

# Le dépistage du gène responsable de la fibrose kystique



Fibrose kystique  
Canada

*Donnez le souffle de vie<sup>MD</sup>*



Les porteurs ne sont pas atteints de FK et ne présentent aucun symptôme de la maladie.

---

## Qu'est-ce que la fibrose kystique?

La fibrose kystique (FK) est la maladie héréditaire mortelle la plus répandue parmi les enfants et les jeunes adultes au Canada. Une accumulation de mucus épais dans les poumons entraîne des problèmes respiratoires graves. Dans le tube digestif, l'accumulation de mucus et de protéines rend la digestion extrêmement difficile et nuit à l'absorption des éléments nutritifs contenus dans les aliments.

Ce sont les effets pulmonaires de la FK qui sont les plus dévastateurs. La plupart des personnes atteintes succombent à la maladie pulmonaire.

En 1960, la plupart des enfants fibro-kystiques ne vivaient pas assez longtemps pour aller à la maternelle. De nos jours, grâce à l'amélioration des antibiotiques, de la nutrition et de la physiothérapie, la moitié des Canadiens et Canadiennes fibro-kystiques peuvent s'attendre à vivre jusque dans la quarantaine, voire plus longtemps. La qualité de vie de ces personnes s'est aussi grandement améliorée. Les progrès

scientifiques réalisés dans le domaine de la FK nous donnent l'espoir qu'un moyen de guérir ou de maîtriser la fibrose kystique sera mis au point dans un avenir proche.

---

## Qui est porteur de la FK?

Toutes les personnes nées avec une copie du gène défectueux de la FK et une copie du gène normal sont porteuses de la maladie. Au Canada, environ une personne sur 25 est porteuse<sup>1</sup> du gène à l'origine de la FK. Les porteurs ne sont pas atteints de FK et ne présentent aucun symptôme de la maladie.

Par contre, étant donné que la FK est une maladie héréditaire que les parents transmettent à leurs enfants par leurs gènes, les porteurs peuvent transmettre le gène défectueux à leur progéniture tout comme d'autres caractéristiques telle la couleur des yeux et des cheveux.

---

## Qui devrait subir un test de dépistage?

Le test de dépistage est recommandé pour toutes les personnes ayant des antécédents familiaux de FK, celles dont le partenaire a des antécédents familiaux de FK, et celles qui sont atteintes d'un trouble médical qui pourrait être lié à la fibrose kystique, comme l'infertilité masculine<sup>2</sup>.

On effectue généralement des tests de dépistage à des fins de planification familiale. Puisque les porteurs ne sont pas atteints de la maladie, ce n'est que lorsqu'ils désirent avoir des enfants (ou encore, quand leurs enfants d'âge adulte désirent concevoir à leur tour) que cette caractéristique devient importante. Un conseiller en génétique pourra vous aider à décider de subir un test de dépistage.

---

<sup>1</sup> Le taux d'état de porteur varie selon le groupe ethnique.

<sup>2</sup> Recommandation formulée par le Collège canadien des généticiens médicaux



Les tests de dépistage sont effectués à des fins de planification familiale.

---

### Les résultats du test sont-ils fiables?

Grâce à la découverte du gène responsable de la FK en 1989 et aux nouvelles technologies, il est maintenant possible, dans la plupart des familles, de détecter les mutations ou changements dans le gène à l'aide d'analyses d'échantillons de sang et de prélèvements sur écouvillon buccal. Les échantillons sont acheminés à des laboratoires spécialisés dans le diagnostic moléculaire.

Les tests génétiques ne permettent pas encore d'identifier tous les porteurs du gène à l'origine de la FK. À l'heure actuelle, plus de 1 600 mutations ont été identifiées, mais la plupart des tests en laboratoire permettent de déceler environ 40 des mutations les plus courantes. Il se peut que les mutations recherchées varient légèrement d'un laboratoire à l'autre. Au Canada, les tests en laboratoire permettent de déceler de 90 % à 95 % des porteurs de FK de race blanche<sup>3</sup>.

---

<sup>3</sup> Le taux de détection varie d'un pays à l'autre, et même d'une région à l'autre, selon les origines ethniques de la population.

---

## Que signifie un résultat négatif?

Un résultat de test négatif signifie qu'il est très peu probable que vous soyez porteur du gène responsable de la FK. Cependant, parce qu'on ne peut pas identifier toutes les mutations du gène et que les tests ne permettent pas de déceler les mutations extrêmement rares, vous courez un faible risque d'être porteur.



---

## Que signifie un résultat positif?

Un résultat de test positif indique que vous êtes porteur du gène à l'origine de la FK. Vous n'avez pas la FK, mais vous pourriez concevoir un enfant atteint de cette maladie uniquement si votre partenaire est aussi un porteur du gène.

