



MEDISYN



**Analyses génétiques
pour futurs parents**

Chers futurs parents,

Les maladies génétiques sont souvent des maladies très graves et incurables. Dans de nombreux cas, les parents qui transmettent une maladie génétique à leurs enfants sont des porteurs sains, ils ne présentent donc pas les symptômes de la maladie. Pour les maladies génétiques les plus fréquentes au sein de notre population, il est possible d'effectuer un test génétique chez le couple, ce qui diminue de manière significative le risque d'avoir un enfant malade.

Analyses génétiques pour futurs parents

Recommandation

Les informations que vous lisez dans ce document fournissent une information générale. Nous recommandons aux personnes intéressées à passer ces tests de demander des informations plus détaillées et personnalisées à leur propre gynécologue, au médecin de famille ou à un consultant génétique.

Si vous avez connaissance de la présence de maladies génétiques, de retards mentaux ou de malformations congénitales dans votre famille, parlez-en avec votre médecin avant de mettre en route la grossesse. Dans certaines situations (par ex. origines ashkénazes ou consanguinité du couple), un test individualisé peut s'avérer plus approprié (informations sur demande au Département Génétique).

Tests génétiques avant la grossesse

1. Les maladies autosomiques récessives

Ce sont des maladies dans lesquelles tant le père que la mère doivent transmettre à l'enfant un gène défectueux pour que la maladie se manifeste. Dans ce cas, les parents sont dits « porteurs sains », dans la mesure où ils sont porteurs d'un variant génétique qui peut causer la maladie mais où ils ne sont pas malades eux-mêmes. Les 3 maladies autosomiques récessives les plus fréquentes au sein de la population d'Europe centrale sont:

- a. la fibrose kystique ou mucoviscidose (elle affecte un enfant sur 2'500 en Suisse)
- b. l'atrophie musculaire spinale (SMA, un enfant sur 3'500 en Suisse)
- c. les hémoglobinopathies (par exemple la β -thalassémie, un enfant sur 10'000 en Europe, beaucoup plus dans certaines régions d'Italie)

2. Les maladies génétiques liées au chromosome X

Ce sont des maladies dans lesquelles la mère est très souvent porteuse saine et dans lesquelles le défaut génétique se trouve sur le chromosome X. La maladie la plus fréquente dans ce cas est le syndrome de l'X fragile (qui affecte un enfant sur 4'000).

Cette maladie est la cause la plus fréquente de retard mental héréditaire et elle est transmise par la mère aux enfants. Bien que les femmes puissent aussi être affectées, les garçons présentent souvent une manifestation clinique plus grave.

Pour le syndrome de l'X fragile, le test est proposé seulement à la mère, qui peut être porteuse saine de ce que l'on appelle une « prémutation ».

3. Le caryotype constitutif

Dans le couple, le caryotype est utile pour exclure des translocations chromosomiques équilibrées qui, tout en ne causant pas de phénotype particulier chez le porteur, peuvent entraîner la conception d'un enfant possédant un patrimoine chromosomique « déséquilibré » qui peut causer de graves malformations et un retard mental. Les translocations équilibrées chez l'un des deux partenaires peuvent être à la base d'une sub-/infertilité et d'avortements spontanés récurrents et ces tests sont donc particulièrement recommandés en cas d'anamnèse personnelle ou familiale d'infertilité.

Le caryotype peut aussi montrer une aneuploïdie des chromosomes X ou Y, autre cause possible de troubles de la fertilité.

Qui tester et quels sont les résultats possibles?

S'il n'y a pas d'indications particulières dans une famille pour la fibrose kystique et la SMA, il est possible de réaliser le test sur un seul partenaire du couple. Si le test est négatif, on obtient une diminution importante du risque, même sans tester l'autre partenaire.

Attention: ces risques de base se réfèrent à des personnes sans pathologies congénitales au sein de leur famille et sans troubles de la fertilité. En présence de l'une de ces indications, nous recommandons de discuter avec le médecin de la meilleure stratégie.

Si tous les résultats sont normaux (négatifs)

Qui fait le test?	Test	Risque d'être porteur	Sensibilité du test	Risque pour la progéniture avant le test	Risque résiduel pour la progéniture si le test est négatif chez Lui ou Elle
 ou 	Fibrose kystique (gène <i>CFTR</i>)	1/25 Europe	80-90%	1/2'500	<1/10'000
	X fragile (gène <i>FMR1</i>)	1/150	99%	1/4'000	<1/100'000
 ou 	SMA (gène <i>SMN1</i>)	1/40	95%	1/6'500	<1/100'000
 et 	Hémoglobino-pathies (examen hématologique)	1/10-1/30 Méditerranée	90%	1/400	1/30'000
 et  §	Translocations (caryotype)	1/350	>98%	En fonction de la nature de la translocation	Très bas si aucun parent n'est porteur

§ surtout en cas d'antécédents de troubles de la fertilité

Si un résultat est positif

Un tel résultat démontre que le couple présente un risque potentiellement élevé d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique. Il est important de discuter en détail avec son propre médecin et/ou un spécialiste pour évaluer le risque spécifique, d'éventuels tests complémentaires et les options pour la reproduction.

Prélèvements

Caryotype	1 x 5 ml de sang-lithium héparine
Autres tests	2 x 4 ml de sang-EDTA
Temps pour la remise du résultat	15 jours ouvrables (contacter le laboratoire en cas d'urgence)



Contacts pour information:

MEDISYN SA

Département Génétique

Via Pianon 7

6934 Bioggio

Téléphone +41 58 400 15 10

genetics.ti.ch@medisyn.ch



MEDISYN

MEDISYN SA

Sternmatt 6

6010 Kriens

www.medisyn.ch

© 2024 MEDISYN SA. Tous droits réservés.
Nous déclinons toute responsabilité pour
d'éventuels oublis, fautes ou prix inexacts
dans la mesure autorisée par la loi. Les textes,
les illustrations et les contenus sont soumis
aux droits d'auteur de MEDISYN SA.

Édition 01/2024