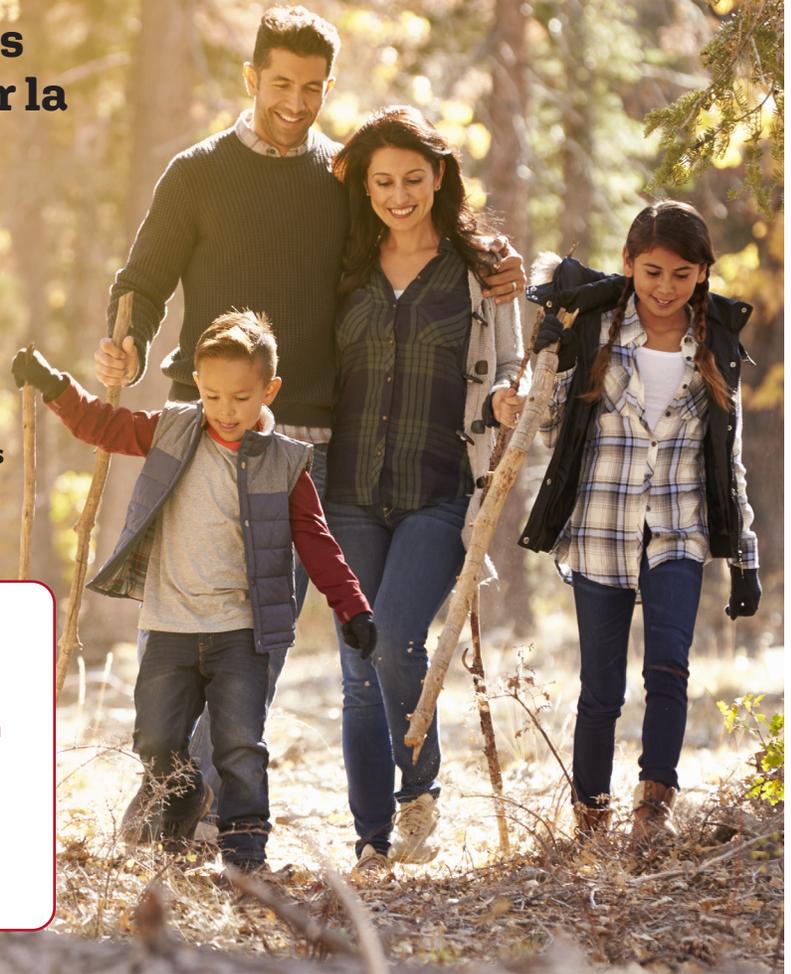




Mon enfant devrait-il passer des tests génétiques prédictifs pour la **Cardiomyopathie hypertrophique?**

Ceci est un dossier d'information pour aider à guider les parents à avoir une discussion avec leur conseiller génétique ou leur fournisseur de soins de santé sur les tests génétiques prédictifs pour leur enfant.



Qu'est-ce qu'un test génétique prédictif?

Un test génétique prédictif est un test réalisé avant qu'un enfant ne présente des symptômes de cardiomyopathie hypertrophique (CMH). Le test vise à déterminer si votre enfant a hérité du variant génétique (différence) responsable de la CMH dans votre famille. Ce ne sont pas tous les enfants porteurs du variant génétique qui présenteront des symptômes de la CMH.

C'est à vous de décider.

La **cardiomyopathie hypertrophique (CMH)** est une maladie cardiaque qui peut être héréditaire. Les enfants d'une personne atteinte de la CMH ont un risque plus élevé de développer cette condition cardiaque.

Si une cause génétique (variant/différence génétique) a été identifiée dans votre famille, il existe deux choix pour votre enfant :

- 1 Les enfants peuvent être suivis par un cardiologue et passer des tests de dépistage de maladies cardiaques (p. ex., échocardiogramme, ECG/EKG).**
- 2 OU Les enfants peuvent passer des tests génétiques prédictifs. S'il est déterminé qu'un enfant est porteur du variant génétique, il sera suivi par une cardiologue. S'il n'est pas porteur du variant génétique, il est fort possible qu'un test de dépistage de maladies cardiaques ne soit pas nécessaire.**

Certains parents envisagent que leur enfant passe des tests génétiques ou un test de dépistage de maladies cardiaques que si leur enfant présente des symptômes de la CMH. Ce choix peut signifier manquer la possibilité d'éviter des problèmes cardiaques graves ou même la mort subite (rare). Le diagnostic précoce et l'éducation contribuent à améliorer la santé à long terme des enfants atteints de la CMH. Pour cette raison, il est très important que tous les enfants qui pourraient être atteints de la CMH soient vus par un cardiologue.

