

LE CONSEIL GENETIQUE

**Expert : Dr Sahar KADDIOUI – MAALEJ
CHSF**

Animation : N. Bornsztein et G. Doukhan

**Le conseil génétique a pour but d'évaluer
le risque de *survenue* ou de *réurrence*
d'une maladie ou d'une malformation
dans la descendance d'un couple**

DIAGNOSTIC ANTENATAL

Ensemble des pratiques médicales ayant pour but de *détecter in utéro* chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. Il peut être précédé d'une consultation médicale de conseil génétique.

CPDPN

**rassemble l'ensemble des compétences
cliniques et biologiques dans le domaine
du diagnostic prénatal:**

-
- × **Gynécologue obstétricien**
 - × **Echographiste (*diplômé*)
*expérimenté***
 - × **Généticien**
 - × **Pédiatre (néonatalogie)**

-
- × **Foetopathologiste**
 - × **Psychiatre (psychologue)**
 - × **Cytogénéticien et biologiste**

LEGISLATION

décret n°2006-1661 relatif au Dc prénatal précisant les conditions d'application de la loi du 6 août 2004, prévoit que ***l'agrément de centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal*** est délivrée par le directeur général de l'Agence de la biomédecine pour une ***durée de 5 ans***

QUE FERIEZ VOUS
DEVANT.....?!

TRISOMIE 21

1^{er} enfant trisomique

➤ ~~Age: mais 2/3 des T21 < 35 ans !!!~~

➤ **Seuil 38 ans (35 ans USA et GB):**

OBSOLETE

➤ **Dépistage: 1^{er} trimestre:**

CN

MS 1^{er} T (PAPP-A, HCG)

➤ **BT* si risque >1/250**

➤ **Si ATCD: BT OU PLA** (d'emblée)**

*Biopsie de Trophoblaste **Ponction de Liquide Amniotique

CONSANGUINITE

× Risque d'apparition d'une affection autosomique récessive

- plus ils sont proches,
- plus leurs ancêtres communs sont proches



risque **↑** d'avoir reçu en commun un gène défavorable à l'état hétérozygote

PAPA « ÂGÉ »

× **FCS**

× **Syndromes autosomiques récessifs:**

Achondroplasie, APERT, rétinoblastome bilatéral

.....

FRÈRE DU CONJOINT ATTEINT DE MUCOVISCIDOSE

× Maladie autosomique récessive

× Dépistage anténatal: depuis fin 2002

→ diagnostic dans près de 95% des cas.

× Conseil génétique

↑
couple d'hétérozygote connu.

CAS DE DRÉPANOCYTOSE DANS LA FAMILLE

× **Maladie autosomique récessive**

× **Dépistage néonatal:** (électrophorèse de l'hb chez
parents)

× **Conseil génétique**



couple d'hétérozygote connu.

RETARD PSYCHOMOTEUR DU 1ER
ENFANT ÂGÉ DE 3 ANS, SANS CAUSE
RETROUVÉE

ATCD familiaux

- arbre généalogique indispensable
- autre cas dans la famille
- pathologie des parents et difficultés éventuelles d'apprentissage.

grossesse accouchement

- prise de toxiques, de médicaments.
- traumatisme, infection, autre
- sérologies
- écho.

Accouchement+++

ATCD personnels de l'enfant

- terme, APGAR, biométries
- période néonatale: ictère, infection..
- pathologies associées
- croissance

Développement psychomoteur

ETIOLOGIES

Multiples

- × Infections
- × toxiques
- × endocriniennes
- × Traumatiques
- × hémodynamiques

GÉNÉTIQUES

- ✘ **X fragile**, cause la plus fréquente de retard mental héréditaire et la seconde cause de retard mental après la trisomie 21.

