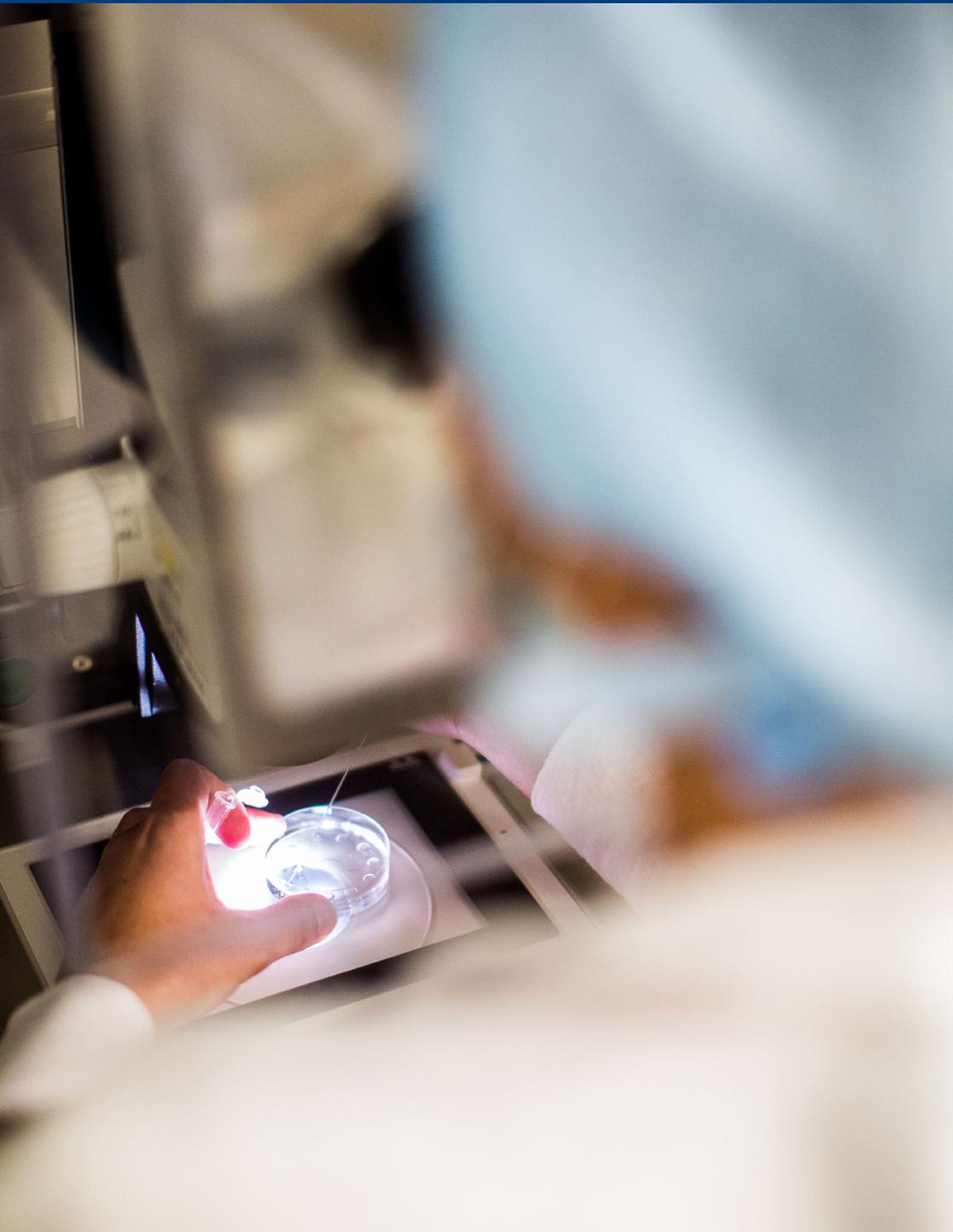


Test étendu de dépistage de porteurs de maladies génétiques

BeGECS



1. Introduction	4
2. En quoi consiste ce test et à qui s'adresse-t-il?	4
3. Que signifie être porteur sain d'une maladie héréditaire?	5
4. Quelles maladies héréditaires sont incluses dans ce test?	10
5. Où le test peut-il être fait?	10
6. Comment le test est-il effectué?	11
7. Quel est le risque (résiduel)?	12
8. Quand le test n'est-il pas approprié?	12
9. Quels résultats peuvent être attendus?	13
10. Comment le résultat du test sera-t-il communiqué?	14
11. Centres de génétique belges	15