Passer un test de dépistage de maladies cardiaques ou de génétiques prédictifs sont tous les deux de bons choix. Prendre la décision pourrait être plus facile pour si vous :

1. Pensez aux soins de santé possibles pour votre enfant selon chacun de ces choix.
2. Pensez à la façon dont chacun des choix correspond à vos croyances et vos valeurs.
3. Discutez avec l'autre parent de votre enfant, avec votre enfant (s'il est assez âgé) et avec votre conseiller génétique. Vous pourriez également souhaiter parler à votre famille, votre médecin de famille ou à d'autres personnes en qui vous avez confiance.





Informations pour vous aider à prendre une décision

Qu'est-ce que la cardiomyopathie hypertrophique (CMH) ?

La CMH est un problème de santé qui a un effet sur l'épaisseur du muscle cardiaque et le rythme du cœur. Les personnes atteintes de la CMH peuvent présenter de l'essoufflement, des douleurs thoraciques, des palpitations cardiaques (battements anormaux), des évanouissements, un arrêt cardiaque (le cœur cesse de battre) ou une insuffisance cardiaque. Elles peuvent également ne présenter aucun symptôme. La CMH peut se manifester à n'importe quel âge, mais est habituellement présente avant l'âge de 35 ans.¹

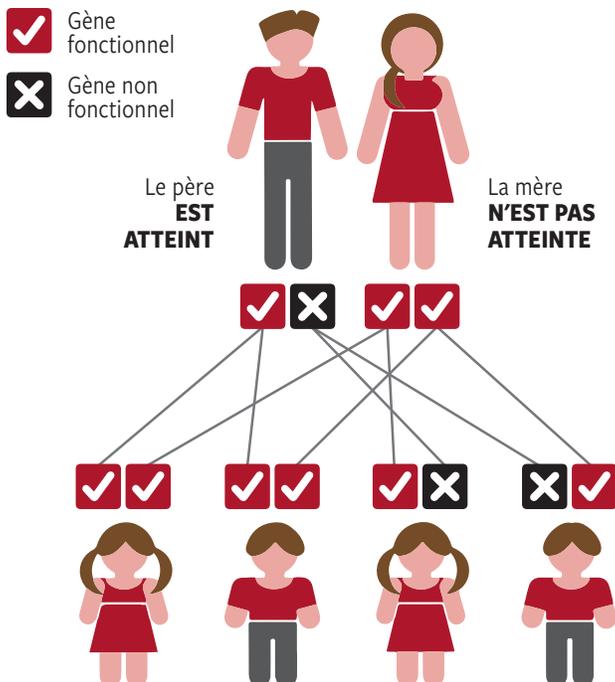
Les personnes atteintes de la CMH ont plus de risque d'avoir un arrêt cardiaque comparativement à l'ensemble de la population. Le risque dans l'ensemble de la population est de 0,4 % (4 personnes sur 1 000).²

**Le risque d'un arrêt cardiaque pour une personne atteinte de la CMH est d'environ 6%.³
6 personnes sur 100.**

Les personnes atteintes de la CMH ont plus de risque de présenter une insuffisance cardiaque comparativement à l'ensemble de la population. Le risque d'une insuffisance cardiaque sur toute la durée de vie pour l'ensemble de la population est ~2 à 3 % (2 à 3 personnes sur 100).⁴

**Le risque d'une insuffisance cardiaque sur toute la durée de vie d'une personne atteinte de la CMH est d'environ 5 à 10%.⁵
5 à 10 personnes sur 100.**

Hérédité de la CMH



Quelle est la cause de la CMH ?

