

Gestion des variants PIEV : Quid du Conseil Génétique ?

Les variants de susceptibilité aux troubles neuro-développementaux (TND), à Pénétrance Incomplète et/ou Expressivité Variable (PIEV) posent de grandes questions éthiques quant à leur rendu mais aussi quant à la conduite à tenir notamment en terme de conseil génétique.

Ils constituent des facteurs de risques génétiques, souvent hérités de parents sains. Des facteurs supplémentaires (génétiques, épigénétiques ou environnementaux), souvent non identifiables, peuvent influencer la pénétrance et l'expression phénotypique, rendant le conseil génétique complexe.

Une liste des variants récurrents PIEV a été établie grâce à un groupe de travail du consortium AchroPuce permettant d'homogénéiser le rendu de ces variants en post-natal. A l'heure actuelle, il n'existe pas de consensus quant à la prise en charge individuelle et familiale des variants PIEV. Par conséquent, il revient aux professionnels de santé de décider de la conduite à tenir.

Une question se pose au niveau des laboratoires de Cytogénétique :

Faut-il mentionner ou non les variants PIEV dans des secteurs tels que le diagnostic anténatal et la foetopathologie ?

Au niveau clinique :

Quel discours adopter pour le rendu de ce type de variants ? Qu'en est-il de la suite de la prise en charge à la fois du patient et de sa famille ? (étude familiale, grossesse à venir...)

Cette étude a pour but de recueillir les opinions des différents acteurs susceptibles d'intervenir dans la prise en charge de patients concernés par ce type de variants en anténatal, en postnatal et en foetopathologie.

Nous vous remercions par avance de votre participation à ce questionnaire anonyme qui pourrait permettre une avancée dans nos pratiques. Une restitution des résultats sera faite, par retour de mail, aux participants le souhaitant.

Elisa MORALES

Travail de fin d'études en Conseil génétique, réalisé sous la responsabilité de :

Floriane LEJAMTEL (Conseillère en génétique)

Cécile OHEIX (Conseillère en génétique)

Chloé PUISNEY-DAKHLI, PhD (Ingénieur)

Aline RECEVEUR, MD (Médecin biologiste, Cytogénétique)