Introduction

Cette brochure fournit des informations sur le test de dépistage de porteurs de maladies génétiques proposé dans tous les Centres de Génétique belges.

What is this test and who is it for?

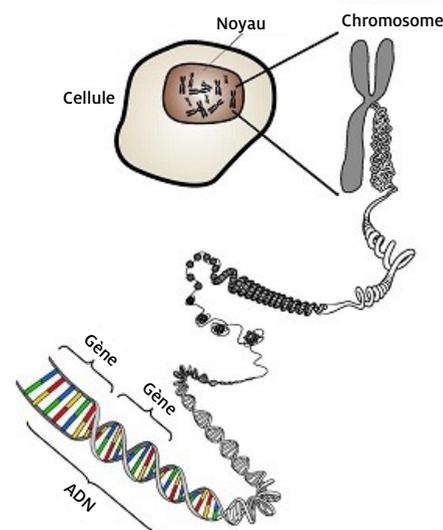
Ce test de portage est destiné uniquement aux couples qui expriment un désir de grossesse. Le test est effectué au départ d'un échantillon de sang des deux partenaires et évalue si vous et votre partenaire avez un risque accru d'avoir ensemble un enfant atteint d'une des maladies/conditions génétiques graves testées. Cela donne permet aux futurs parents de prendre une décision éclairée pour la (les) grossesse(s) à venir.

Même les couples n'ayant pas de maladie connue dans le couple ou la famille peuvent faire ce test. S'il y a déjà une maladie «héréditaire» connue dans la famille, ce test peut ne pas être suffisant. Dans ce cas, il est souhaitable que le couple prenne contact avec un centre de génétique.

Que signifie être porteur sain d'une maladie héréditaire?

Matériel génétique

Le matériel génétique ou l'ADN est situé dans le noyau de chaque cellule. Les gènes sont les unités du matériel héréditaire, ils codent pour toutes nos caractéristiques héréditaires. Par exemple, ils déterminent la couleur de nos cheveux et de nos yeux. Nous avons reçu deux copies de chaque gène, une copie de la mère et une copie du père. Une erreur, appelée mutation, peut empêcher un gène (ou plusieurs gènes) de faire son (ou leur) travail normalement.

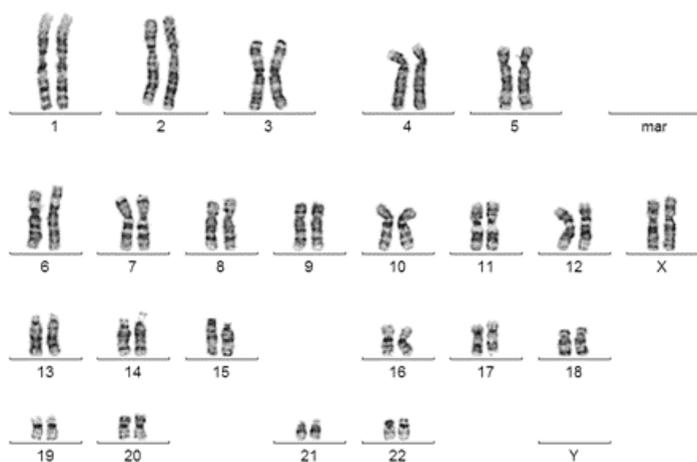


Porteur

Chaque individu est porteur sain de multiples anomalies dans les gènes. C'est ce qu'on appelle le statut de porteur. Habituellement, on ne sait pas si l'on est porteur d'une certaine maladie, parce que cela n'a généralement pas de conséquences pour la santé du porteur. Cependant, cela peut conduire à une maladie chez son(ses) enfant(s).