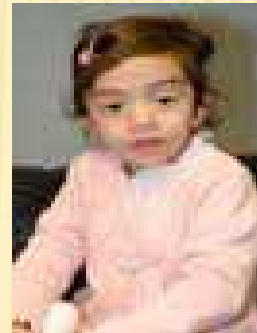


× **Syndromique :BBS,**

Cornélia de Lange



Noonan



× **Maladies métaboliques+++**



SLO



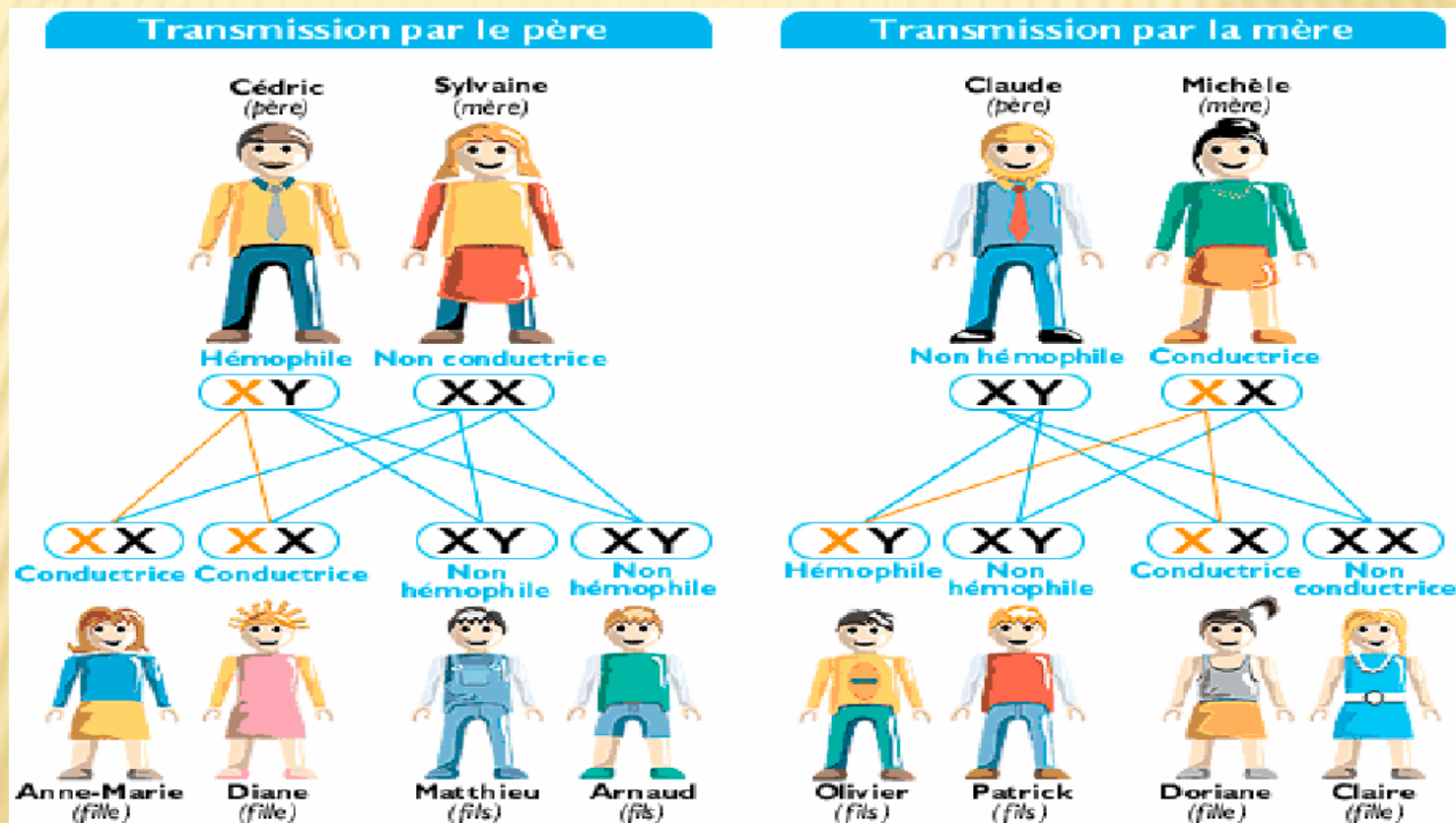
■ ■ ■ ■

HÉMOPHILIE CHEZ UN ONCLE MATERNEL DE LA PATIENTE

- × Gonosomique récessive liée à l’X

- × Femme conductrice

- × Homme « expressif »



ATCD D'IMG POUR CARDIOPATHIE

Cardiopathies isolées +++

- **CIV**
- **CIA**
- **TGV**
- **VU**
- **Fallot**
- **.....**

Cardiopathies « génétiques »

× Chromosomiques: T21, T13, T18, 45X0

➔ **Caryotype+++**

× Syndromiques:

- DiGeorge 22q11
 - Holt-Oram
 - Noonan
- Rubenstein Taybi

.....



Diagnostic moléculaire

HÉMOCHROMATOSE CHEZ LA MÈRE DE LA PATIENTE

**× la plus fréquente des maladies
héréditaires**

× maladie autosomique récessive

**NEUROFIBROMATOSE DE
RECKLINGHAUSEN DANS LA FAMILLE
PATERNELLE**

× **Autosomique dominante**

× Grande variabilité phénotypique

× Néomutation : 30 à 50%

× DAN: Extrême variabilité

CHORÉE DE HUNTINGTON

- × GRAND PÈRE PATERNEL
- × COUSIN

Autosomique dominante

Adulte

DAN possible

LE CONSEIL GENETIQUE

**Le conseil génétique a pour but d'évaluer
le risque de *survenue* ou de *réurrence*
d'une maladie ou d'une malformation
dans la descendance d'un couple**

× *Au cas par cas*

× Anomalie chromosomique isolée: *accident de parcours ou âge*

× **Cas princeps + consanguinité**

× **Pathologie syndromique, diagnostic moléculaire possible, accessibilité+++**

Concertation pluridisciplinaire

Orientation rapide

PC : bon

Moyen

Incertain

?

**LA MÉDECINE EST UNE SCIENCE
INCERTAINE**