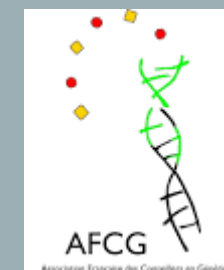


LE CONSEIL GÉNÉTIQUE ET LES MALADIES RÉNALES

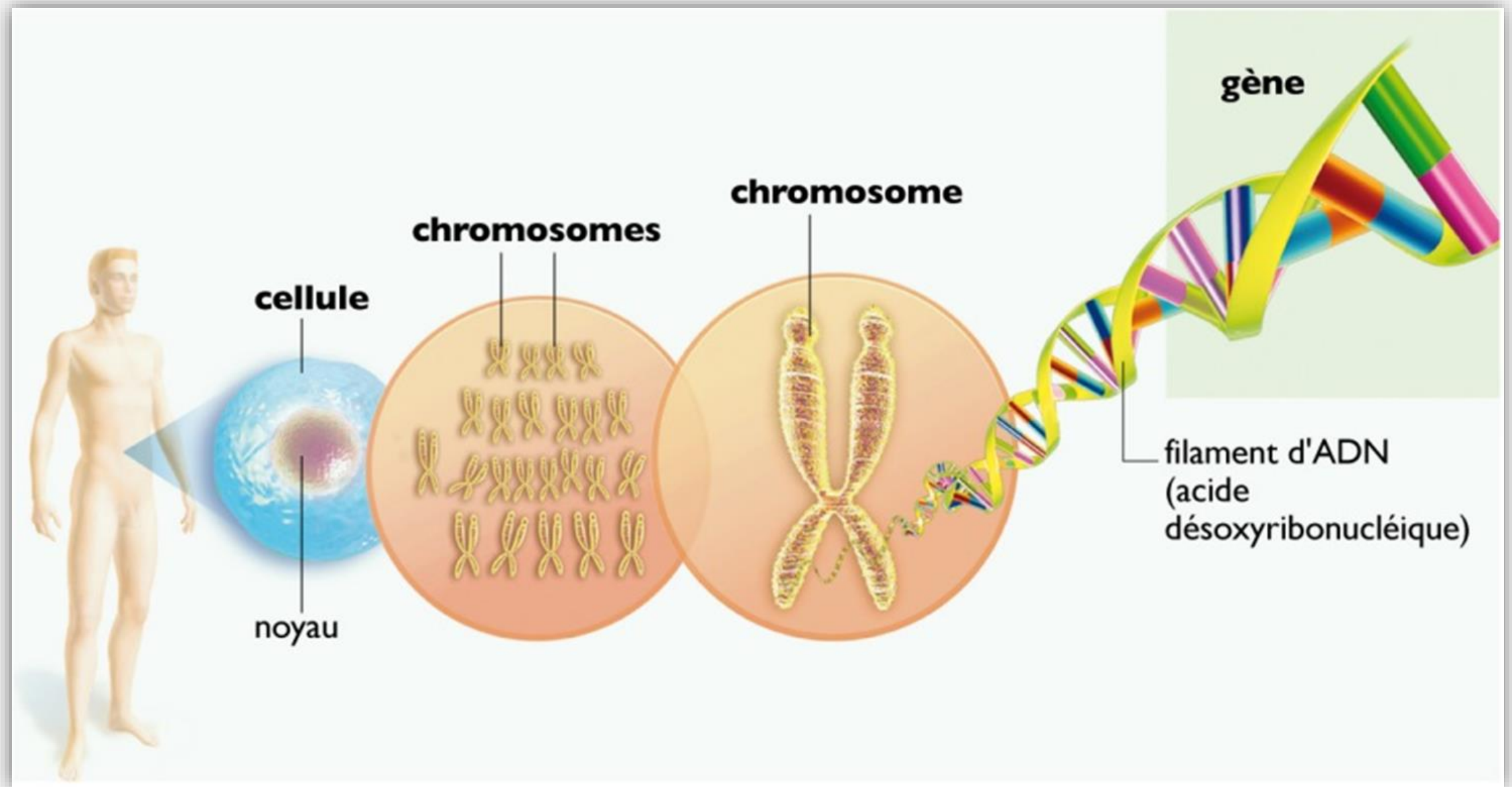
Journée du Centre de Référence du Sud-Ouest des Maladies Rénales Rares