Chromosomes

Les gènes sont situés sur les chromosomes. Nous distinguons deux types : les autosomes (chromosomes non sexuels) et les chromosomes sexuels. Les chromosomes sexuels déterminent le sexe ; un homme a un chromosome X et un chromosome Y, une femme a deux chromosomes X.



Maladie monogénique

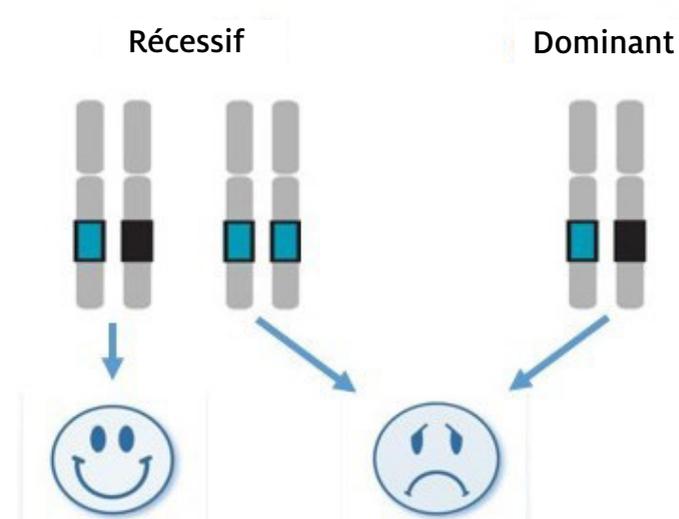
Les maladies causées par une mutation dans un seul gène sont appelées maladies monogéniques. Ces maladies monogéniques peuvent être autosomiques ou liées à l’X, les gènes autosomiques étant situés sur l’un des 22 chromosomes non sexuels.

Maladie dominante ou récessive

L’hérédité d’une maladie monogénique peut être dominante ou récessive.

- Une maladie est dominante lorsqu’une mutation dans l’une des deux copies d’un gène conduit à la maladie.

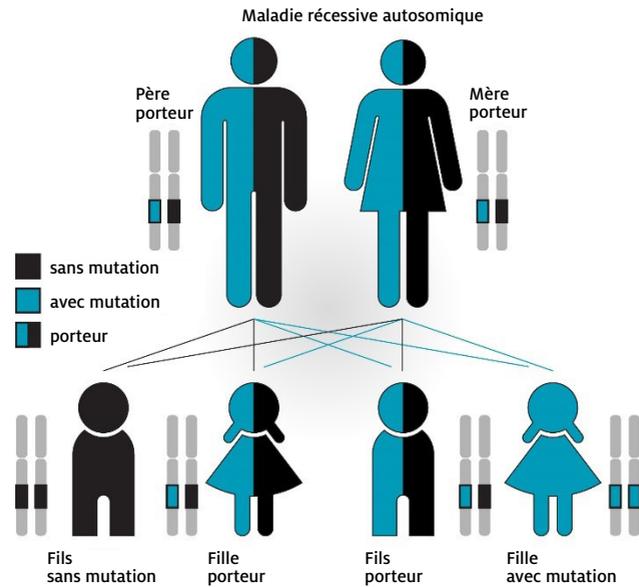
- Une maladie est récessive lorsqu’une mutation dans les deux copies d’un gène est nécessaire pour conduire au développement de la maladie. Une personne qui porte seulement une mutation dans l’une des deux copies d’un gène récessif est un porteur sain.



