

MEILLEUR DÉPISTAGE : MEILLEUR TRAITEMENT DU CANCER DE L'ŒIL CHEZ L'ENFANT

par Liz Warwick

Les effets du rétinoblastome, un cancer de l'œil chez les enfants, ne sont pas que physiques. La maladie affecte grandement l'ensemble de la famille qui doit organiser les traitements et gérer le stress et l'incertitude engendrés par le diagnostic. De plus, les frères, soeurs et proches parents de l'enfant atteint d'un rétinoblastome devront subir des tests et avoir un suivi à long terme afin de s'assurer qu'ils n'en sont pas atteints.

Les tests comprennent plusieurs examens cliniques et des examens de l'œil sous anesthésie. Pour la famille déjà confrontée à une situation éprouvante, ces tests exigeants et coûteux imposent un stress additionnel. Or, une équipe de chercheurs canadiens de renommée mondiale vient d'élaborer de nouvelles stratégies de dépistage génétique permettant de détecter plus tôt et plus rapidement le rétinoblastome, d'améliorer le traitement et d'éliminer les examens de suivi pour les enfants qui ne sont pas à risque.

REPÉRER LES MUTATIONS DU GÈNE RB1

Le rétinoblastome résulte des changements d'un gène spécifique appelé RB1. Les mutations du RB1 sont héréditaires dans environ 40 % des cas, mais elles peuvent survenir dans des familles n'ayant aucun antécédent de cette maladie. Malheureusement, le rétinoblastome ne résulte pas d'une mutation unique du RB1. Les modifications peuvent varier d'une famille à l'autre, ce qui complique grandement le dépistage génétique.

Les chercheurs canadiens ont mis au point une série de tests qui repèrent 89 % des mutations du RB1. Lors d'une étude sur l'efficacité de ce dépistage, les chercheurs ont estimé que ces tests ont évité 313 examens de la vue sous anesthésie et 852 consultations à 97 enfants à risque, provenant de 20 familles représentatives.



« Le dépistage génétique à grande sensibilité permet aux familles de prendre des décisions éclairées »

Les chercheurs sont aussi parvenus à effectuer ces tests rapidement, en moins de trois semaines. C'est un autre progrès important pour les familles qui ont parfois attendu jusqu'à un an les résultats du dépistage génétique. On peut aussi faire un dépistage génétique prénatal afin de voir si le bébé est à risque et, au besoin, provoquer l'accouchement et amorcer le traitement du cancer immédiatement.

Selon l'un des auteurs de cette étude, Brenda Gallie, chef de l'Informatique de l'oncologie à l'Hôpital Princess Margaret de Toronto, « il en découle un avantage énorme, car les familles évitent ainsi de dangereuses procédures invasives. » Les membres de la fratrie n'ayant pas de mutation RB1 n'ont pas besoin d'un suivi aussi strict pendant les trois ou cinq premières années de leur vie. Brenda Gallie précise que la sensibilité du dépistage s'est améliorée et est à environ 94 %.

D'IMPORTANTES AVANTAGES POUR LES FAMILLES

Peggy Gronsdahl, présidente de la Société canadienne du rétinoblastome et dont le fils est atteint de cette maladie, af-

firme que ces nouveaux tests permettent aux familles de mieux gérer la maladie et ses conséquences. « Le dépistage génétique à grande sensibilité permet aux familles de prendre des décisions éclairées. »

Elle ajoute qu'un diagnostic de cancer de l'œil chez un enfant provoque un traumatisme énorme au sein de la famille. Ce stress s'accroît lorsqu'on apprend que ce cancer a une composante génétique et que d'autres enfants peuvent être atteints. Presque immédiatement après le diagnostic, les autres enfants de la famille doivent se soumettre au dépistage invasif du rétinoblastome.

Selon Peggy Gronsdahl, grâce au travail du Dr Gallie et de son équipe, la plupart des familles peuvent maintenant savoir de façon sûre et rapide si d'autres membres sont à risque. 🦋

Réf. : Richter S, Vandezande K, Chen N, Zhang K, Sutherland J, Anderson J, Han LP, Pantan R, Branco P, Gallie B. Sensitive and efficient detection of RB1 gene mutations enhances care for families with retinoblastoma. *American Journal of Human Genetics* 2003;72(2):253-269.