

La neurofibromatose

Le test génétique



Votre médecin vous a prescrit ce test. Cette fiche vous explique en quoi il consiste et ce qu'il implique pour vous et votre famille par la suite.

Pourquoi passer ce test?

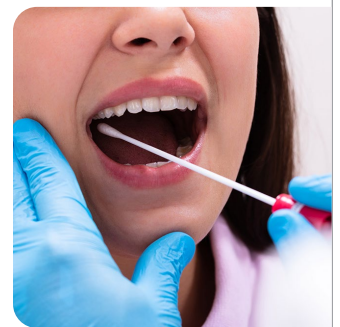
Votre médecin peut avoir plusieurs raisons pour demander le test génétique de la neurofibromatose de type 1 ou 2 :

- > Confirmer si vous avez la maladie ou non. Parfois, les symptômes ne permettent pas de le savoir à coup sûr.
- > Savoir quel type de mutation touche vos gènes. Certaines mutations causent des symptômes spécifiques. Votre suivi médical pourra ainsi être adapté à votre cas.
- > Au besoin, tester les membres de votre famille. La neurofibromatose peut être transmise par les parents. D'autres membres de votre famille pourraient donc avoir la maladie sans le savoir.
- > Être certain que vos symptômes ne sont pas causés par un autre problème de santé.
- > Savoir si vous avez une autre mutation en plus de celle de la neurofibromatose. Cela permettra de faire un meilleur suivi.
- > Vous donner des conseils si vous avez le projet d'avoir des enfants ou si vous êtes enceinte. On saura ainsi s'il peut être utile de faire un test sur des embryons à implanter ou sur le fœtus que vous portez.

En quoi consiste ce test?

Il se déroule en 2 phases.

- 1 La récolte d'information.** L'équipe vous demande de l'information sur :
 - Votre maladie, comme les symptômes, les analyses faites, les résultats des examens que vous avez passés, etc.
 - L'histoire médicale de votre famille sur trois générations. Il n'est pas toujours facile d'avoir cette information : récoltez tout ce que vous pouvez.
- 2 Le test lui-même.** Une fois tous les éléments en main, le médecin vous dira quel type de test génétique est le plus approprié à votre cas. Ce test peut être fait à partir de :
 - une prise de sang
 - votre salive
 - des cellules raclées sur l'intérieur de votre joue (un frottis)
 - dans de rares cas, un petit morceau de peau (biopsie)



Le laboratoire fera l'analyse de l'échantillon pour voir s'il y a une mutation sur le gène responsable de la maladie.

Y a-t-il des contre-indications?

Dans la plupart des cas, non. Si vous avez eu une greffe de moelle osseuse, le médecin vous fera passer le test au moyen d'une biopsie.

Quand dois-je faire le test?

Vous pouvez le faire dès que vous avez l'ordonnance et, au besoin, le matériel. Vous n'avez pas à être à jeun pour ce test.

Comment dois-je me préparer?

Si vous avez seulement une prise de sang à faire, il n'y a aucune préparation. Vous pouvez aller la faire dans un centre de prélèvement ou un CLSC.



Pour un prélèvement de salive ou un frottis de la joue, suivez bien les indications suivantes :

- Cessez de manger une demi-heure avant le prélèvement.
- Rincez-vous la bouche avec de l'eau propre.
- Cessez de fumer environ 2 heures avant.
- Ne mettez pas de maquillage sur la bouche.
- N'embrassez personne sur la bouche 1 à 2 heures avant le test.

Votre équipe de soins vous donnera le matériel nécessaire et vous dira où le remettre.

Si une biopsie est nécessaire, elle sera faite par des professionnels de la santé. On vous dira où vous pouvez la faire faire. Vous garderez peut-être une cicatrice à l'endroit de la biopsie.

Que disent les résultats?

Ils sont prêts environ 4 à 6 semaines après le prélèvement. Votre médecin vous donne les résultats en personne lors d'un rendez-vous de suivi.

Il y a 3 types de résultats possibles :

- > **Positif** : cela confirme que vous avez bien la neurofibromatose.
- > **Négatif** : cela indique qu'une autre maladie peut être la cause de vos symptômes.
- > **Incertain** : les généticiens verront ce que cela peut signifier. Ils feront peut-être des tests en plus dans la famille.

Y a-t-il des inconvénients à faire ce test?

Faire un test génétique comporte des enjeux.

- Certains patients vont être anxieux ou subir d'autres impacts psychologiques.
- La famille peut être touchée. Des parents proches pourraient avoir la même mutation sans le savoir. Il est important de leur faire connaître le résultat de votre test s'il est positif.



Au Québec, vous n'êtes pas tenu de donner le résultat de tests génétiques à une compagnie d'assurances. Par contre, celle-ci peut vous demander quels problèmes de santé existent dans votre famille.



À qui m'adresser pour obtenir de l'aide ou poser des questions ?

Vous pouvez appeler le Centre d'expertise en neurofibromatose du CHUM, du lundi au vendredi, de 9 h à 16 h.

> **514 890-8123**

En dehors de ces heures, si vous êtes suivi au CHUM, vous pouvez appeler une infirmière de la ligne Santé Patient CHUM pour toute question de santé liée à votre maladie :

> **514 890-8086**

Ce service est offert 7 jours sur 7, 24 heures sur 24. Lors de l'appel, assurez-vous d'avoir votre carte d'assurance maladie en main.



RESSOURCES UTILES

Clinique de NF1 de l'hôpital Sainte-Justine :

> **chusj.org**

Tapez « Clinique NF1 » dans la barre de recherche

Association de la neurofibromatose du Québec :

> **anfq.org**

Association de neurofibromatose (Children's tumor foundation) :

> **ctf.org** (en anglais seulement)

The Neuro Foundation (Royaume-Uni)

> **nervetumours.org.uk** (en anglais)

Office des personnes handicapées du Québec :

> **ophq.gouv.qc.ca**

Il existe d'autres fiches santé produites par le CHUM. Demandez lesquelles pourraient vous convenir.



Vous pouvez aussi les consulter directement sur notre site **chumontreal.qc.ca/fiches-sante**



Questions

Le contenu de ce document ne remplace d'aucune façon les recommandations faites, les diagnostics posés ou les traitements suggérés par votre professionnel de la santé.

Pour en savoir plus sur le Centre hospitalier de l'Université de Montréal
chumontreal.qc.ca