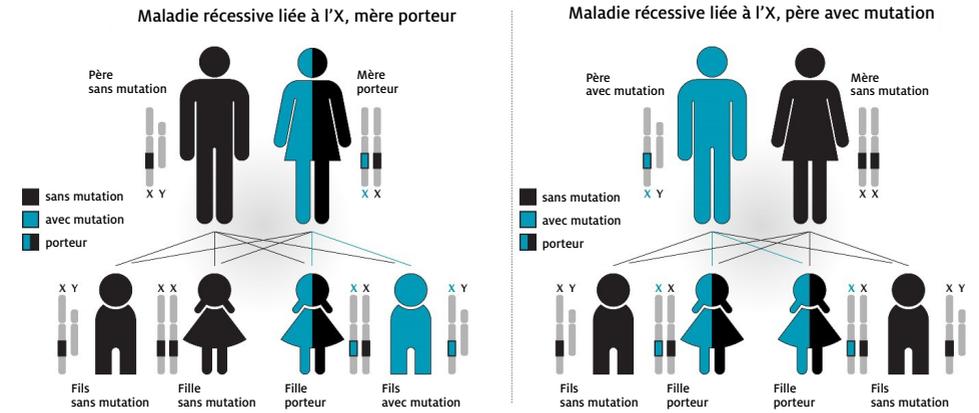
Dans ce test de portage, seules les mutations donnant lieu à une maladie récessive sont analysées. Les maladies récessives peuvent être causées par une erreur dans un gène localisé sur un autosome («maladie récessive autosomique»), ou par une erreur dans un gène situé sur le chromosome X («maladie récessive liée à l’X»).

Maladie récessive autosomique

Si les deux parents sont porteurs d'une mutation dans le même gène autosomique récessif, la probabilité est de 25% qu'un enfant soit affecté à chaque grossesse. Les parents sont tous les deux des porteurs sains.



Maladie récessive liée à l'X



Une femme porteuse d'une anomalie sur le chromosome X possède également une copie normale sur l'autre chromosome X. Elle est donc généralement en bonne santé, parfois elle montre des signes atténués de la maladie. Lorsque le fils hérite du chromosome X porteur de l'anomalie, il va développer la maladie, car le fils n'a qu'un seul chromosome X.

Il y a plus de 7000 maladies héréditaires monogéniques, c'est-à-dire causées par une mutation dans un seul gène. Environ un tiers présentent un mode de transmission autosomique récessif. On estime que chacun d'entre nous est porteur sain de certaines maladies récessives graves. Les maladies récessives liées à l'X se produisent moins fréquemment que les maladies autosomiques récessives.

Quelles maladies héréditaires sont incluses dans ce test?

Le test de portage recherche les anomalies dans plus d'un millier de gènes associés à des maladies héréditaires. La plupart de ces maladies sont à transmission autosomique récessive. Cela signifie que les deux partenaires doivent être porteurs pour avoir un risque accru d'un enfant atteint de la maladie. Il inclut aussi des maladies récessives liées à l'X. Cela signifie que seule la femme doit être porteuse pour avoir un risque accru d'avoir un enfant atteint de la maladie.

Certaines des maladies étudiées ont un impact particulier sur le développement intellectuel, d'autres conduisent principalement à un handicap physique. Certaines maladies raccourcissent la durée de vie, d'autres limitent sévèrement le fonctionnement quotidien. Pour certaines de ces maladies, il existe un traitement, par exemple l'apport de médicaments à vie ou un régime spécifique. Certaines maladies vont donner des symptômes variables allant de légers à très graves.

Pour chacune des maladies étudiées, les principales mutations répertoriées dans les gènes actuellement connus pour provoquer la maladie seront analysées. Si le test montre que ces mutations sont absentes, il y a un plus petit risque d'être porteur de ces maladies, mais cela n'exclut pas complètement le statut de porteur pour ces maladies.

Un résultat de portage normal signifie que la probabilité d'avoir un enfant avec l'une des conditions génétiques testées est extrêmement faible mais pas exclue. En outre, il existe toujours un risque d'avoir un enfant avec une autre maladie héréditaire non testée ou une maladie qui n'est pas héréditaire. Parfois, une maladie est le résultat d'une combinaison de facteurs héréditaires et non héréditaires.

Où le test peut-il être fait?

Vous pouvez demander ce test à l'un des 8 Centres de Génétique belges (voir coordonnées ci-dessous) ou à votre médecin. Ce test doit être demandé avant la grossesse.

Comment le test est-il effectué?