21/10/2023

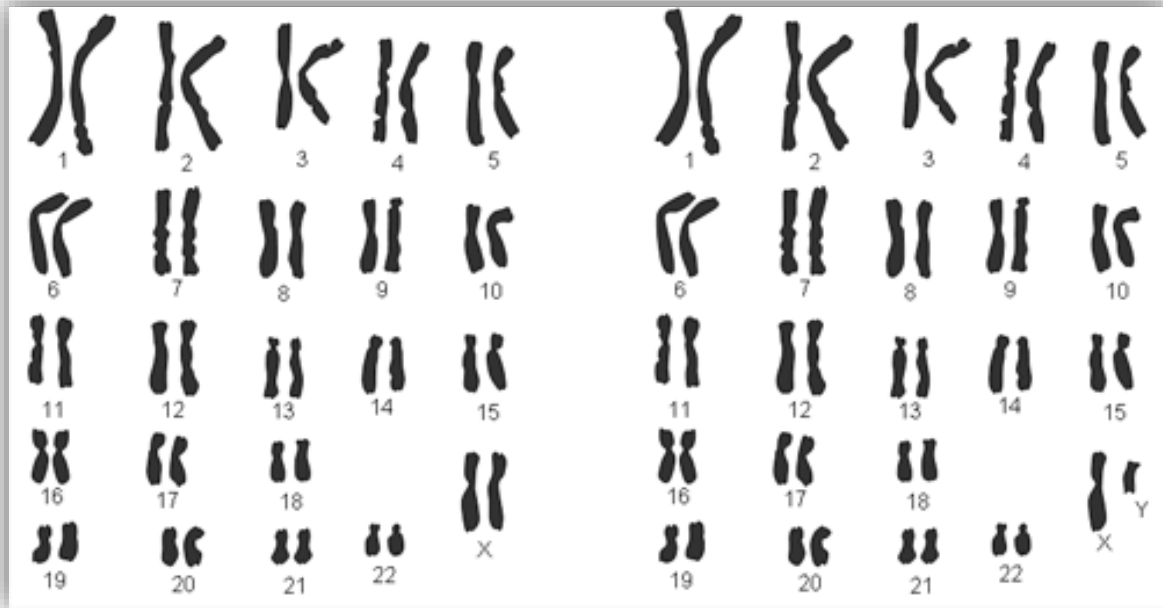
Clémence Carré, conseillère en génétique



GÉNÉTIQUE



LES BASES DE LA GÉNÉTIQUE : LES CHROMOSOMES ET LES GÈNES

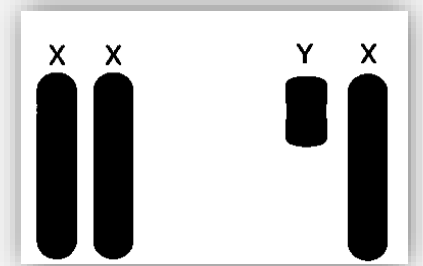
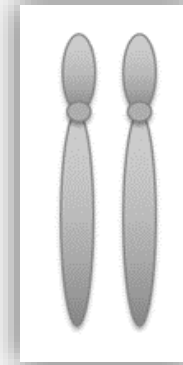


