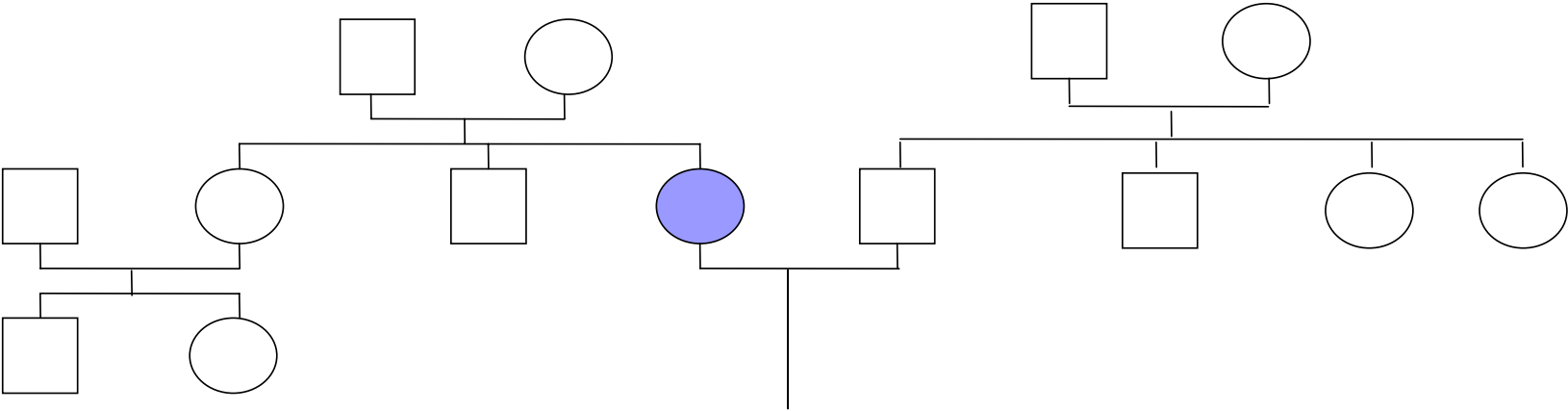


Quelles sont les questions à poser pour la génétique?

S'assurer de la santé des apparentés proches, y compris le conjoint et sa famille

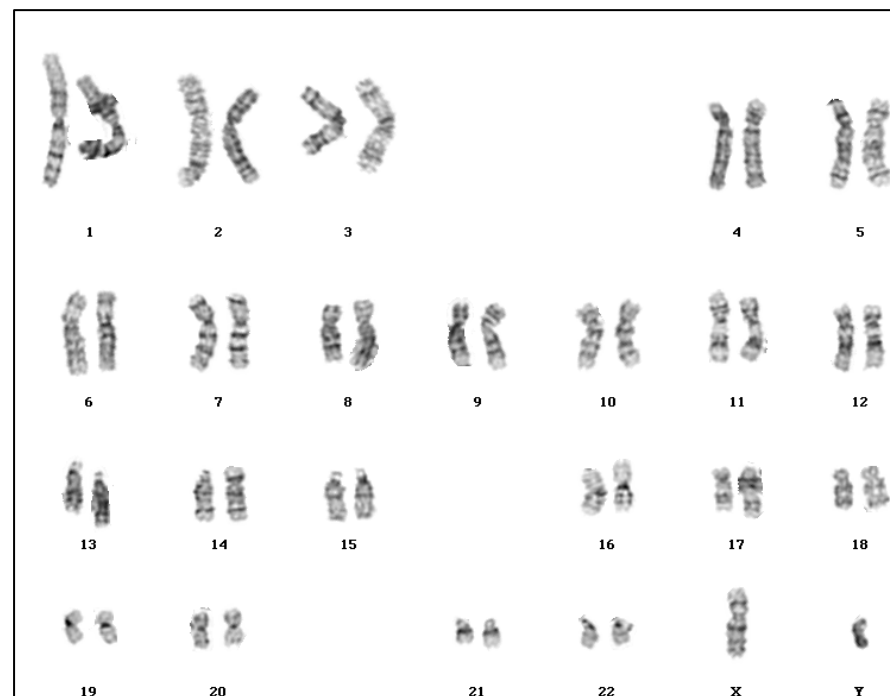
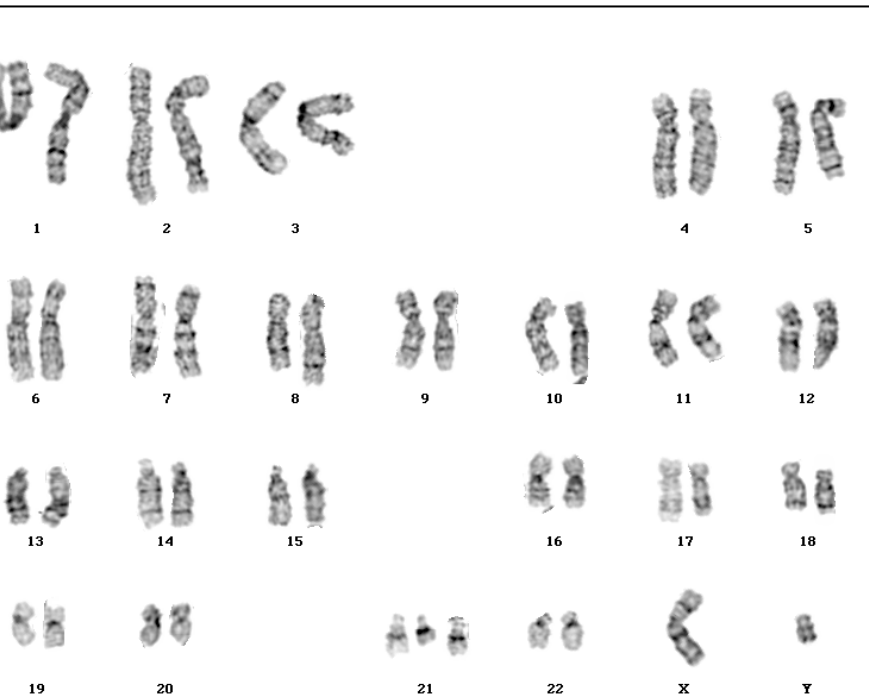