En Belgique, le test est effectué uniquement dans les laboratoires accrédités (c'est-à-dire reconnus internationalement) des Centres de Génétique belge. Pour effectuer le test, un échantillon de sang est prélevé chez les deux partenaires.

L'ADN est extrait des globules blancs afin de réaliser le test. En utilisant une technique appelée "séquençage massif en parallèle", la séquence exacte des lettres (séquence d'ADN), pour chacun des gènes examinés dans le test, est vérifiée pour chaque individu. L'objectif est d'étudier si des changements pathogènes (mutations) sont présents dans ces séquences d'ADN.

Parfois, il n'est pas clair si un certain changement trouvé dans un gène peut être responsable de la maladie. Dans ce cas, ce changement n'est pas pris en compte et n'est pas signalé au couple. Lorsqu'un changement est effectivement pathogène, il est inclus dans la liste des résultats. Les listes avec les gènes pathogènes des deux partenaires sont ensuite comparées.

Pas d'augmentation du risque

Si aucune mutation du même gène n'est présente chez les deux partenaires, et que la femme n'est pas porteuse d'une mutation localisée sur le chromosome X, un rapport est délivré au couple mentionnant l'absence de risque accru d'avoir un enfant atteint pour les maladies/conditions testées.

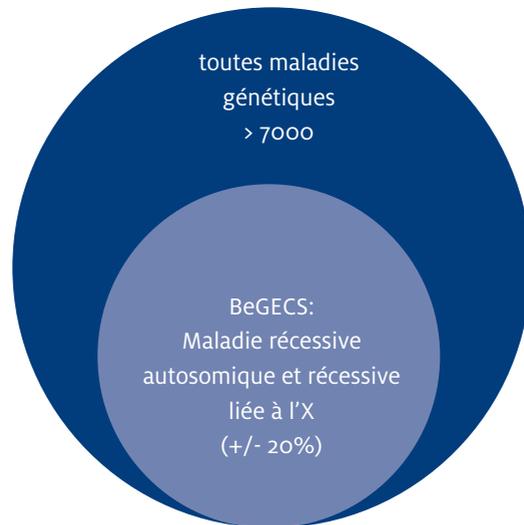
Augmentation du risque

Si les deux partenaires portent une mutation dans le même gène, ils ont un risque accru d'avoir un enfant atteint de cette maladie (voir ci-dessous). Le couple reçoit ensuite un rapport qui énumère ces résultats.

Un rapport individuel est également fourni par partenaire pour les gènes impliqués dans les maladies autosomiques récessives les plus fréquentes ainsi que pour les maladies liées à l'X.

Quel est le risque (residuel)?

Quel est le risque d'avoir un enfant atteint avec un résultat de couple normal ? Les maladies incluses dans le test de portage sont graves et se manifestent dès l'enfance. Cependant, il existe de nombreuses autres maladies récessives héréditaires qui n'ont pas été incluses dans ce test. De plus, en plus des maladies héréditaires récessives, il y a beaucoup d'autres maladies ou troubles génétiques qui présentent un autre mode d'hérédité. Enfin, les maladies peuvent aussi survenir nouvellement (néo-mutation ou mutation de novo).



Quand le test n'est-il pas approprié?

Si la femme est déjà enceinte, le test de portage ne peut pas être réalisé. Ceci s'applique également si l'un des partenaires a bénéficié d'une greffe de moelle osseuse.

S'il y a déjà une maladie héréditaire dans votre famille ou en cas de lien de sang, ce test peut ne pas être suffisant. Un conseil génétique est fortement recommandé dans ces situations.

Quels résultats peuvent être attendus?

On estime qu'environ 1% des couples dans la population sont exposés à un risque de maladie héréditaire récessive.

Augmentation du risque

Un résultat de portage anormal signifie qu'il y a un risque plus élevé d'avoir un enfant avec l'une des maladies héréditaires testées. Si les deux partenaires d'un couple sont porteurs de la même maladie autosomique récessive, le couple a un risque d'avoir un enfant atteint de cette maladie qui est de 25% à chaque grossesse. Le couple a également une probabilité de 50% d'avoir un enfant qui est un porteur sain (tout comme les parents), et une autre probabilité de 25% d'avoir un enfant qui n'est pas porteur.