Si vous obtenez un résultat de test positif et songez à avoir un enfant, votre partenaire devrait lui aussi subir un test de dépistage. Si le résultat de son test est négatif, vous courez encore un risque, car il existe une légère probabilité que votre partenaire soit porteur d'une mutation qui n'a pas été détectée par des tests. Vous courez alors un plus grand risque que votre enfant soit porteur.

Le tableau ci-dessous présente un sommaire des risques de donner naissance à un enfant atteint de FK, en fonction des résultats obtenus lors d'un test de dépistage.

<b>Résultat de dépistage pour les parents</b>	<b>Risques de donner naissance à un enfant atteint de FK<sup>4</sup></b>
Résultats inconnus chez les partenaires	<b>1 sur 2 500</b>
Un partenaire testé : résultat négatif Résultat inconnu pour l'autre partenaire	<b>1 sur 24 000</b>
Un partenaire testé : résultat positif Résultat inconnu pour l'autre partenaire	<b>1 sur 100</b>
Deux partenaires testés : tous deux obtenant un résultat négatif	<b>1 sur 230 000</b>
Deux partenaires testés : un obtenant un résultat positif, l'autre un résultat négatif	<b>1 sur 960</b>
Deux partenaires testés : tous deux obtenant un résultat positif	<b>1 sur 4</b>

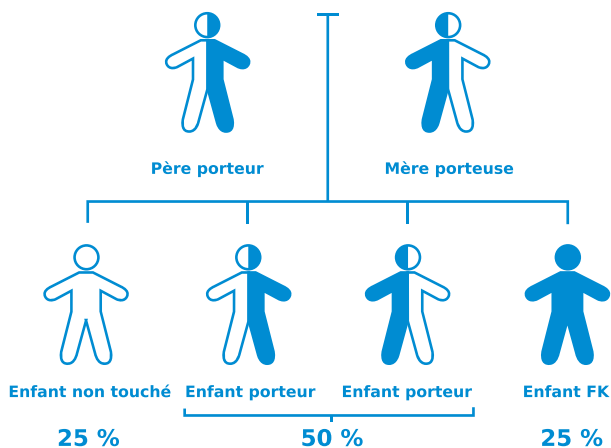
---

## **Et si vous et votre partenaire obtenez tous deux un résultat positif?**

La fibrose kystique survient lorsqu'un enfant hérite de deux copies défectueuses du gène responsable de la fibrose kystique, soit une de chaque parent.

---

<sup>4</sup> En fonction d'un taux de détection de 90 %



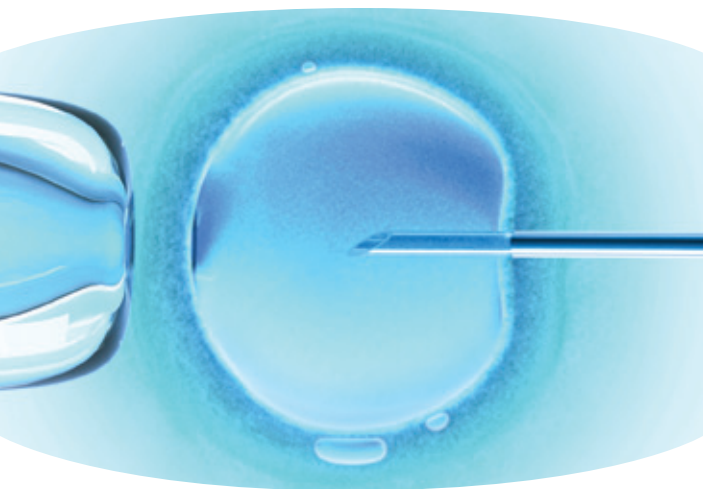
Pour chaque grossesse, les probabilités sont les suivantes :

- 25 % de probabilités de donner naissance à un enfant qui n'est pas atteint de FK et qui n'est pas porteur du gène responsable de la FK.
- 50 % de probabilités de donner naissance à un enfant qui n'est pas atteint de FK, mais porteur d'une copie défectueuse du gène responsable de la FK.
- 25 % de probabilités de donner naissance à un enfant qui possède les deux copies défectueuses du gène, et donc atteint de fibrose kystique.

## Quelles sont vos options?

Si vous et votre partenaire avez tous deux obtenu un résultat positif et que vous êtes porteurs, vous devriez peut-être consulter un conseiller en génétique avant de concevoir un enfant.

Un conseiller en génétique vous expliquera en détails la portée des résultats du test et les autres possibilités qui s'offrent à vous en matière de planification familiale, notamment l'adoption, le diagnostic génétique préimplantatoire, la grossesse assistée d'un diagnostic prénatal ou la grossesse sans diagnostic prénatal.