Début de grossesse ou désir de grossesse

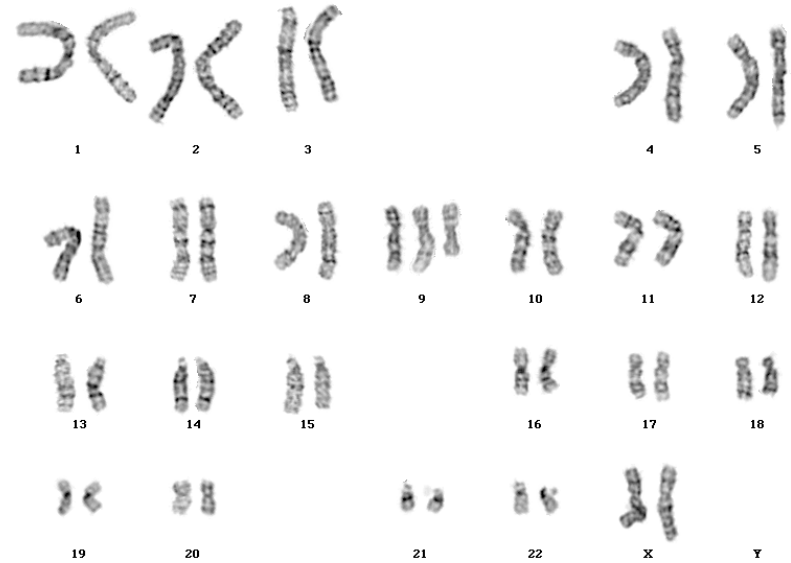
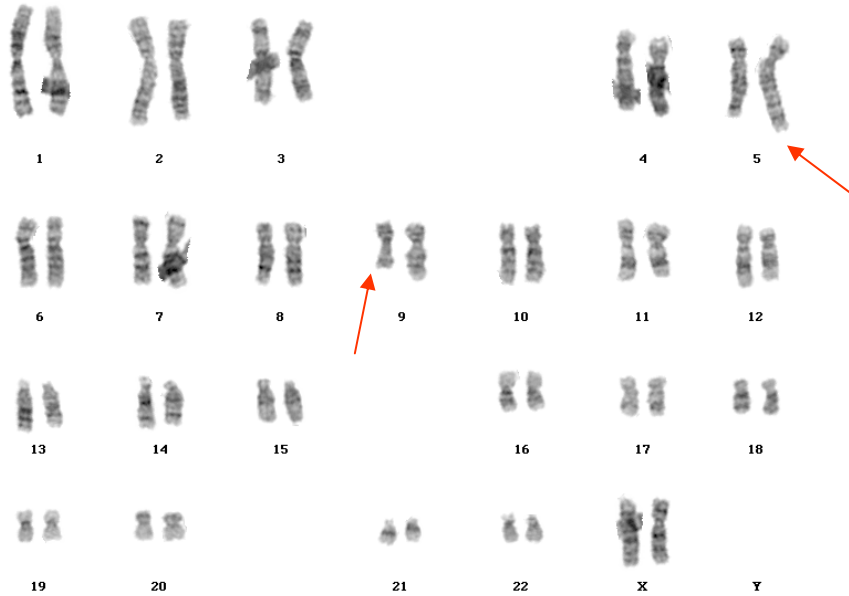
Vérifier l'absence de consanguinité