Lorsqu'une femme est porteuse d'une maladie localisée sur le chromosome X, le couple a 50% de probabilité d'avoir soit un fils atteint de la maladie, soit une fille porteuse saine ou qui montre des signes atténués de la maladie.

Pas d'augmentation du risque

Un résultat de couple normal signifie qu'il n'y a pas de risque accru démontrable d'avoir un enfant avec l'une des maladies testées, cependant ce risque reste non nul.

Lorsque l'un des partenaires ou les deux sont porteurs d'une maladie récessive différente, cela n'a aucune conséquence sur la santé des futurs enfants. Pour la plupart des conditions, cela signifie qu'il n'y a pas de conséquences pour votre propre santé.

Le résultat du test de portage ne s'applique qu'à la combinaison des deux partenaires. Si vous souhaitez avoir des enfants avec un autre partenaire à l'avenir, vous devrez effectuer un nouveau test de portage, ce qui peut donner des résultats différents.

Dans le cas du dépistage des porteurs, il arrive de manière très exceptionnelle que les résultats obtenus peuvent avoir des conséquences pour votre propre santé. Ces résultats seront également rapportés.

Comment le résultat du test sera-t-il communiqué?

Le médecin prescripteur recevra un rapport des résultats du Centre de Génétique.

Ce rapport répertorie les maladies récessives pour lesquelles les deux partenaires sont porteurs d'une mutation dans le même gène.

Le statut de porteur individuel sera également signalé pour les sept maladies autosomiques récessives les plus fréquentes et pour les maladies liées à l'X.

Les résultats seront disponibles environ quatre mois après le prélèvement de l'échantillon.

Centres de génétique belges

Centrum Medische Genetica

UZ Antwerpen
Prins Boudewijnlaan 43, bus 6
2650 Antwerpen
Secrétariat: +32 (0)3 275 97 74
Fax: +32 (0)3 275 9723
<http://www.genetica-antwerpen.be>

Centrum voor medische genetica (CMGG)

UZ Gent
Corneel Heymanslaan 10
9000 Gent
Secrétariat: +32 (0)9 332 36 03
Fax: +32 (0)9 332 49 70
<http://www.cmgg.be>

Centrum Menselijke Erfelijkheid (CME)

UZ Leuven
Herestraat 49
3000 Leuven
Secrétariat: +32 (0)16 34 59 03
Fax: +32 (0)16 34 60 60
<http://www.uzleuven.be/nl/centrum-menselijke-erfelijkheid>

Centrum Medische Genetica

UZ Brussel VUB
Laarbeeklaan 101
1090 Brussel
Secrétariat: +32 (0)2 477 60 71
Fax: +32 (0)2 477 68 59
<http://www.brusselsgenetics.be> Centre de Génétique Humaine

CHU Sart-Tilman

Bâtiment B35
 4000 Luik
 Secrétariat: +32 (0)4 242 52 52
 Fax: +32 (0)4 366 81 46
http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Centre de Génétique Humaine

ULB/Erasme
 Route de Lennik 808
 1070 Anderlecht
 Secrétariat: +32 (0)2 555 64 30
 Fax: +32 (0)2 555 64 40
<http://ulbgenetics.be>

Centre de Génétique Humaine

Cliniques Universitaires Saint-Luc UCL
 Av. Hippocrate 10
 1200 Brussel
 Secrétariat: +32 (0)2 764 67 74
 Fax: +32 (0)2 764 69 36
<https://www.saintluc.be/services/medicaux/genetique>

Institut de Pathologie et de Génétique

Av. Georges Lemaître 25
 6041 Gosselies
 Secrétariat: +32 (0)71 47 30 47
 Fax: +32 (0)71 47 15 20
<http://www.ipg.be>



UZA / Wilrijkstraat 10 / 2650 Edegem
Tel +32 3 821 30 00 / www.uza.be
Volg ons op facebook  en twitter 



Het UZA draagt het JCI-label voor veilige en kwaliteitsvolle zorg.

