

Le diagnostic génétique et le registre des patients sont utiles aux personnes atteintes de maladies rétiniennes

L'analyse génétique devrait être la norme pour les personnes atteintes de maladies rétiniennes héréditaires : c'est ce que revendique l'organisation faïtière Retina International. Retina Suisse s'engage, elle aussi, pour le test génétique et le registre des patients.

Le 30 septembre 2023, c'est la Journée mondiale de la rétine. De nombreuses maladies oculaires touchent la rétine et ses cellules visuelles, très sensibles aux dysfonctionnements et aux influences néfastes.

À quelques exceptions près, la plupart des maladies rétiniennes sont rares à extrêmement rares. Il s'agit de dystrophies rétiniennes héréditaires, dues à une altération de certains gènes.

D'une part, un seul gène – selon son altération – peut être à l'origine de diverses maladies. D'autre part, plusieurs gènes peuvent être responsables d'une seule et même pathologie. Pour poser un diagnostic clair, il est nécessaire d'identifier le gène concerné. Une analyse génétique est donc indispensable pour établir un diagnostic définitif.

Plus de 300 gènes

Cette année, la Journée mondiale de la rétine est justement placée sous le signe de l'analyse génétique. L'organisation faïtière Retina International revendique un examen génétique systématique pour les personnes atteintes d'une maladie rétinienne héréditaire. À cette fin, un groupe de travail de Retina International composé de membres de 16 pays a dressé une liste de critères généraux. Celle-ci doit faciliter l'introduction d'un test génétique standard.

Plus de 300 gènes différents peuvent être à l'origine d'une maladie rétinienne. Ainsi, sans analyse génétique, il est souvent impossible d'établir un diagnostic, un conseil et un traitement précis.

« Une analyse génétique devrait impérativement être réalisée dans le cadre du diagnostic d'une maladie rétinienne héréditaire, comme la

rétinite pigmentaire. Dans le cas contraire, le médecin dit seulement que le patient est atteint d'une maladie chronique », explique Stephan Hüsler, directeur de Retina Suisse. Et cela ne fait que plonger les personnes concernées et leurs proches dans une grande incertitude.

Les caisses d'assurance-maladie ne paient pas toujours

Un diagnostic génétique est une première étape essentielle. Il permet aux personnes concernées de participer à des programmes de recherche et à des essais cliniques, qui peuvent donner naissance à de meilleures thérapies. Problème : les caisses maladie suisses assument encore trop rarement les coûts de telles analyses génétiques.

La garantie de prise en charge des coûts est nécessaire pour réaliser une analyse génétique complète. En outre, selon la législation en vigueur, l'assureur doit prendre en charge les frais d'analyse, de 3000 à 4000 francs, dans la mesure où l'examen sert le diagnostic ou le traitement d'une dystrophie rétinienne et de ses conséquences.

Toutefois, il arrive toujours plus fréquemment qu'une caisse maladie refuse de prendre en charge les frais. Il ne reste plus alors qu'à déposer un recours et à le justifier avec un supplément d'informations. Cette procédure est un poids supplémentaire pour les personnes concernées.

Le registre des patients avec module ophtalmologique

Stephan Hüsler, directeur de Retina Suisse, s'engage pour la promotion des analyses génétiques en général. Celles-ci constituent la base du [Registre suisse des maladies rares \(RSMR\)](#), dont il soutient le développement. En effet, plus la quantité de données rassemblées et analysées est importante, plus on a de chances d'obtenir de nouvelles connaissances qui bénéficieront aux patientes et patients.

Concrètement, Retina Suisse finance un module ophtalmologique supplémentaire au sein du registre des maladies rares. Y sont enregistrées les données génétiques exactes issues des tests et d'autres informations importantes pour la recherche et les études cliniques.

Avec le module ophtalmologique, Retina Suisse poursuit les objectifs suivants :

- permettre des diagnostics fiables pour les patientes et patients ;

- identifier des possibilités thérapeutiques ;
- mettre à disposition des informations sur les dystrophies rétiniennes existant en Suisse ;
- rassembler des connaissances sur le type et la fréquence des dystrophies rétiniennes héréditaires en Suisse, ainsi que sur l'âge lors du déclenchement de la maladie ;
- attirer l'attention de la communauté scientifique internationale sur le registre des maladies rares afin que davantage d'études cliniques soient réalisées en Suisse ;
- informer les patientes et patients sur les études cliniques menées en Suisse et dans les pays limitrophes.

La base de données de Retina Suisse a déjà porté ses fruits. Ainsi, des contacts ont été établis ou intensifiés avec des scientifiques aux États-Unis, en Grande-Bretagne, aux Pays-Bas, en Belgique et en Suède. Dans certains cas, cela a débouché sur des projets de recherche communs. En outre, des patientes et patients ont pu être dirigés vers des centres d'étude à l'étranger.

Déroulement d'un diagnostic génétique

La première étape est un diagnostic clinique – ou au moins une suspicion – de dystrophie rétinienne. Les personnes concernées doivent ensuite être adressées à une clinique proposant des consultations pour les maladies oculaires rares afin de discuter de la possibilité d'un examen génétique.

Souvent, les patientes et patients atteints d'une dystrophie rétinienne sont également orientés vers Retina Suisse, où on leur explique les conséquences possibles d'un diagnostic génétique.

Si les personnes concernées sont d'accord, on réalise ensuite une simple prise de sang. Leur ADN est isolé et analysé en laboratoire. Le processus est long : en général, les résultats sont disponibles au bout de quatre à six mois.

Les données personnelles sont ensuite intégrées au registre des patients, sur accord de la personne touchée. Toutefois, la saisie dans le registre n'est pas toujours possible : dans un cas de dystrophie rétinienne sur cinq, il demeure impossible d'identifier une anomalie génétique.

Les surprises ne sont pas à exclure

Occasionnellement, l'analyse peut également mettre en lumière des résultats désagréables : « L'analyse génétique peut par exemple révéler un risque de 50 % de transmettre à ses enfants la variante de gène responsable d'une maladie », indique le Dr Pascal Escher, directeur du groupe de recherche en génétique ophtalmologique à l'Hôpital de l'Île à Berne et responsable de la base de données Retina Suisse.

Pascal Escher précise que c'est pour cette raison que des entretiens sont menés avec les patientes et les patients avant l'examen. Le but est que ces personnes puissent se faire une meilleure idée de ce qu'implique une analyse génétique pour leur avenir.

Saisie dans le registre des patients

Les patientes et patients qui ont déjà un diagnostic génétique peuvent se faire inscrire dans le registre des maladies rares.

Les personnes intéressées trouveront des informations sous les liens suivants du site de Retina Suisse :

[Fiches d'information et formulaires](#)

[Webinaire sur le registre des patients](#)

[Communiqué de presse](#)