# Anomalies chromosomiques

**Trisomies 21:** s'assurer qu'elles sont libres, demander le document écrit  
(résultat de caryotype du sujet trisomique)



# Autres types d'anomalies chromosomiques



Translocation réciproque équilibrée

Translocations réciproque déséquilibré

## Signes cliniques des anomalies chromosomiques déséquilibrées

Retard mental

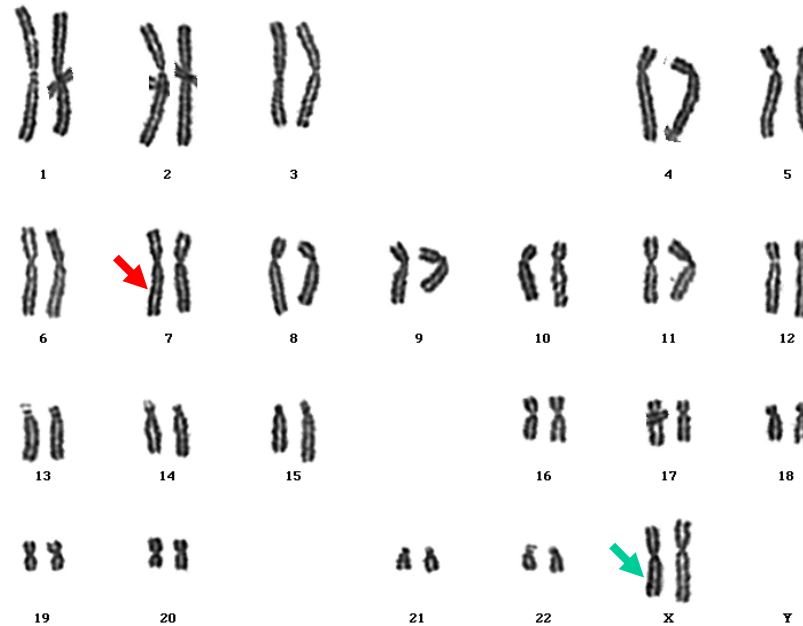
Malformations viscérales

Dysmorphie faciale

Avortements spontanés précoces

# Maladies monogéniques

Le patient est muté dans **un** gène



Autosomique

Sur l'X

Maladie monogénique connue dans la famille et à expression précoce chez l'enfant

Mucoviscidose, myopathie de Duchenne, amyotrophie spinale.....  
Drépanocytose ou autre anomalies de l'hémoglobine

Les questions à se poser:

Quel est le mode héréditaire (autosomique récessif, lié à l'X....)?

Quel est le risque pour ces patients d'avoir un enfant atteint de la même maladie?

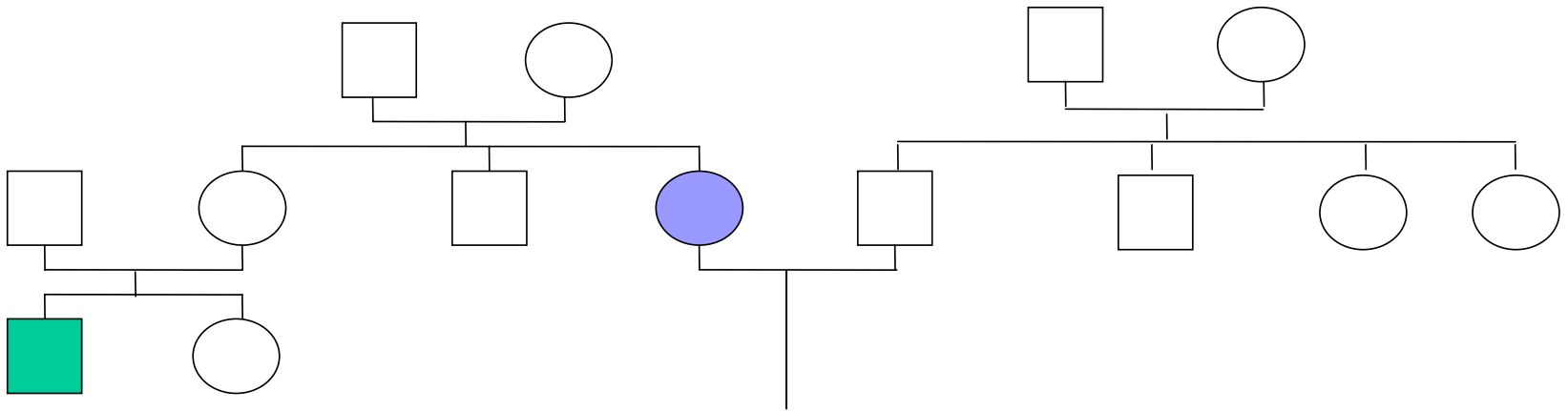
Dépistage possible des hétérozygotes?

