

COMPTE RENDU DU GROUPE AUTISME DU 24 AVRIL 2006

Lors du dernier groupe, nous avons convenu d'orienter notre travail vers d'une part, la continuité des soins et d'autre part, l'accès aux soins somatiques, et aux bilans neurologique et génétique.

Dans le cadre de cette dernière action, Madame le Docteur MUTI, généticienne, coordinatrice du Réseau « Génétique Ile-de-France Ouest » (GIFO) et Mme le Dr TERRE, cytogénéticienne au CHV Mignot viennent présenter le Réseau GIFO et réfléchir à des modalités communes de travail.

Le réseau GIFO est un réseau de santé dont le but est d'améliorer le dépistage des maladies génétiques dans les départements des Yvelines et des Hauts-de-Seine. Son action concerne 5 domaines de la santé définis comme prioritaires par le Ministère de la Santé :

- la périnatalité
- la procréation médicalement assistée,
- la cancérologie,
- les maladies rares,
- le retard mental.

Les hôpitaux participant au GIFO sont :

- le Centre Hospitalier Mignot,
- l'Hôpital de POISSY,
- le SESEP qui est un centre de diagnostic et de consultation génétique à VERSAILLES,
- l'Hôpital Raymond Poincaré à GARCHES,
- l'Hôpital Ambroise Paré à BOULOGNE,
- l'Hôpital Louis Mourier à COLOMBES,
- l'Hôpital Américain de Paris à NEUILLY.
- Le Centre René Huguenin à SAINT CLOUD spécialisé dans l'oncogénétique.

Certains établissements du réseau GIFO dispose d'un laboratoire de cytogénétique (étude du caryotype) et/ou d'un laboratoire de biologie moléculaire (étude génétique), tous seront équipés d'un logiciel familial. Ils vont disposer d'un équipement commun permettant d'étudier l'ensemble du génome : «les puces à ADN ». Cette technique permet de retrouver une anomalie génétique dans 10% des cas de retard mental pour lesquels les caryotypes et l'étude génétique des maladies les plus fréquentes n'avaient rien retrouvé.

L'originalité du GIFO est de développer un logiciel intégrant les données généalogiques, cliniques et génétiques de chaque patient. Ce logiciel sera partagé

entre les différents généticiens du réseau de telle façon que si un apparenté d'une famille dont un membre a déjà été reçu en consultation se présente dans une autre consultation du réseau, toutes les données familiales et génétiques soient accessibles et utilisables pour le Conseil Génétique.

Les patients sont inclus dans le réseau. Chaque patient ou son représentant doit avoir donné son consentement écrit pour la réalisation des examens, pour la réalisation de l'arbre généalogique et la transmission des résultats au médecin traitant. La communication des résultats est faite avec leur accord au médecin traitant.

Les données génétiques informatisées du réseau GIFO sont protégées et le profil des données accessibles est déterminé selon l'utilisateur.

Le GIFO souhaite réfléchir avec le Groupe Autisme dans le domaine du retard mental.. et développer des liens avec la pédopsychiatrie, la psychiatrie adulte, les paramédicaux, les pédiatres et neuropédiatres, les médecins généralistes afin de favoriser l'accès à une consultation spécialisée. Le but est de faire accéder au diagnostic le plus grand nombre.

Le GIFO propose un staff pluridisciplinaire dont le but est d'affiner l'approche diagnostique et thérapeutique de ces patients. L'idée est celle d'une autoformation car tous les généticiens ne sont pas formés au retard mental et les professionnels précités ne sont pas tous formés à la génétique (le dernier mardi du mois à partir d'une date qui n'est pas encore fixée est proposé par le GIFO).*le choix du mardi va devoir changer*

Les informations minimales nécessaires avant la réalisation de ce staff devraient comporter un caryotype, une IRM cérébrale, des photographies et une observation clinique. Bien entendu, le consentement de chaque patient ou de son représentant est nécessaire.

Le groupe évoque les difficultés liées au Conseil Génétique. Il existe une difficulté majeure pour le patient ou son représentant d'annoncer ou non à ses apparentés sa maladie génétique et de savoir dans quel but et comment.

Selon le docteur TERRE et le Dr MUTI, le fait génétique amène un éclaircissement, donc un soulagement. Selon l'équipe de l'unité ATED, la révélation du diagnostic peut aussi occasionner des difficultés familiales : « on nous a caché des choses » , « c'est pas de mon côté » ...

Mme le DR MUTI précise que les recommandations ne permettent pas de tester les mineurs asymptomatiques même s'ils ont des antécédents familiaux. Toutes les associations de familles ont des questions majeures sur ce problème.

Les besoins de diagnostic génétique sont estimés à 4% de la population enfants et à 7% si l'on ajoute la population adulte.

L'épidémiologie des maladies génétiques est mal connue, par exemple la prévalence de la mucoviscidose est de 1 sur 3000.

8 % des Trisomies 21 sont dues à des translocations qui peuvent être héréditaires dans la moitié des cas.

Le but du Réseau GIFO est de faire accéder au diagnostic le plus grand nombre mais Mme le Dr MUTI et Mme le Dr TERRE précisent que dans beaucoup de cas on ne retrouve pas d'étiologie.

L'objectif de cette démarche diagnostique est de pouvoir proposer un traitement pour certaines maladies. Mme le Dr MUTI et le Dr TERRE donnent l'exemple de la maladie de SMITH MAGENIS dont on ne connaît pas le traitement mais pour laquelle un traitement par Mélatonine peut améliorer le sommeil.

Elle donne également l'exemple de maladies métaboliques comme l'HEMOCYSTEINURIE familiale que l'on peut traiter par vitamines B6-B12 ainsi que la PHENYLCETONURIE qui peut recevoir un traitement par régime alimentaire précoce ou le déficit en créatinine qui nécessite un traitement précoce. Néanmoins il n'y a pas encore de traitement pour la majorité des maladies génétiques.

Au-delà du traitement individuel, le diagnostic génétique permet le dépistage dans la famille d'éventuel porteur sain et la possibilité de leur proposer un dépistage anténatal de la maladie diagnostiquée.

Le groupe pose le problème de l'endormissement des enfants et de la nécessité de la surveillance de l'anesthésie au cours des IRM.

Il faut noter que les consultations de génétique et les études de caryotype sont remboursées par la Sécurité Sociale mais que les études de biologie moléculaire ne sont remboursées que lorsqu'ils y a projet parental ou en période anté-natale.

Le médecin traitant est au centre du dispositif proposé par le GIFO.

Le GIFO a établi des fiches d'aide aux repérages cliniques des maladies génétiques à l'intention des médecins généralistes dans le but de faciliter l'orientation vers les consultations spécialisées.

Le groupe souhaite inviter le Docteur Jacques LENA, psychiatre dans le Service de Médecine Génétique de l'Hôpital Necker-Enfants Malades, lors du prochain groupe pour parler de la place du psychiatre dans une consultation de génétique et de l'accompagnement pouvant être proposé aux familles.

Le prochain groupe est fixé au lundi 12 juin 2006 à 20h 30

au CHV Mignot – 4^{ème} étage -