La CMH est une maladie héréditaire. Elle est causée par des variants génétiques (différences) au niveau de gènes qui sont importants pour le muscle du cœur. Un variant génétique qui cause un fonctionnement anormal de gènes est appelé pathogène ou probablement pathogène.

Quel est le risque que mes enfants héritent du variant génétique responsable de la CMH dans notre famille ?

Les hommes et les femmes peuvent avoir la CMH. Si un parent possède le variant génétique pour la CMH, chacun de ses enfants ont 50% de risque d'hériter du variant génétique et 50% de risque de ne pas en hériter. Les enfants qui héritent du variant génétique ont un risque plus élevé de développer la CMH.

Si mes enfants héritent du variant génétique responsable de la CMH dans notre famille, quel est le risque qu'ils développent la CMH ?

Le risque de développer la CMH dépend du variant génétique dans la famille, des résultats des tests de dépistage de maladies cardiaques, de l'âge, du sexe et des antécédents médicaux. Le cardiologue de votre enfant discutera avec vous et votre enfant du risque spécifique de ce dernier.

Qu'advient-il ensuite si mon enfant hérite du variant génétique responsable de la CMH dans notre famille ?

Si vous choisissez des tests génétiques prédictifs pour votre enfant qui déterminent que votre enfant est porteur du variant génétique dans votre famille, il sera suivi de près par un cardiologue. Le cardiologue discutera avec vous des différentes stratégies de prise en charge qui peuvent réduire les risques pour la santé associés à la CMH. Ce ne sont pas toutes les personnes qui sont porteuses d'un variant génétique qui présenteront des signes ou des symptômes de la CMH.

Que se passerait-il ensuite si mon enfant n'a PAS hérité du variant génétique pour la CMH ?

Si vous choisissez des tests génétiques prédictifs pour votre enfant qui déterminent que votre enfant n'est pas porteur du variant génétique au sein de votre famille, il n'aura plus de besoin de passer un test de dépistage de maladies cardiaques pour la CMH. Bien qu'il n'aurait désormais plus besoin d'être suivi par un cardiologue, des évaluations de la santé cardiaque peuvent être recommandées dans certaines situations.

Que se passerait-il ensuite si mon enfant ne passe pas de tests génétiques prédictifs ?

Si vous choisissez uniquement un test de dépistage de maladies cardiaques pour votre enfant, il serait examiné par un cardiologue. Le cardiologue discuterait avec vous à quelle fréquence votre enfant doit passer des tests de dépistage de maladies cardiaques et de quelle façon ces tests contribuent à protéger la santé de votre enfant. Il est important de savoir que les tests génétiques prédictifs demeurent une possibilité pour votre enfant en tout temps par la suite.





Que pouvons-nous faire pour réduire les risques associés à la CMH pour notre enfant ?

Prise en charge

- Surveillez les symptômes, notamment l'essoufflement, les douleurs thoraciques, les palpitations cardiaques (battements anormaux) ou les évanouissements. Si votre enfant présente l'un ou l'autre de ces symptômes, amenez-le immédiatement voir un médecin.
- Amenez régulièrement votre enfant pour des tests de dépistage de maladies cardiaques.

Éducation

- Encouragez la famille et les personnes soignantes à suivre une formation sur la réanimation cardio-respiratoire (RCP).
- Prenez connaissance de l'emplacement des défibrillateurs externes automatiques (DEA).
- Éduquez la famille et les amis sur le problème de santé.

Avantages et inconvénients de la participation uniquement à un test de dépistage de maladies cardiaques PAR RAPPORT aux tests génétiques prédictifs



Test de dépistage des maladies cardiaques uniquement (sans tests génétiques prédictifs)

Avantages

- Vous permet de savoir si votre enfant présente des signes de la CMH.
“Il est important que les enfants soient suivis par un cardiologue pour établir son état de santé de base, puis vérifier ensuite tout changement.”
- Permet possiblement d'éviter des inquiétudes supplémentaires pour vous et votre enfant à moins que votre enfant ne présente des signes de la CMH.
“Nous ne souhaitons pas vivre avec le fardeau de recevoir un test génétique positif si notre enfant ne présentait pas de signes de problèmes cardiaques.”
- Permet à votre enfant de participer à la prise de décision au sujet des tests génétiques une fois qu'il sera en âge de le faire.

