

A star is born

Le rendez-vous annuel aux rencontres de l'AFSRT avec le service de génétique médicale du CHU de Bordeaux nous permet d'entendre chaque année avec plaisir l'exposé du professeur Lacombe et ceux de ses collègues, comme en 2019 la psychologue Emmanuelle Taupiac, l'odonto-



logue Didier Griffith, et le généticien Julien Van Gils... « Je m'appelle Julien, j'ai 32 ans et je viens de Rouen » — voilà comment ce dernier se présente à l'assemblée. C'est évidemment une boutade, à l'image de l'humour qui le caractérise et qui témoigne de la spontanéité avec laquelle JVG se livre à l'échange avec les familles touchées par le SRT.

« Oh, tu viens depuis plus longtemps que moi, ça ne fait que la troisième année »

JVG est la dernière recrue d'un service dont les travaux effectués sur le SRT depuis plus de 20 ans sont internationalement reconnus. Il peut désormais se permettre de porter un regard nouveau sur le syndrome. Et il est incroyablement jeune ! Ce n'est pas exactement comme ça qu'on s'imagine un grand généticien...

Bien conscient de ses atouts pour interagir avec les familles, JVG livre ses impressions sur ce qu'il reçoit dans les rencontres, ce qu'il parvient à donner, son aisance devant une salle comble et son insécurité avouée face aux questions des enfants SRT pendant l'atelier.

« Chacun à sa place : en fin de journée, je rentre chez moi et c'est tout, je ne vis pas la maladie. Je trouverais ça indécent de me mettre sur le même plan que les familles. »

Entretien avec Julien Van Gils

C'est quoi la génétique ?

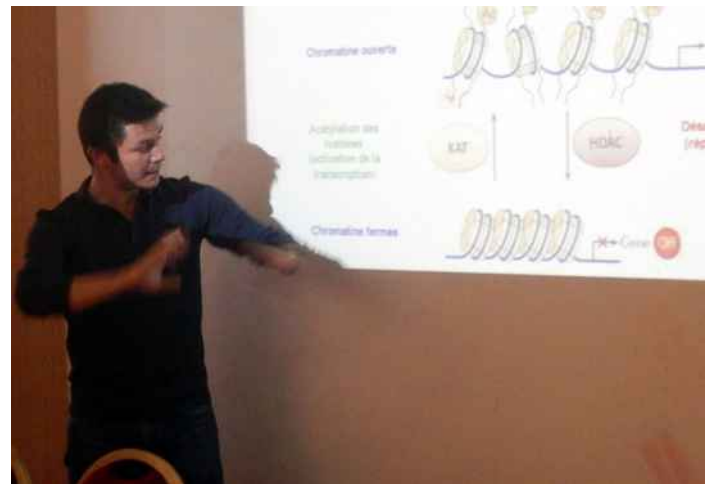
La génétique médicale a pour but d'aider les familles à comprendre les difficultés rencontrées. Dans la phase diagnostic, on cherche à établir l'origine génétique d'une malformation.

La génétique permet aussi la planification de l'accompagnement de la maladie, indiquer une ligne d'évolution. Il y a aussi le conseil génétique, typiquement, pour évaluer les perspectives pour un deuxième enfant. La génétique thérapeutique, elle, n'en est qu'à ses débuts.

Comment l'idée d'être généticien vous est-elle venue ?

Je voulais faire une spécialité médicale qui permettait de voir les patients, tout en faisant à la fois de l'enseignement et de la recherche. Mon chef de service de génétique à Rouen m'a proposé la cancérogénétique, mais j'avais déjà la passion pour les syndromes et maladies rares. La génétique n'est pas très connue, les études de médecine ne nous préparent pas vraiment à cette discipline. Je me suis alors orienté vers le service du Professeur Lacombe à Bordeaux.

Les études de médecine sont des études très longues, pendant les 6 premières années de pratique, on ne fait pas de recherche. La carrière en tant que praticien hospitalier commence comme chef de clinique assistant en post-internat, pendant 3 ans. A l'issue, on devient praticien hospitalier. Sinon, et ce sera mon cas, on peut ensuite préparer une thèse de recherche, puis plus tard, passer l'habilitation à diriger des recherches. Si, enfin, on est qualifié par le Conseil National des Universités, on peut se présenter au concours pour devenir maître de conférences puis Professeur des Universités.



Quels étaient vos premiers questionnements sur le SRT ?

Dès mon premier semestre de spécialisation, en 2011. J'ai fait ma thèse sur la corrélation phénotype / génotype, dans l'idée d'identifier un potentiel troisième gène du syndrome (outre CREBBP et EP300). J'ai mené un projet sur six patients, avec une analyse complète du génome. Un gène est ressorti, impliqué aussi dans le syndrome Cornelia de Lange, avec des signes cliniques similaires.

Mais, alors, vous ne guérissez personne... ?!

Le temps de la recherche est un temps long, c'est frustrant pour les familles, pour nous aussi parfois. Il y a un temps institutionnel, les prérogatives éthiques sont importantes, le temps des analyses est long aussi.

