

## Etude prospective des conséquences psychosociales du dépistage de la maladie de Von Hippel-Lindau

**C. Rochette**<sup>1,2</sup>, K. Baumstarck<sup>2</sup>, H. Zattara-Canoni<sup>2,3</sup>, A. Esmaeel Abdullah<sup>1,2</sup>, D. Figarella-Branger<sup>2,3</sup>, M. Pertuït<sup>1,2</sup>, A. Barlier<sup>1,2</sup>, F. Castinetti<sup>1,2</sup>, K. Pacak<sup>4</sup>, P. Metellus<sup>2,3</sup>, D. Taïeb<sup>2,3</sup>

<sup>1</sup>CHU Conception, Marseille

<sup>2</sup>Université d'Aix-Marseille

<sup>3</sup>CHU Timone, Marseille

<sup>4</sup>National Institutes of Health, Bethesda, Maryland, USA

La maladie de Von Hippel-Lindau (VHL) est une pathologie génétique autosomique dominante rare prédisposant à la formation de nombreuses tumeurs bénignes et malignes. Du fait du caractère potentiellement léthal de certaines de ces tumeurs, le VHL provoque une grande anxiété chez les patients atteints par cette maladie. Cependant, es conséquences psychologiques et sociales relatives à la démarche du dépistage génétique en lui même n'ont pas été encore évaluées à ce jour.

L'objectif de cette étude était de déterminer l'impact psychosocial lié au dépistage génétique du VHL chez des patients ayant présenté un hémangioblastome du système nerveux central opérés dans le service de neurochirurgie du CHU de la Timone à Marseille à partir de 1999.

Les conséquences psychosociales ont été mesurées à l'aide de différents questionnaires évaluant les manifestations d'anxiété (STAI), de dépression (BECK), de qualité de vie (SF-36) et d'inquiétude (PCQ). Les questionnaires ont été remplis une première fois par le patient à son entrée dans l'étude dans le but d'évaluer son état de base, puis une deuxième fois, avant la consultation d'annonce du résultat du dépistage génétique, afin d'évaluer le vécu de la période d'attente. Enfin, ils ont été remplis une dernière fois, au domicile, afin de mesurer les conséquences du résultat du dépistage.

Vingt quatre patients ont été inclus dans l'étude. Une maladie de VHL a été mise en évidence et 12 patients ont à ce jour reçu leur résultat en consultation d'oncogénétique. Au terme de la période d'attente du résultat du dépistage génétique, et avant la restitution de celui-ci au patient, nous n'avons retrouvé d'aggravation significative de l'état physique ou psychique des patients pour aucun des paramètres mesurés. De manière surprenante l'anxiété générale des patients a diminué (ASTA en général visite 4=37,8 +/- 10,1 et ASTA en général visite 1=41,1 +/- 8,8) et ce de manière significative ( $p=0,028^*$ ). Par ailleurs, 2 des composantes de la qualité de vie se sont améliorées de manière statistiquement significative : la vitalité (score Vitalité visite 4=57,9 +/- 21,3 ; score Vitalité visite 1=45,8 +/-16,4 ;  $p=0,005^*$ ) et la santé perçue (score Santé perçue visite 4=67,3 +/- 20,5 ; score Santé perçue visite 1=56,1 +/-23,4 ;  $p=0,026^*$ ). Par ailleurs nous avons noté la bonne corrélation des scores obtenus aux questionnaires entre la première et la deuxième évaluation.

En conclusion, aux regards de nos résultats intermédiaires, nous n'avons pas, à ce jour, mis en évidence d'impact psychosocial négatif liée à l'attente du résultat du dépistage de la maladie de VHL. Une évaluation des niveaux initiaux de qualité de vie, de dépression, d'anxiété et d'inquiétude semble cependant intéressante avant la réalisation du dépistage génétique afin de mettre en place, le cas échéant, des stratégies de soutien personnalisées.