Inconvénients

- Prend du temps et entraîne des coûts pour les rendez-vous médicaux continus qui peuvent ne pas être nécessaires.
“Les coûts et le temps nécessaires pour dépister chacun de nos enfants surpassaient de beaucoup ceux associés aux tests génétiques et faire un suivi de ceux dont le test était positif.”
- Peut créer des inquiétudes inutiles si votre enfant n'est pas à risque de la CMH.
- Ne détecte pas tous les individus affectés par la CMH. De ce fait, une occasion d'apporter des changements de mode de vie pour réduire le risque de symptômes cardiaques peut être manquée.



Tests génétiques prédictifs

Avantages

- Permet d'éviter le dépistage inutile des maladies cardiaques pour votre enfant si les tests génétiques sont négatifs.
- Permet de réduire les inquiétudes pour vous et votre enfant si le test génétique est négatif.
“Nous souhaitons réduire les inquiétudes pour les membres de notre famille dont le test génétique n'était pas positif.”
- Permet à votre enfant d'apporter des changements à son mode de vie pour réduire le risque de symptômes cardiaques si le test génétique est positif.

Inconvénients

- Peut avoir pour effet que votre enfant soit traité différemment (p. ex., surprotégé).
- Ne permet pas à votre enfant de participer à la prise de décision si votre enfant est jeune.
“J'avais 5 ans lorsque j'ai passé un test génétique et malheureusement, je n'ai pas participé à la prise de décision.”
- Risque possible de discrimination génétique et au travail.
“La discrimination génétique n'était pas une grande inquiétude pour nous.”
- Rarement, avec le temps, notre compréhension du résultat d'un test génétique peut changer.

Discrimination génétique

La discrimination génétique est le fait d'utiliser le résultat d'un test génétique de façon négative contre une personne. Le Canada et les États-Unis ont adopté des lois pour empêcher les compagnies d'assurance et les employeurs d'utiliser les résultats de tests génétiques dans certaines situations. Ces lois n'empêchent pas l'utilisation des antécédents familiaux et des renseignements médicaux par ces groupes.

Autres éléments à prendre en considération :

- Comment la maladie s'est-elle présentée dans votre famille ?
- Le moment est-il propice ?
- Que pense votre enfant des tests génétiques ?
- Votre enfant a-t-il déjà passé un test de dépistage de maladies cardiaques ?





Prendre une décision

Quels sont les avantages et les inconvénients qui vous tiennent le plus à cœur ?

PASSER uniquement un test de dépistage de maladies cardiaques

Avantages :

Inconvénients :

PASSER des tests génétiques prédictifs

Avantages :

Inconvénients :

Quels sont les avantages et les inconvénients qui tiennent le plus à cœur à votre enfant ?

PASSER uniquement un test de dépistage de maladies cardiaques

Avantages :

Inconvénients :

PASSER des tests génétiques prédictifs

Avantages :

Inconvénients :

Avez-vous toutes les informations qu'il vous faut ?

Est-ce que vous :

- Savez-vous quelles sont les risques que votre enfant hérite du variant génétique (différence) pour la CMH ?
- Savez-vous ce qu'il adviendra si votre enfant a hérité du variant génétique (différence) pour la CMH ?
- Comprenez-vous ce qui pourrait advenir si votre enfant ne passe pas un test de dépistage de maladies cardiaques ou des tests génétiques prédictifs ?
- Connaissez les avantages et les inconvénients qui sont les plus importants pour vous et votre enfant ?

Quelle est votre décision ?

- Test de dépistage de maladies cardiaques uniquement
- Tests génétiques prédictifs
- Je ne sais pas

Est-ce que vous vous sentez à l'aise avec cette décision ?⁵

Confiance en soi

Vous sentez-vous sûr(e) du meilleur choix pour vous ?

- Oui
- Non

Comprendre les informations

Connaissez-vous les avantages et les inconvénients de faire ou de ne pas faire un test de dépistage de maladies cardiaques et des tests génétiques ?