Y a-t-il un diagnostic prénatal possible, sa précocité, sa fiabilité?

Quels sont les souhaits des parents vis à vis d'un diagnostic prénatal?

Consultation de génétique à proposer en ayant rassemblé un maximum d'informations

# Exemple



veuve atteint d'amyotrophie spinale, de mucoviscidose.....

Quels sont ses nom, prénom, date de naissance, coordonnées du médecin.....

Etude moléculaire? Quelles mutations?

Dépistage d'hétérozygote possible?

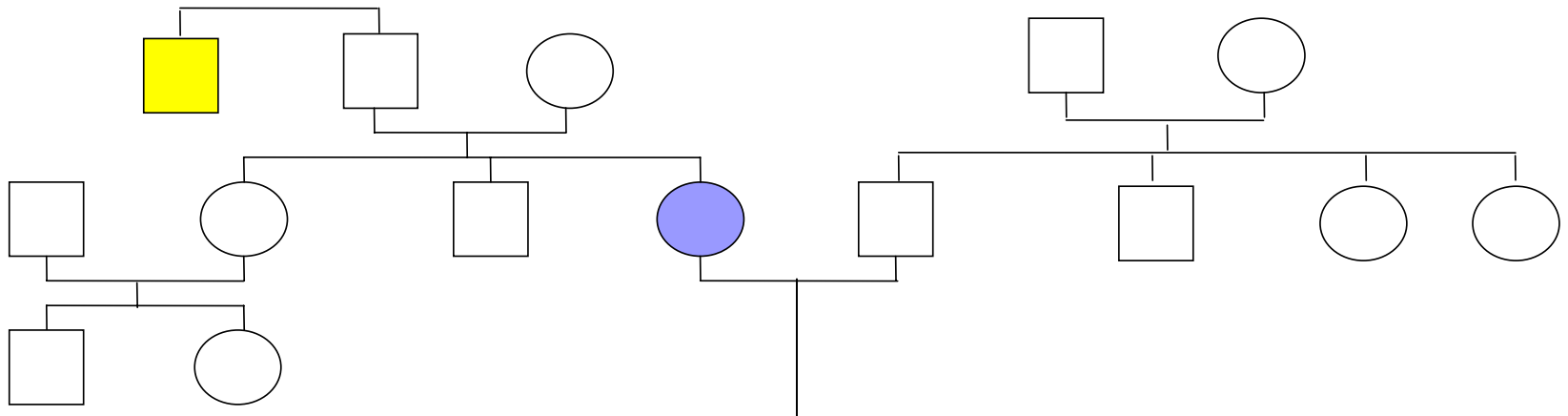
## Maladie monogénique connue dans la famille et à expression variable

Neurofibromatoses, ostéogénèse imparfaite, sclérose tubéreuse de Bourneville.....

Maladies dominantes le plus souvent (donc un parent porteur....)

