

CONSULTATION DE GÉNÉTIQUE ET SURDITÉ

Entretien avec Souad Gherbi, conseillère en génétique

Propos recueillis par Ginette MARLIN

Nous sommes à l'hôpital Necker, précisez-nous l'endroit où nous nous trouvons et qui vous êtes.

Nous sommes à l'Institut « Imagine », fondé il y a un peu plus d'un an, avec la volonté de mettre les équipes cliniques et la recherche côte à côte, pour travailler ensemble main dans la main. Nous étions à Trousseau avant et sommes arrivés à Necker avec le service ORL et le service de maxillo-faciale.

Je suis **Souad Gherbi, conseillère en génétique depuis 2009 dans le Centre de Référence des Surdités Génétiques, dirigé par le Dr Sandrine Marlin.** J'ai été amenée à la connaître lors d'un stage pendant mes études. J'ai été passionnée par la surdité et pense que c'est beaucoup grâce à elle parce qu'elle est tellement passionnée que cela donne envie. Par la suite comme j'avais émis le souhait de continuer à travailler avec elle et qu'un poste de conseillère en génétique s'y est ouvert, j'y travaille depuis six ans. C'était mon premier poste.

Quelles études avez-vous faites ?

J'ai fait ma première année de médecine ; à la base je voulais être médecin. Quand j'ai fait cette année de médecine les cours de génétique m'ont passionnée. Je me suis dit « je ne veux pas être médecin, je veux être généticienne ». **J'avais cette volonté de toujours être en contact avec le patient**, je me suis dit « je vais aller en biologie, faire de la génétique, et on verra ; si je fais de la génétique humaine, même si c'est en labo, je saurais que derrière les tubes il y a des patients ». J'ai alors fait une licence de biologie cellulaire et génétique à Versailles. A la fin de la licence il fallait se poser la question d'aller en master ou pas. En essayant de voir s'il n'y avait pas quelque chose qui me rapprocherait du médical j'ai entendu parler du master de pathologie humaine à Marseille avec une spécialité de conseil génétique et de prédiction humaine. Je me suis dit : « c'est parfait pour moi, c'est de la

génétique et aussi du médical ; cela va m'amener à voir des patients, et uniquement pour de la génétique ».

Ce master est unique en France et, jusqu'à ce jour, toujours à Marseille. Il fallait présenter sa candidature avec son dossier ; on était reçu par un jury de médecins et de professeurs, ceux qui ont monté le master. C'est en deux ans, avec des cours et des grandes périodes de stages en hôpital. Les stages d'observation pouvaient être dans n'importe quel type de service, c'était seulement de l'observation. Ensuite on devait faire des stages dans des services de génétique. On n'était pas beaucoup, une quinzaine d'étudiants, pourtant le service de génétique de Marseille n'aurait pas pu prendre tout le monde, donc c'étaient plutôt des stages ailleurs en France.

Ce type d'études existe-t-il depuis longtemps ? Peut-il s'appliquer à tous les domaines de la médecine ?

Ce master existe depuis 2004 en France. Ce métier, anglo-saxon à la base, a été créé au Canada et en Angleterre depuis beaucoup plus longtemps. Ces pays sont beaucoup plus avancés qu'en France.

On peut considérer que **ça peut s'appliquer vraiment à tous les domaines. Au Canada par exemple, il n'y a pas de service sans conseiller en génétique**, en gastro-entérologie par exemple...

Quel est votre rôle, quelle est votre place dans le conseil génétique ?

Au début, ce métier a été créé en France par le ministre de la santé de l'époque pour pallier le manque de généticiens. Cette spécialité en médecine était peu attractive, il y avait beaucoup moins d'internes qui demandaient à y aller, et pourtant une réelle demande des familles du fait des maladies génétiques.

L'idée du conseiller en génétique c'est vraiment d'être au cœur du parcours de soins d'une famille

ayant une maladie génétique, de l'accompagner du diagnostic à la prise en charge. Il est l'intermédiaire entre le médecin généticien, les autres spécialités, les laboratoires de génétique, d'analyse... et la famille. Notre rôle principal c'est d'expliquer ce qu'est une maladie génétique à la famille, d'en montrer le risque pour l'ensemble de la famille. On explique les gènes, on explique l'information génétique, pourquoi on a les yeux bleu, marron... pourquoi on est grand ou petit, tout ça vient de notre information génétique.

