

A healthcare professional, likely a genetic counselor or nurse, is sitting on a white bench in a clinical setting. She is wearing a white lab coat over a white button-down shirt and black pinstriped pants. She is holding a white tablet in her left hand and a green pen in her right hand, looking towards a pregnant woman. The pregnant woman is sitting on the same bench, wearing a light blue long-sleeved shirt and blue jeans. She is looking back at the healthcare professional. The background is a simple clinical room with a white wall and a potted plant on the left.

# **Guides de promotion et de défense des droits : Dépistage génétique**

## **Qu'est-ce que le dépistage génétique?**

Le dépistage génétique est un test médical qui permet de savoir si ses chromosomes, ses gènes ou ses protéines présentent des mutations de façon à déterminer si l'on est atteint d'une maladie génétique, susceptible d'en développer une ou susceptible d'en transmettre une. Lorsque l'on a déjà reçu son diagnostic, le dépistage génétique peut fournir des éléments d'information qui permettent de mieux choisir un traitement. Lorsque l'on n'est pas atteint d'une maladie génétique, le dépistage génétique permet d'envisager des [traitements préventifs](#) afin d'éviter de développer la maladie en question.

## **En quoi consiste le dépistage génétique?**

Pour réaliser un dépistage génétique, un échantillon de sang, de salive, de cheveux, de peau ou de tout autre tissu est envoyé à un laboratoire pour être analysé. Les résultats sont ensuite renvoyés au médecin qui a prescrit l'examen. Le dépistage génétique comprend deux étapes : l'évaluation du risque génétique et le conseil génétique.

### ***Évaluation du risque génétique***

L'évaluation du risque génétique, qui peut être effectuée par un médecin, une infirmière ou un conseiller en génétique, consiste à déterminer la probabilité que l'on a de développer une maladie en fonction de ses antécédents familiaux et d'autres facteurs. Elle aborde et comprend les points suivants [\[1\]](#) :

- Raisons de faire un test de dépistage génétique
- Antécédents familiaux et médicaux
- Mode de vie
- Examen physique

### ***Conseil génétique***

Leur rôle d'un conseiller en génétique est d'identifier les personnes et les familles à risque, de leur fournir des informations et du soutien, de les renseigner sur les différents tests de dépistage et de prendre en charge l'organisation de ces tests, et de leur parler des ressources communautaires dont elles peuvent bénéficier.

## **Cancer du sein, traitements et dépistage génétique**

Certaines mutations présentes sur certains gènes, comme les gènes BRCA, sont liées au cancer du sein. Aussi, pour les personnes atteintes d'un cancer du sein, le dépistage génétique peut être utilisé pour choisir l'intervention chirurgicale ou le traitement auquel vous répondrez le mieux ou qui présentera le plus d'avantages. Par exemple, des études ont montré que les personnes qui ont des mutations au niveau des gènes BRCA répondent mieux à certains traitements qu'à d'autres. Par ailleurs, le risque de récurrence étant plus élevé chez ces personnes, [une mastectomie bilatérale peut être préférable à une tumorectomie](#). D'autres [études](#) ont montré que les personnes atteintes de cancers non hormonodépendants associés à une mutation du gène BRCA1 répondent mieux aux sels de platine, comme la cisplatine, qu'aux

taxanes. D'autres traitements apparaissent sur le marché et il semblerait, par exemple, que certains traitements, comme les inhibiteurs de poly(ADP-ribose) polymérase ou PARP, puissent être bénéfiques aux personnes présentant des mutations des gènes BRCA.

## **Quand faire un test de dépistage génétique?**

Pour une meilleure fiabilité des résultats, on recommande généralement de commencer par le premier membre de la famille chez qui la maladie a été diagnostiquée. Ensuite, si les résultats sont positifs, on demande à cette personne d'en informer les autres membres de leur famille afin que ceux-ci puissent se faire tester.

