Maladie de Steinert

Actualité AFM
DM1 : que pensent les familles du conseil génétique ? | AFM Téléthon (afm-telethon.fr)

DM1 : que pensent les familles du conseil génétique ?

Face au constat que le recours aux diagnostics prénataux et préimplantatoires reste limité, des généticiens et psychologues français qui accompagnent les malades lors des démarches de diagnostic génétique ont réalisé une enquête auprès des familles concernées.

Une personne qui se sait atteinte de maladie de Steinert (ou dystrophie myotonique de type 1, DM1) doit avertir les membres de sa famille susceptibles d'être également atteints, soit directement, soit par l'intermédiaire de son médecin généticien.
S'ils le souhaitent, ceux-ci peuvent à leur tour se rendre à une consultation de conseil génétique pour connaître précisément leur risque de développer la maladie et de la transmettre à leurs enfants, réaliser le test génétique et se renseigner sur les mesures de prévention possibles : recherche de la maladie chez le futur bébé pendant la grossesse (diagnostic prénatal) ou chez des embryons obtenus par fécondation in vitro, avant de les implanter dans l'utérus (diagnostic préimplantatoire).

Rencontrer un conseiller en génétique - YouTube

Une enquête sur la perception des familles

Constatant que le recours aux diagnostics présymptomatique, prénatal et préimplantatoire reste faible, des généticiens et psychologues français ont envoyé un questionnaire à plus de 550 personnes atteintes de l'une des cinq maladies génétiques neurologiques retenues pour cette étude, parmi lesquelles la DM1.

Plus de la moitié des participants (55,3%) ont répondu que la possibilité de réaliser un diagnostic prénatal ou préimplantatoire était une motivation pour informer les personnes à risque de l'existence de la maladie génétique dans leur famille.

Comment en parler ?
Le partage de l'information génétique au sein des familles concernées par la maladie de Steinert peut être difficile. Les professionnels des consultations de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) sont là pour vous aider : ils peuvent vous donner des conseils sur la manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.

Parmi les 82 personnes atteintes d'une DM1 :
- 68% des personnes jugeaient leur maladie sévère,
- 88% considéraient le diagnostic prénatal justifié, ainsi que le diagnostic préimplantatoire pour 72%,
- 74% estiment légitime de proposer l'arrêt de la grossesse si le fœtus est atteint,
- 49% sont favorables au don de gamètes.

Dans la DM1, la maladie a tendance à être plus grave d'une génération à l'autre, et le risque que l'enfant soit atteint d'une forme congénitale, très sévère, est difficile à estimer à l'avance. Cela explique probablement pourquoi les familles concernées par la DM1 étaient encore plus souvent favorables au diagnostic prénatal que les autres.

Source
Reproductive choices and intrafamilial communication in neurogenetic diseases with different self-estimated severities
Pierron L., Tezenas du Montcel S., Heinzmann A. et al.
J Med Genet . 2022 Oct

Actualité AIM
https://www.institut-myologie.org/2023/01/24/une-enquete-sur-le-conseil-genetique-dans-des-maladies-neurogenetiques-dont-la-maladie-de-steinert/

Une enquête sur le conseil génétique dans des maladies neurogénétiques, dont la maladie de Steinert

Une équipe française a mené une étude auprès de 562 patients atteints d'une maladie neurologique autosomique dominante (maladie de Huntington, ataxies spinocérébelleuses, maladie de Steinert…).

- La grande majorité des familles trouvent justifié le recours au diagnostic prénatal, d'autant plus lorsqu'ils estiment que leur maladie est sévère. À noter que dans la maladie de Steinert (82 répondants), si les personnes ne sont que 68 % à répondre que leur maladie est grave, ils sont 88% en faveur du diagnostic prénatal, probablement à cause du risque d'avoir un enfant atteint d'une forme congénitale.
- Seulement 55% des personnes répondent que l'existence des diagnostics prénataux et préimplantatoires est une motivation pour informer les membres de leur famille susceptibles d'être porteur d'une anomalie génétique.

Source
Reproductive choices and intrafamilial communication in neurogenetic diseases with different self-estimated severities
Pierron L., Tezenas du Montcel S., Heinzmann A. et al.
J Med Genet . 2022 Oct