- Oui
- Non

Avantages et inconvénients

Avez-vous une idée claire quant aux avantages et aux inconvénients que vous tiennent le plus à cœur ?

- Oui
- Non

Encouragement

Avez-vous suffisamment de soutien et de conseils pour faire un choix informé ?

- Oui
- Non

Accord

Est-ce que l'autre parent de votre ou vos enfant(s) et vous êtes d'accord avec cette décision ?

- Oui
- Non

References

- ¹ Lopes LR, Rahman MS, Elliott PM. A systematic review and meta-analysis of genotype-phenotype associations in patients with hypertrophic cardiomyopathy caused by sarcomeric protein mutations. *Heart*. 2013 Dec; 99(24):1800-11.
- ² Goldenberg I, Horr S, Moss AJ, Lopes CM, Barsheshet A, McNitt S, Zareba W, et al. 2011. "Risk for Life-Threatening Cardiac Events in Patients with Genotype-Confirmed Long-QT Syndrome and Normal-Range Corrected QT Intervals." *Journal of the American College of Cardiology* 57 (1): 51-59.
- ³ Ho CY, Day SM, Ashley EA, Michels M, Pereira AC, Jacoby D, Cirino AL, Fox JC, Lakdawala NK, Ware JS, Caleshu CA, Helms AS, Colan SD, Girolami F, Cecchi F, Seidman CE, Sajeev G, Signorovitch J, Green EM, Olivetto I, et al. "Genotype and Lifetime Burden of Disease in Hypertrophic Cardiomyopathy: Insights from the Sarcoplasmic Human Cardiomyopathy Registry (SHARe)." *Circulation*. 2018; 138:1379-98.
- ⁴ Lloyd-Jones D, et al. "Heart disease and stroke statistics—2010 update: a report from the American Heart Association." *Circulation*. 2010; 121:e46-e215.
- ⁵ Harris KM, Spirito P, Maron MS, Zenovich AG, Formisano F, Lesser JR, Mackey-Bojack S, Manning WJ, Udelson JE, Maron BJ. "Prevalence, clinical profile, and significance of left ventricular remodeling in the end-stage phase of hypertrophic cardiomyopathy." *Circulation*. 2006; 114:216-25.
- ⁶ The SURE Test © O'Connor and Légaré, 2008.

Authors

This patient decision aid was adapted with permission from the BC Prenatal Genetic Screening Program decision aid. This decision aid was developed by Susan Christian (MSc, PhD)^a, Joseph Atallah (MD, MPH)^b, Laura Arbour (MD)^c, Kirsten Bartels (MSc)^d, Patricia Birch (PhD)^e, Lindsay Burnell (MSc)^f, Fiona Curtis (MSc)^g, Christina Templeton (MD)^h, Cathleen Huculak (MSc)ⁱ, Julien Marcadier (MD)^j, Jeremy Yetman^k, Alicia Welsh (BA, BEd)^l, Laura Zahavich (MSc).

^a University of Alberta, Edmonton, Alberta, Canada

^b University of British Columbia, Vancouver, British Columbia, Canada

^c Island Health, Victoria, British Columbia

^d Eastern Health, St. John's, Newfoundland, Canada

^e Alberta Health Services, Calgary, Alberta, Canada

^f University of Calgary, Calgary, Alberta, Canada

^g St. John's, Newfoundland, Canada

^h Edmonton, Alberta, Canada

ⁱ Hospital for Sick Children, Toronto, Ontario, Canada

Aucun conflit d'intérêts : ni l'organisme subventionnaire, ni les auteurs, ni leurs organismes affiliés n'ont des intérêts en jeu en ce qui concerne les décisions prises par les patients après avoir utilisé cette aide à la décision.

Date de création : novembre 2020

Ressources:

Canadian SADS Foundation – www.sads.ca
American SADS Foundation – www.sads.org
Hypertrophic Cardiomyopathy Association – www.4hcm.org

Ce projet est financé par une subvention de recherche de la Fondation de l'hôpital pour enfants Stollery et du groupe d'intérêt spécial sur les maladies cardiovasculaires National Society of Genetic Counselors.

