

## Le conseil génétique

### **I- Définition**

- Le conseil génétique est défini comme un processus de communication qui s'occupe des problèmes humains associés à la présence ou au risque de survenue d'une maladie génétique dans une famille.
- Il permet d'aider les patients à comprendre les données médicales, l'hérédité, les risques de récurrence et les options disponibles, à choisir le plan d'action qui leur convient le plus et à gérer du mieux possible la présence de la maladie génétique et/ou le risque de récurrence.

### **III- Les principes du conseil génétique**

Les principes éthiques suivants sont à la base de la pratique du conseil génétique :

#### **1- Autonomie :**

- En général, il n'existe pas de « bonne » ou de « mauvaise » décision en génétique.
- Les individus doivent pouvoir prendre la décision qui correspond à leurs valeurs personnelles et éthiques.
- Le conseil génétique doit fournir toutes les informations nécessaires pour que les individus puissent prendre une décision.
- L'information doit être communiquée de la manière la plus neutre possible.

#### **2- Confidentialité :**

- Le médecin n'a pas le droit de divulguer l'information médicale à des tiers sans l'accord de l'individu concerné.
- La responsabilité de la diffusion de l'information au sein de la famille appartient au consultant.
- Toutefois, si le patient refuse de transmettre l'information à un apparenté à risque, le médecin peut être délié du secret médical.

#### **IV- Les personnes qui assurent le conseil génétique**

- Le conseil génétique est obligatoire avant et après toute analyse génétique et il doit être donné par une « personne qualifiée », généralement il est assuré par des médecins généticiens.
- Les conseillers en génétique sont des professionnels de la santé ayant une formation spécifique pour fournir le conseil génétique. Ils travaillent avec les médecins généticiens et s'intègrent dans les équipes pluridisciplinaires.

#### **V- La place du conseil génétique en prénatal**

##### **1- Diagnostic prénatal de routine :**

- Un conseil génétique est proposé aux couples adressés pour un diagnostic prénatal cytogénétique (caryotype) en raison d'un risque élevé de trisomie 21.
- Vérification s'il existe une indication à effectuer une analyse moléculaire complémentaire.
- Le résultat est communiqué par le généticien ou le conseiller en génétique qui a vu le couple.
- En cas de résultat pathologique, la suite de la prise en charge est organisée en collaboration avec le gynécologue de la patiente.

##### **2- Signes d'appel échographiques :**

- Si les signes échographiques indiquent un risque élevé d'aneuploïdie : clarté nucale augmentée, les anomalies des membres, la présence d'anses intestinales hyperéchogènes signes échographiques (mucoviscidose) requièrent des analyses moléculaires. Le conseil génétique doit fournir des explications spécifiques aux analyses proposées, des informations sur la maladie ainsi que le risque de récurrence (25% pour la mucoviscidose).



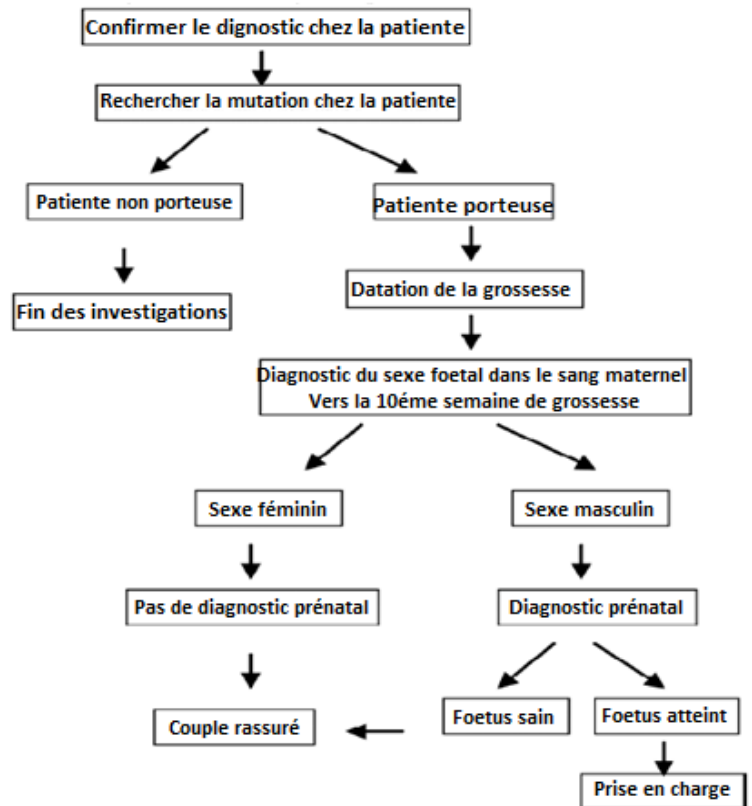
**Échographie fœtale illustrant une hyperclarté nucale**



**Échographie fœtale illustrant une hyperéchogénicité des anses intestinales**

### 3- Histoire familiale positive :

- La première consultation, idéalement avant la grossesse, permet de recueillir l'histoire familiale précise d'une maladie génétique, de confirmer le diagnostic chez la personne qui consulte au sein du couple.
- Si le couple décide d'effectuer un diagnostic prénatal (analyses génétiques), il sera planifié dès le début de la grossesse et une deuxième consultation leur sera proposée avant l'examen.
- Le résultat est communiqué lors d'une consultation et la suite de la prise en charge est organisée.