46,XX

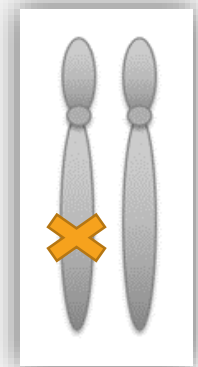
46,XY



Les gènes sont le plus souvent en 2 exemplaires



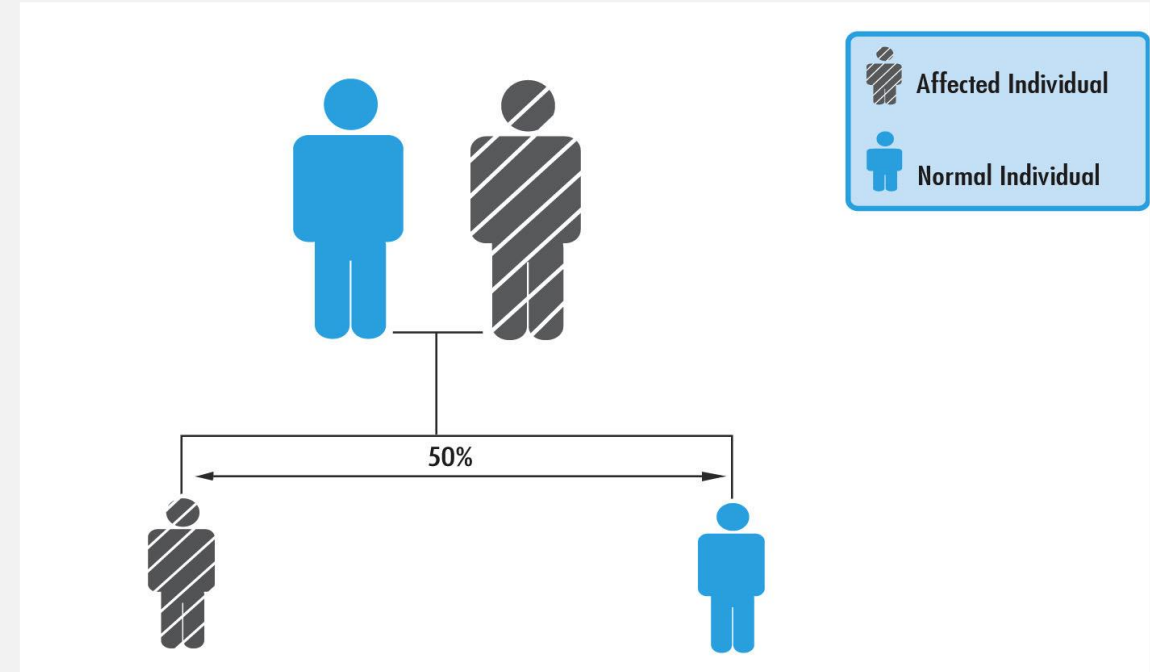
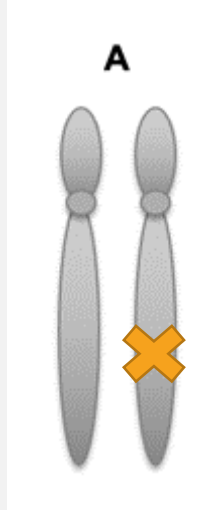
Mutation : un gène ne fonctionne pas



→ Maladie génétique

Une mutation peut survenir de manière accidentelle chez une personne ou être héritée...