Etes-vous considérés comme médecin ?

Non, c'est de l'ordre du paramédical. On ne peut prescrire ni analyses ni médicaments. C'est vraiment un rôle d'accompagnement, d'explication, de réconfort dans le parcours de soins des familles.

Pourquoi avez-vous choisi la surdité ?

La surdité, j'y suis vraiment arrivée par le biais du stage avec le Dr Marlin. J'ai été étonnée, je ne pensais vraiment pas qu'il y avait autant de surdités en France (c'est quand même un enfant sur 700 !) et qu'il y avait autant de causes génétiques. On parle beaucoup de retard mental en génétique, de maladies neurologiques, et ça m'a vraiment étonnée qu'un handicap sensoriel puisse être autant d'origine génétique.

Il y a deux grosses parties dans le conseil génétique : il y a l'oncogénétique (la génétique des cancers) et le diagnostic prénatal où on voit des femmes enceintes qui ont une famille à risque. Pour moi, l'oncogénétique c'était très lourd et le diagnostic prénatal, voir des femmes enceintes et leur donner un diagnostic sur leur bébé... c'était très compliqué pour moi aussi. Avec la surdité, je me suis dit : en fait, on peut leur apporter une prise en charge qui est très bien faite actuellement, il y a l'implant, les enfants peuvent être appareillés... On n'a pas le moyen de guérir ces enfants-là, mais je peux leur dire qu'il y a quelque chose quand même qui va faire que ces enfants vont entendre... Ce n'est pas une guérison encore, mais c'est une ouverture. Ça me permet de penser que même si on leur annonce quelque chose de très difficile, tout

de suite après je peux leur dire qu'il y a une prise en charge concrète qui peut améliorer leur quotidien.

Pourriez-vous préciser votre rôle dans le Centre de Référence des Surdités ?

Dans ce Centre on a une manière particulière de travailler. **La première fois quand on voit l'enfant, il est accueilli en premier par une psychologue. Il va voir quatre intervenants différents**, ce qui peut débous-soler les parents qui ont un rendez-vous avec une seule personne, le médecin. L'accueil psychologique va servir à ça et à voir aussi ce qu'ils connaissent à propos de la génétique. Où en est l'enfant par rapport à sa surdité ? Ensuite, ils sont vus par une infirmière qui va faire l'examen clinique, mesurer et peser l'enfant, puis ils me voient.

Là, j'interviens pour faire un interrogatoire familial ; je vais prendre connaissance de tous les éléments médicaux connus et faire un questionnaire pour essayer de voir s'il y a des particularités dans la famille pour nous aider dans le diagnostic. Il faut savoir que les surdités peuvent être associées à des particularités dans la famille qui permettent d'orienter puis d'affiner le diagnostic. Ensuite, je discute du dossier avec le Dr Marlin qui va faire un examen médical et prescrire les analyses génétiques. **Ça c'est concrètement 50% de mon travail dans le Centre de Référence : les consultations de nouveaux enfants qui viennent pour un diagnostic.**

Je suis aussi amenée à faire ce qu'on appelle du **conseil génétique**, c'est-à-dire que je vais revoir ces familles quand on a le diagnostic. Par exemple, pour une maman qui a déjà un enfant malade et qui veut un autre enfant, je vais lui indiquer le risque d'avoir un autre enfant malade. Quant aux apparentés, un oncle, une tante, un frère, une sœur, je vais essayer de répondre à leurs questions : est-ce qu'ils vont avoir un enfant malade ou pas ? Quel est le risque ? Si c'est une chance sur deux, sur quatre...

A côté de ça, dans le Centre de Références, on fait **beaucoup de recherche** aussi. Je suis amenée à faire une partie de la recherche en répertoriant des familles

qui n'ont pas de diagnostic génétique pour le moment et pour lesquelles on voudrait trouver un nouveau gène. J'essaie de sélectionner les familles, quand on veut faire une recherche sur une pathologie, ou un phénotype bien particulier. Quand le Dr Marlin me dit qu'on voudrait faire une recherche sur une surdité associée à une cataracte ou à d'autres particularités bien précises, mon rôle va être de trouver des familles qui ont ce phénotype et pour lesquelles on n'a pas de diagnostic, de les informer qu'on va faire une recherche, de voir si on a tous les examens qu'il nous faut et si leur dossier est complet, de prendre des nouvelles, d'essayer d'avoir d'autres examens, de nouveaux prélèvements...