#### Organisation du diagnostic prénatal

#### Chez la patiente aux antécédent de frère décédé de la dystrophie Musculaire de Duchenne

### 4- Infertilité :

- Aneuploïdies des chromosomes sexuels (syndrome de Turner, syndrome de Klinefelter) ou anomalies structurales des autosomes.
- La ménopause précoce chez les femmes, oligo ou azoospermie chez les hommes.

### 5- Fausses couches à répétition :

- Une demande de caryotype et donc un conseil génétique.
- En effet, un remaniement chromosomique équilibré chez un des deux membres du couple peut expliquer des fausses couches à répétition.

### 6- Consanguinité :

- Les couples consanguins ont un risque augmenté d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique récessive.

- De plus, le risque de malformations congénitales estimé à 2% pour la population générale est doublé pour un couple consanguin.
- Certains couples consanguins sont plus à risque pour certaines maladies génétiques en fonction de leur origine géographique et/ou ethnique.

#### **7- Origine géographique/ethnique spécifique :**

- La fréquence de certaines maladies génétiques récessives est plus importante dans certaines populations.
- C'est le cas par exemple pour la drépanocytose (ou anémie falciforme) dans les populations d'origine africaine ou les thalassémies alpha et bêta dans les populations du pourtour méditerranéen, d'Afrique et d'Asie.

#### **VI- Le calcul du risque de récurrence :**

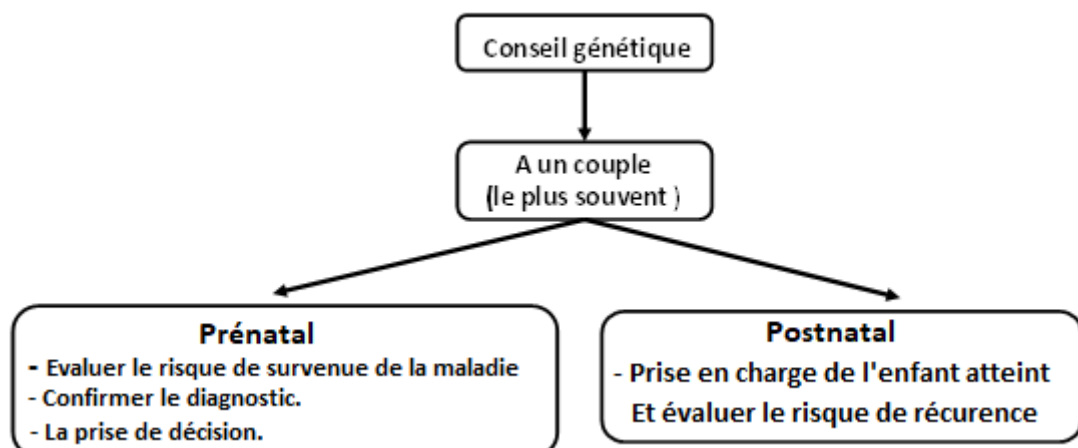
##### **Le risque mendélien :**

- Facile à calculer, si on se base sur les modèles théoriques (c'est-à-dire qu'on se base sur les données généalogiques), il peut être calculer pour la plupart des maladies monogéniques (sauf mitochondriales et maladies soumises à empreinte parentale).

##### **Le risque empirique :**

- On parle de risque empirique lorsque l'estimation repose sur l'observation de données et non sur un modèle théorique basé sur l'observation des données généalogiques.
- On utilise ce type d'estimation pour les anomalies chromosomiques et les affections non mendéliennes dites multifactorielles (malformations communes : cardiopathie, fentes labiales...).

#### **VII - Processus du conseil génétique**



**Le processus du conseil génétique comprend plusieurs étapes :**

**1- L'enquête génétique :** l'histoire familiale (bon interrogatoire), la réalisation de l'arbre généalogique et l'examen clinique (prise de photos).

**2- La réalisation d'examens ou tests génétique**

**3- Estimation du risque de récurrence.**

**4- La prise de décision.**

**5- Soutiens :** soutien continu par des conseillers en génétique et information du couple de l'existence, des différentes associations et centres spécialisés qui s'occupent de la maladie qui concerne leur enfant.

## **VII- CONCLUSION**

- L'objectif du conseil génétique est de fournir aux individus (un couple le plus souvent) qui sont confrontés à des choix extrêmement difficiles, une information médicale précise, pour qu'ils puissent prendre une décision de façon libre et éclairée, tout en respectant leur autonomie liée à leurs valeurs éthiques à prendre cette décision.
- Le conseil génétique apporte des soutiens différents, en informant les familles sur les différentes associations et centres spécialisés qui s'occupent de la maladie qui concerne leur enfant.
- Les conseillers en génétique travaillent avec les médecins généticiens et s'intègrent dans les équipes pluridisciplinaires, en collaboration étroite avec la majorité des autres services notamment les services de gynécologie et d'obstétrique.

## **Bibliographie:**

1. Griffiths, Anthony.J.F.Miller, Jefferey. H. SUZUKI, DAVIDT. 3éd.Introduction à l'analyse génétique. Paris: de boeck; 2002.
2. Furniss D, Kan S, Taylor IB, et al. Genetic screening of 202 individuals with congenital limb malformations and requiring reconstructive surgery. J Med Genet. 2009;46(11):730-735. doi:10.1136/jmg.2009.066027.
3. Modell B, Darr A. Genetic counselling and customary consanguineous marriage. Nature Reviews Genetics. 2002;3(3):225-229. doi:10.1038/nrg754.
4. Michie S, McDonald V, Marteau TM. Genetic counselling: information given, recall and satisfaction. Patient Education and Counseling. 1997;32(1):101-106. doi:10.1016/S0738-3991(97)00050-5.