

*J'ai réalisé un test génétique m'indiquant que je ne suis pas porteur de la mutation responsable de l'amylose, est-ce que le reste de ma famille peut-être encore à risque ?*



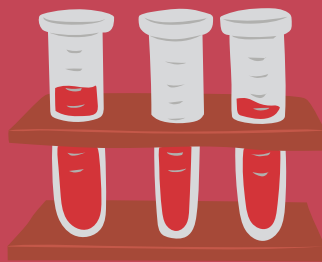
Notes

Si votre test génétique n'a pas montré de mutation, vos enfants n'ont pas de risque de développer la maladie. Vous ne pouvez pas transmettre une mutation dont vous n'êtes pas porteur.

En revanche, vos frères et sœurs, peuvent être porteurs de la mutation si l'un de vos parents est ou était atteint de l'amylose (même si le diagnostic n'a pas été réalisé).



*Plusieurs personnes dans ma famille sont touchées par l'amylose. Dois-je faire le test ?*



Notes

Décider de faire le test génétique est un choix personnel. Il n'y a pas d'obligation à faire le test génétique. Lorsque plusieurs membres d'une famille sont touchés par l'amylose TTR (et qu'il s'agit bien de la forme héréditaire et non sénile ou "sauvage" de la maladie), vous pouvez être à risque de porter la mutation.

Connaître son statut génétique et notamment son statut de porteur de la mutation permet alors de débiter une surveillance adaptée pour bénéficier d'un traitement dès l'apparition des premiers signes de la maladie. A l'inverse, ne pas être porteur de la mutation, permet de lever le doute et donc la surveillance.

Néanmoins, il est important de prendre le temps de la réflexion.

C'est un test qui demande une préparation, accompagnée de plusieurs professionnels, n'hésitez pas à venir nous rencontrer ! \*



# Comment se déroule le test génétique ?



Notes

Dans les services de génétique clinique, une équipe pluridisciplinaire (neurologue ou cardiologue, généticien ou conseiller en génétique, psychologue...), déclarée à l'agence de biomédecine, permet d'accompagner les apparentés à risque qui souhaitent faire le test. On parle alors de démarche de diagnostic présymptomatique.

Un temps d'information est proposé. Vous y rencontrez le médecin spécialiste de la maladie (généralement un neurologue ou un cardiologue), qui pourra vous donner des informations sur la maladie et un généticien ou conseiller en génétique qui vous expliquera le caractère génétique de la maladie et sa transmission.

Ensuite, un temps de réflexion accompagné par un.e psychologue, permet de cerner ses motivations, se projeter dans un résultat positif ou négatif.

Vient ensuite le temps du test génétique. Il consiste en une prise de sang. L'ADN\* est extrait de l'échantillon sanguin et le gène TTR est analysé au laboratoire.

Le résultat est rendu par le médecin spécialiste qui vous a reçu dans un délai de 4 mois environ.

Cette démarche dure plusieurs mois et chaque personne est libre à tout moment de l'interrompre.

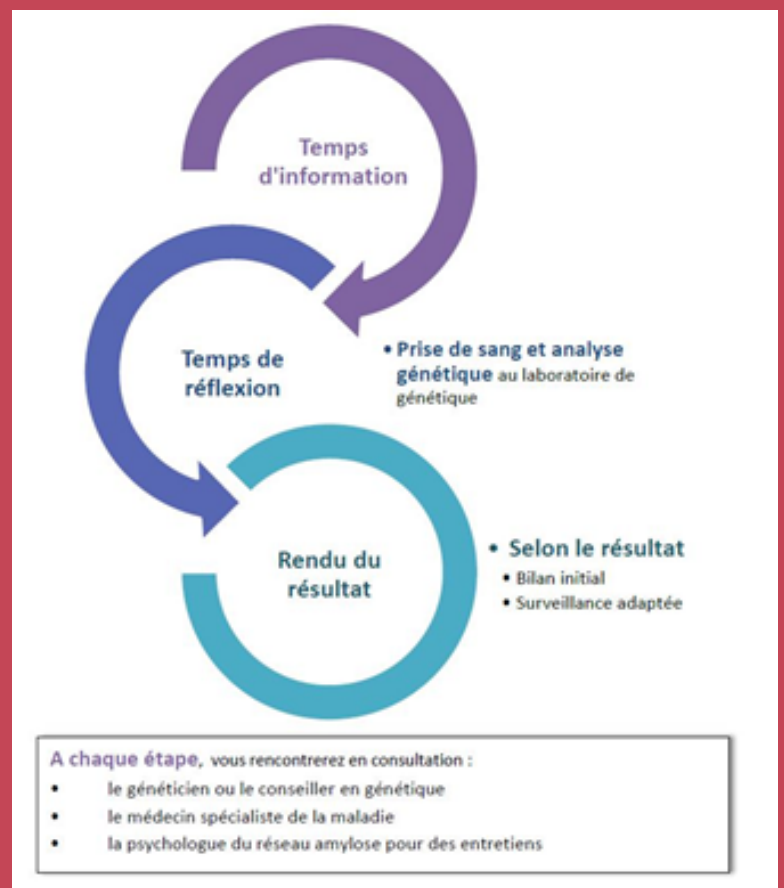


Figure 1: parcours de diagnostic présymptomatique [B.HEBRARD]



En effet, le quotidien peut changer avec l'apparition de la maladie, la vie sociale peut être modifiée.

Certaines personnes, malgré leur affection pour vous, auront plus de difficultés à témoigner de leur présence. On peut vouloir être présent mais ne pas savoir faire. Certains proches, au contraire, pourront vous surprendre dans leur implication. Néanmoins, la vie sociale fait partie de votre santé, il faut permettre la continuité des échanges même si cela prend de nouvelles formes. Il faut trouver ce qui est le plus bénéfique pour vous : créer de nouveaux liens et / ou renforcer ceux déjà existants.



Avez-vous essayé les appels en visio ?



Avez-vous rencontré d'autres personnes atteintes de l'amylose ? Vous pouvez contacter l'association ou vous rapprocher des équipes pour participer aux ateliers d'éducation thérapeutique.

Parlez-en avec votre entourage, comment réadapter vos relations ?

--> Jeux de société, film tous ensemble, séance "album-photos"...