Vous avez un rôle important sur le plan relationnel...

Exactement. C'est **un rôle de pivot** entre la famille, le patient, le médecin, les laboratoires, tous les intermédiaires, tous les intervenants pour la prise en charge. Pour revenir aux questions d'un patient si je n'ai pas la réponse, essayer de voir avec la bonne personne pour essayer de répondre, pour les informer sans les angoïsser. Il y a des personnes plus ou moins capables d'écouter ce qu'on leur dit. Dans une famille, il y a un choix à faire, le papa, la maman, la tante... on va trouver quelqu'un qui sera susceptible de recevoir le message...

Après on ne peut pas les forcer, en termes génétiques, on informe. J'insiste, c'est **un rôle d'information**, pour pouvoir donner toutes les informations possibles à une personne pour qu'elle puisse comprendre la maladie. À une maman enceinte, on va donner le plus d'informations possibles pour qu'elle puisse faire un choix éclairé, pour qu'elle ait toutes les cartes en main, si elle décide d'interrompre une grossesse, au cours d'un diagnostic prénatal par exemple... Après dans une famille, on ne peut pas informer nous-mêmes le reste des membres de la famille. Il faut toujours passer par le patient, lui expliquer qu'il y a risque d'une maladie génétique et qu'il faut informer les autres membres. S'il le souhaite, il peut le faire via notre intermédiaire, et à ce moment-là on reçoit le reste de la famille.

Est-ce que tous les patients viennent en couple ? N'y a-t-il pas parfois une divergence entre le papa et la maman par rapport à la génétique ?

Oui le plus souvent. De mon expérience, je n'ai pas rencontré de cas d'opposition, j'ai rencontré des cas où le papa n'était pas tout à fait comme la maman, mais où il n'était pas réticent non plus. Ils viennent en génétique d'eux-mêmes ou envoyés par un ORL, un spécialiste qui leur a déjà expliqué un peu la consultation de génétique, c'est donc sur la base du volontariat.

Est-ce que vous avez une formation de psychologue ?

Oui, dans le master de conseil génétique il y a une formation en psycho, on est amené aussi à parler d'éthique, de façons de faire, de façons de dire les choses, de ce qui est à éviter...

Vous trouvez que le fait qu'on apporte ces éléments à la famille est vraiment important ?

Je trouve cela essentiel, même si aujourd'hui on ne peut pas guérir, on ne peut pas donner de médicament. Pour un enfant « anormal », **il est essentiel de savoir d'où vient le problème**, de se poser la question du « pourquoi ? », « pourquoi moi ? ». Et de pouvoir expliquer aux gens que c'est la faute à personne, que c'est une mutation génétique dans un gène particulier. Pour moi, c'est vraiment primordial, et parfois on a vraiment l'impression d'enlever l'épée de Damoclès en disant « ce n'est vraiment pas votre faute, voilà ce qui s'est passé ». C'est vrai qu'il y a des personnes qui viennent en consultation et disent : « vous ne pouvez pas guérir mon enfant ». Oui, on ne pourra pas guérir l'enfant, mais on apporte vraiment une raison, et pour les enfants c'est vraiment essentiel de savoir ce qu'ils ont, de comprendre.

Je comprends très bien. C'est aussi ma position, mais je me rends compte que ce n'est pas toujours évident. C'est vrai qu'il y a quelques fois une culpabilité pour certaines personnes. Le fait qu'on dise « c'est vous qui êtes porteur du gène » n'est pas facile à accepter.

Vous arrivez à les déculpabiliser ?

On essaie du moins. Il y a un sentiment de culpabilité quand il y a des mutations dominantes qui viennent d'un seul des parents, là le parent dit « c'est ma faute ». Encore une fois, **on essaie de leur expliquer que ça n'est la faute de personne**, on est toujours porteur de mutations qu'on ne connaît pas pour la simple raison qu'on n'a pas eu d'enfants malades, qu'on n'a pas rencontré la personne qui porte la même mutation... On est tous porteurs aléatoires de mutations.