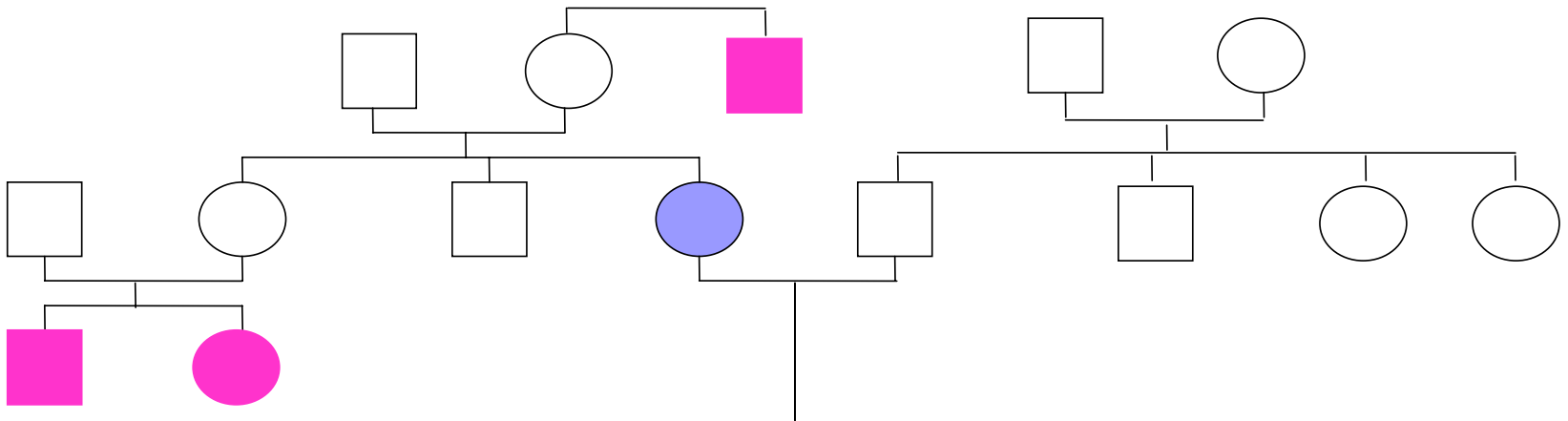
Expressivité très variable d'une personne à l'autre même dans une famille donnée

Dépistage des hétérozygotes et diagnostic prénatal à discuter au cas par cas



## Maladies non étiquetées

Exemple: retard mental



Evaluation génétique de l'un au moins des cas index

Représentation en pourcentages des différentes causes de retard mental dans une population de sujets institutionnalisés. Population de QI inférieur à 50 (Caroline du Sud, 1996).

CAUSES	Moins de 20 ans	Plus de 20 ans
Trisomie 21 ou autre anomalie chromosomique	10,5	15,1
Anomalie monogénique	9,6	6,3
Syndrome	2,6	1,5
Autre cause génétique	0,9	1,2
Ischémie pré, péri ou postnatale	8,4	6,6
Infection pré, péri ou postnatale	7,2	7,6
Chimie pré, péri ou postnatale	2,4	1,2
Prématurité	9,4	2,4
Autres causes environnementales	0,8	0,3
Multifactorielles	3	0,9
Culturofamiliales	5,4	2,9
Inconnues	39,7	54,2

# Cas particulier important: l'hémophilie

Hémophilies A ou B, sévères ou modérées

Très rares demandes de diagnostic prénatal

Très grande utilité à connaître le statut de la femme enceinte avant l'accouchement

Modification de la prise en charge obstétricale

Doit être géré dès le début de la grossesse si possible ou éventuellement avant

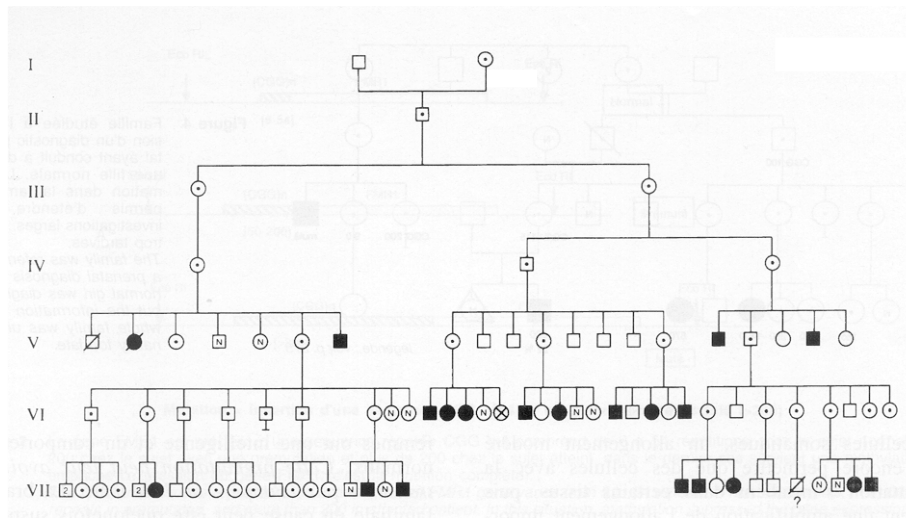
# Conclusions

Poser des questions sur la santé des deux membres du couple

Se méfier des secrets de famille

Se souvenir que rassurer est aussi important que mettre en évidence un risque

Se méfier des demandes de convenance inadaptées



Adresser en consultation de génétique avec un maximum d'informations