L'une des options est le diagnostic génétique préimplantatoire. Au moyen de la fécondation *in vitro*, au moins un ovule est fécondé afin de produire un certain nombre d'embryons. On effectue ensuite des tests sur ces embryons pour détecter la présence d'anomalies génétiques. Seuls les embryons sains sont implantés dans l'utérus.

Les tests prénatals suivants permettent aussi de déceler la présence de la fibrose kystique chez le fœtus :

- la biopsie chorale : après 8 à 12 semaines de gestation, on prélève une petite quantité de cellules des membranes entourant le fœtus pour une analyse en laboratoire;
- l'amniocentèse : de 16 à 18 semaines après le début de la gestation, on prélève un échantillon de liquide amniotique dans lequel baigne le fœtus et on l'analyse en laboratoire.

*Ces deux tests entraînent un faible risque d'avortement spontané.*

Si un test prénatal indique que le fœtus est atteint de fibrose kystique, vous et votre partenaire devrez choisir en fonction de vos croyances et des circonstances.



Les tests pour les enfants après la naissance sont une autre option pour les couples qui ne veulent pas subir de test prénatal ou de diagnostic préimplantatoire. Dans certaines provinces, tous les nouveau-nés sont soumis à un test de dépistage de la fibrose kystique.

Un conseiller en génétique vous expliquera ces interventions ainsi que les risques qu'elles comportent, et vous aidera à prendre une décision. Le conseiller ne prendra pas de décision pour vous; vous et votre partenaire demeurez libres de choisir.

---

## **La vie privée et la confidentialité**

Au Canada, les établissements et le personnel des soins de santé suivent des politiques rigoureuses quant à la protection des renseignements sur les patients. Lorsqu'une personne obtient un résultat positif quant à son statut de porteuse, l'information peut être significative pour les membres de la famille. Cependant, il relève de la personne testée de décider si et à qui elle veut transmettre cette information. Dans l'absence d'un consentement explicite de la personne, aucun détail contenu dans son dossier génétique ne doit être divulgué.

Des inquiétudes existent quant à la possibilité de discrimination basée sur le statut génétique, et les implications des tests génétiques demeurent inconnues. Certains pays imposent des lois visant à restreindre l'utilisation de l'information génétique par les employeurs et les sociétés d'assurance. Aucune loi de ce type n'est en vigueur au Canada à l'heure actuelle. Toutefois, des travaux sont effectués dans ce domaine.

---

## **Comment obtenir plus de renseignements sur les tests de dépistage du gène responsable de la FK?**

Pour obtenir des renseignements sur les tests de dépistage du gène à l'origine de la FK, communiquez avec votre médecin de famille ou la clinique de FK de votre région, et demandez qu'on vous dirige à un centre de génétique près de chez vous.

---

## **Qu'est-ce que Fibrose kystique Canada?**

Fibrose kystique Canada (anciennement la Fondation canadienne de la fibrose kystique) est un organisme de bienfaisance national créé en 1960 qui œuvre dans le domaine de la santé. Il compte plus de 50 sections menées par des bénévoles à travers le Canada.

Fibrose kystique Canada a pour mission d'aider les personnes atteintes de fibrose kystique en subventionnant la recherche dans le but de trouver un moyen de guérir ou de maîtriser efficacement la maladie, en soutenant des soins de haute qualité, en sensibilisant le public et en recueillant et allouant des fonds aux fins précitées.

---

## **Remerciements**

*Fibrose kystique Canada tient à remercier Nicole Parkinson et Riyana Babul-Hirji, conseillères en génétique au Hospital for Sick Children, pour leur aide dans la révision de ce document.*

Pour obtenir plus de renseignements sur la fibrose kystique, veuillez communiquer avec votre section locale ou avec :



## Fibrose kystique Canada

2221, rue Yonge, porte 601  
Toronto (Ontario) M4S 2B4

416-485-9149 | 1-800-378-2233

[info@cysticfibrosis.ca](mailto:info@cysticfibrosis.ca)

[www.fibrosekystique.ca](http://www.fibrosekystique.ca)

Au Québec, vous pouvez vous adresser à :



## Fibrose kystique Québec

425, avenue Viger Ouest, bureau 510  
Montréal (Québec) H2Z 1X2

514-877-6161 | 1-800-363-7711

Bureau de Québec : 1-877-653-2086

[info@fibrosekystiquequebec.ca](mailto:info@fibrosekystiquequebec.ca)

[www.fibrosekystiquequebec.ca](http://www.fibrosekystiquequebec.ca)

Fibrose kystique Québec est une association provinciale de Fibrose kystique Canada.



Fibrose kystique  
Canada

*Donnez le souffle de vie<sup>MD</sup>*

[www.fibrosekystique.ca](http://www.fibrosekystique.ca)

*N° d'enregistrement d'organisme de bienfaisance :  
10684 5100 RR0001*

*2011-02 | This publication is also available in English.*