Votre rôle va donc permettre de faire une synthèse, pas uniquement médicale, mais tout terrain. Demain, comment voyez-vous votre avenir ?

Toujours ici, j'espère, en tout cas dans le Centre de Référence, je m'y sens bien, c'est vrai qu'on est une entité unique en France. C'est particulier car on est un tout petit groupe, un tout petit centre. Comment je vois l'avenir ? Beaucoup plus de diagnostics pour les familles ; essayer de trouver d'autres gènes pour celles qui n'ont pas de réponse et qui sont toujours dans l'attente. Avec le Dr Marlin, on va essayer de mettre en place une consultation en parallèle à la consultation actuelle, pour essayer d'avoir plus de monde et d'apporter des réponses plus rapidement. Dans celle-ci, je pourrais voir seule certains enfants avant la pose de leur implant cochléaire. **Beaucoup d'autres projets se mettent en place, que ce soit avec notre psychologue ou notre chargé de mission.**

Pensez-vous qu'un jour on arrivera à « soigner » ?

J'espère en tout cas, c'est le but.

Nota Bene:

Au centre de références des surdités génétiques de Necker, le terme « Consultation de génétique » correspond à une suite de rencontres du patient et de sa famille avec chacun des membres de l'équipe : psychologue, infirmier, conseiller en génétique puis médecin généticien. Cette démarche dure environ 2h ; elle peut être précédée par des bilans dits étiologiques¹ réalisés en externe et prescrits par le médecin du patient.

Le médecin généticien se charge, lui, de faire la synthèse de tous les éléments médicaux et paramédicaux recueillis. Il prescrit, si besoin, les examens complémentaires à effectuer, et propose, ou non, que des prélèvements soient effectués en vue de tests génétiques confiés alors au laboratoire de recherche en biologie moléculaire.

1 - Cf. "Bilan étiologique...", *Connaissances Surdités* n°53 p.7.

Apport d'une consultation de génétique chez un patient porteur d'une surdité

Ci-dessous, voici quelques données statistiques et médicales à retenir lorsqu'un patient est porteur d'une surdité. Elles sont extraites du dossier **Génétique et Surdité** du N°1/2013 (p.7 à 11) des Cahiers de l'Audition¹. Vous y retrouverez aussi la plupart des éléments développés par de le Dr S. Marlin lors de notre dernier colloque.



Rappelons les buts de cette consultation de génétique complétés, si nécessaire, des tests génétiques :

- ◆ Etablir le caractère génétique ou extrinsèque du déficit,
- ◆ Rechercher des anomalies associées,
- ◆ Etablir un pronostic évolutif de la surdité,
- ◆ Aider à la prise en charge du déficit auditif,
- ◆ Evaluer un risque de récurrence lors d'une prochaine grossesse ou à une prochaine génération,
- ◆ Dépister d'éventuels autres sujets atteints au sein d'une famille.

La surdité est le déficit sensoriel le plus fréquent. Dans les pays industrialisés, on estime actuellement la part des surdités neurosensorielles génétiques à 2/3 des surdités de perception. La plupart des surdités héréditaires sont des maladies monogéniques mais avec une grande hétérogénéité génétique.

Une distinction importante est à faire entre deux grandes catégories de surdités d'origine génétique : **les surdités isolées** et **les surdités syndromiques** moins fréquentes (10%). Leur prise en charge et leur bilan étiologique seront différents. Il convient donc de connaître les principaux syndromes et de les repérer par des examens paracliniques systématiques afin d'éliminer une forme syndromique non connue.

Lors de la consultation, un examen clinique complet de chaque patient, un interrogatoire précis sur les antécédents personnels (facteurs extrinsèques, signes associés) et familiaux (troubles auditifs, signes associés possibles) sont donc essentiels à mener. **Au terme de cette consultation des tests génétiques pourront être proposés si une étiologie est suspectée.**

En pratique, **l'enquête étiologique d'une surdité doit être menée dans un centre spécialisé.** Actuellement, il existe dans chaque région française au moins un centre de compétence « surdités génétiques » réunissant une équipe de généticiens et une équipe d'ORL.

1 - Téléchargement gratuit de ce dossier sur le site des Cahiers de l'Audition.