Votre médecin peut vous demander de faire un test de dépistage génétique si vous présentez un risque de développer un cancer en raison de vos antécédents personnels ou familiaux. Certains de ces antécédents incluent <sup>[2]</sup> :

- Avoir eu un cancer infantile
- Avoir eu un cancer dans les deux organes d'une paire d'organes (p. ex poumons, seins)
- Avoir eu plusieurs cancers
- Origine ethnique
- Anomalies congénitales associées à un syndrome du cancer héréditaire
- Cancer rare (p. ex. [cancer du sein chez l'homme](#))
- Plusieurs membres de la famille au premier degré ayant eu le même type de cancer
- Plusieurs membres de la famille ayant eu un cancer

[1] Genetic testing. *Canadian Cancer Society*.  
<https://www.cancer.ca/en/cancer-information/cancer-101/what-is-cancer/genes-and-cancer/genetic-testing/?region=on>

[2] Genetic Testing for Inherited Cancer Susceptibility Syndromes. *National Cancer Institute*.  
<https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/genetic-testing-fact-sheet>

# Défendez votre droit au dépistage génétique

Au Canada, la prise en charge par les régimes de soins de santé provinciaux ou territoriaux du dépistage génétique varie selon les provinces et territoires, et est réservée à une certaine catégorie de personnes très à risque. C'est pour cela que nous vous invitons à militer en faveur d'un accès équitable à ce type d'examen, en particulier si vous habitez dans une province ou un territoire qui ne le prend pas en charge ou si vous ne répondez pas aux critères d'admissibilité. Vous trouverez ci-dessous des conseils pour faire entendre votre voix. Toutefois, avant d'entreprendre quoi que ce soit, parlez-en à votre médecin pour savoir si le dépistage génétique est approprié dans votre cas.

## Contactez votre député(e) provincial(e) ou territorial(e)

Selon l'endroit où vous vivez, vous pouvez contacter votre député(e) provincial(e) ou territorial(e) pour lui expliquer la situation dans laquelle vous vous trouvez et l'informer que le dépistage génétique n'est pas couvert par le régime de soins de santé ou que vous ne répondez pas aux critères d'admissibilité. Cela peut permettre également d'évaluer si la politique doit être changée afin que toute personne concernée par le cancer du sein ait la possibilité de se faire tester si nécessaire.

Pour trouver les [coordonnées de votre député\(e\)](#), vous aurez besoin de votre adresse. Lorsque vous lui écrivez, assurez-vous de bien lui expliquer l'importance que les résultats d'un dépistage génétique auraient pour vous.

## Contactez votre ministère de la Santé

Le ministère de la Santé de votre province ou territoire est responsable des politiques en matière de santé. Vous pouvez les contacter pour leur faire part de vos préoccupations concernant l'accès au dépistage génétique. Votre député(e) provincial(e) ou territorial(e) peut également les contacter en votre nom. Cette fois encore, n'oubliez pas de bien leur expliquer l'importance que les résultats d'un dépistage génétique auraient pour vous. Pour savoir comment contacter votre ministère de la Santé, [cliquez ici](#).

Vous pouvez également contacter la ministre fédérale de la Santé et lui expliquer pourquoi cela vous préoccupe de ne pas avoir accès au dépistage génétique et pourquoi cet examen est important pour vous et les autres personnes concernées par le cancer du sein. Voici les coordonnées de la ministre fédérale de la Santé :

Ministre de la Santé  
Chambre des communes  
Ottawa (Ontario) K1A 0A6  
[hcmminister.ministresc@canada.ca](mailto:hcmminister.ministresc@canada.ca)

## Contactez votre assurance maladie complémentaire

Il se peut que les tests génétiques soient pris en charge par votre assurance maladie complémentaire si vous trouvez une clinique privée qui offre ce type d'examen. Pour le savoir, vérifiez votre couverture médicale ou appelez la compagnie directement. Vous trouverez [ici](#) une liste de questions que vous pouvez poser à votre assurance concernant votre couverture médicale ainsi que des questions à poser dans le cas où le dépistage génétique ne serait pas pris en charge. Si le dépistage génétique n'est pas pris en charge par votre assurance, vous pouvez en appeler de leur décision en suivant [cette procédure](#).

## Payez de votre poche

Si vous ne souhaitez pas contacter un élu, si vous n'avez pas d'assurance maladie complémentaire ou si celle-ci ne rembourse pas les tests de dépistage génétique, vous pouvez toujours décider de payer de votre poche. Il vous suffit d'aller sur le site officiel d'un des fabricants et d'acheter le test par vous-même. Assurez-vous de bien lire leurs conditions générales et de connaître ce qui est garanti et ce qui ne l'est pas avec les résultats. Avant d'acheter l'un de ces tests, il est également préférable d'en parler avec votre médecin afin de vous assurer de choisir le test le mieux adapté à votre cas.