L'Homme a toujours cherché à percer le mystère de l'origine de la vie, c'est le Graal de la recherche ! A notre échelle, notre Graal est de développer des traitements pour ces maladies rares. Contrairement à d'autres secteurs de la médecine où les protocoles sont bien rôdés, mais les progrès minimes en réalité, les progrès récents en génétique sont énormes. Cela a un côté grisant de ne pas savoir ce qu'on va pouvoir faire dans 20 ans.

Combien ça coûte une analyse génétique ?

L'analyse ciblée coûte moins de 1000 euros. Sinon, le processus classique avec un screening complet commence par l'analyse des chromosomes et le dépistage des maladies fréquentes comme le x-fragile. Lorsqu'il faut faire l'ensemble des gènes, cela représente entre 2000 et 3500 euros maximum.

Bien sûr qu'il faut avoir conscience du coût, mais j'avoue que c'est pour moi un luxe de n'avoir que la partie médicale à gérer. C'est l'avantage de l'hôpital public de ne jamais avoir à parler d'argent avec les familles, juste leur serrer la main à la fin. Si l'analyse est justifiée, on la fait, peu importe le coût.

Comment posez-vous le diagnostic ?

En l'absence de diagnostic, je mène ma consultation classique, sans a priori sur le syndrome. Lorsque j'ai une suspicion, je ne donne pas mes hypothèses aux parents sans diagnostic génétique: le risque c'est que ce soit mal interprété, mal colporté.

Il faut dire aussi que je ne suis pas de la même génération que le Professeur Lacombe: à l'époque, ils étaient obligés de se « mouiller », ils avaient surtout la clinique, sans les outils de biologie moléculaire actuels. Maintenant, on a les outils d'analyse qui permettent de poser un diagnostic formel à partir d'une hypothèse d'un groupe de maladies génétiques, cela a bouleversé les pratiques médicales. Il faut être humble face à la génétique... En général, les gens apprécient, cela permet de construire une relation de confiance : les patients se disent, au moins, s'il dit quelque chose, on peut compter dessus. Je veux être le plus honnête

Julien Van Gils est docteur à l'hôpital de Bordeaux. Il vient aux rencontres de l'AFSRT pour expliquer la maladie aux familles.

Cette année, les jeunes ont discuté avec lui. Ils ont parlé de leurs vies et des difficultés des personnes atteintes du SRT. Par exemple, les difficultés pour apprendre. Les SRT ont aussi les pouces larges et parfois des grosses cicatrices.

Julien espère de pouvoir soigner la maladie un jour.

possible, ne pas cacher les choses : ben oui, votre enfant aura toujours un retard, ce serait malhonnête de faire croire qu'on connaît la suite. Il est vrai que, quand on est interne, on n'a pas tellement de responsabilités. Avec l'âge, il me faut apprendre à dire "je ne sais pas", avec personne derrière.

Quel est votre rapport avec les familles ?

C'est très important de sortir de sa tour d'ivoire, voir les patients et leurs familles autrement que dans la situation clinique. A part de venir aux journées rencontres, j'essaie aussi d'aller voir de temps en temps des établissements qui accueillent les patients, des MAS ou des IME. Cela modifie l'ensemble de ma relation avec les patients, j'apprends beaucoup. Sans vous, le travail de l'association, on n'est rien.

L'exposé en conférence devant les familles, c'est un exercice que je connais, qui me plaît,



alors que l'atelier avec les jeunes m'a beaucoup intimidé. C'est plus confortable de se cacher derrière une complexité et une surmédicalisation. Mon statut de jeune me permet d'aller vers eux. Mais il faut rester à sa place : malgré l'empathie, un peu de neutralité affective est nécessaire. Je ne me permettrais pas de prendre un patient dans les bras. Je me perçois comme pilier, il ne faut pas que pilier s'effondre. Lors de l'annonce du diagnostic, on n'est pas aidant si on s'effondre. Je trouve ça très indécent un médecin qui pleure devant les familles : qui on est nous, devant la souffrance du patient, de la famille ? ...

La page déchirée

On a la maladie depuis qu'on est tout petit, moi j'ai été opéré des pouces. — Ma sœur elle a eu une grave maladie elle aussi elle a été opérée... Tout le monde attrape des virus quand il fait froid ; le docteur soigne les maladies. « Vous, je ne peux pas vous

soigner... Dans le cerveau, c'est comme une bibliothèque. Tous les modes d'emploi sont bien rangés... la couleur des yeux et de la peau, la taille, l'apprentissage à l'école, la forme des pouces, la cicatrisation des blessures. Chez les SRT, il manque une page ou un chapitre du livre, le mode d'emploi des orteils et des pouces est déchiré : des orteils qui se chevauchent, des pouces on ne sait pas faire, alors on essaie avec des souris et des rats ».

J'apprends le code de la route, c'est looong... — Que faire pour savoir ce qu'il y a sur la page qui manque dans le mode d'emploi ? « Tu ne peux pas deviner tout seul, c'est pour ça que tu vas travailler avec un orthophoniste. C'est plus dur pour vous que pour les autres ! »

« J'aime pas trop le mot maladie : vous n'êtes pas malades. C'est que vous vous ressemblez tous, vous avez tous les mêmes particularités. Et c'est pour ça qu'on vient tous les ans ici, pour expliquer ces particularités. »

En secret, Julien Van Gils continue de rêver à pouvoir, un jour, restituer la page déchirée dans le mode d'emploi.

