Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires. (2003). *La prévention de cinq maladies récessives au Saguenay-Lac-Saint-Jean : vers une approche populationnelle*. Cadre de référence d'un programme de prévention. [En ligne : [www.coramh.org](http://www.coramh.org)] (Page consultée le 11 octobre 09).

Comité d'éthique de santé publique. MSSS (2007). Avis du Comité d'éthique de santé publique. Avis sur le Projet pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay-Lac-Saint-Jean. [En ligne : <http://msssa4.msss.gouv.qc.ca/fr/sujets/ethiqSP.nsf>] (Page consultée le 11 octobre 09).