MALADIE AUTOSOMIQUE DOMINANTE

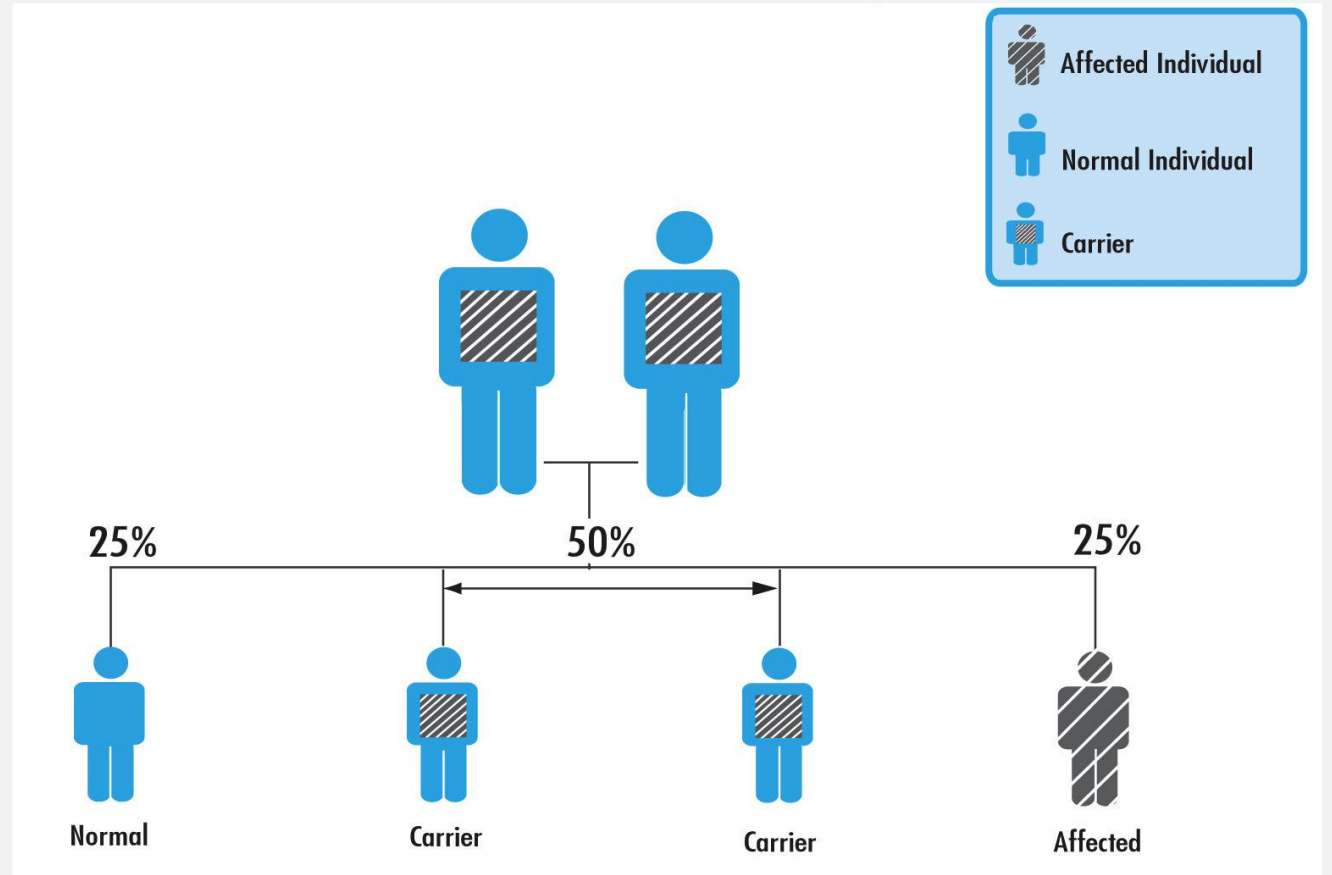
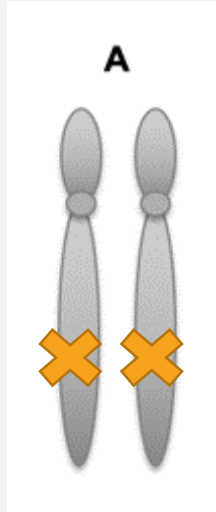


Par exemple : polykystose rénale autosomique dominante (gènes PKD1 et PKD2), syndrome d'Alport (COL4A3 et COL4A4)

La mutation peut survenir de manière accidentelle
Risque de récurrence : 1%

Si la mutation est présente chez un parent
risque de transmission de la maladie : 50%

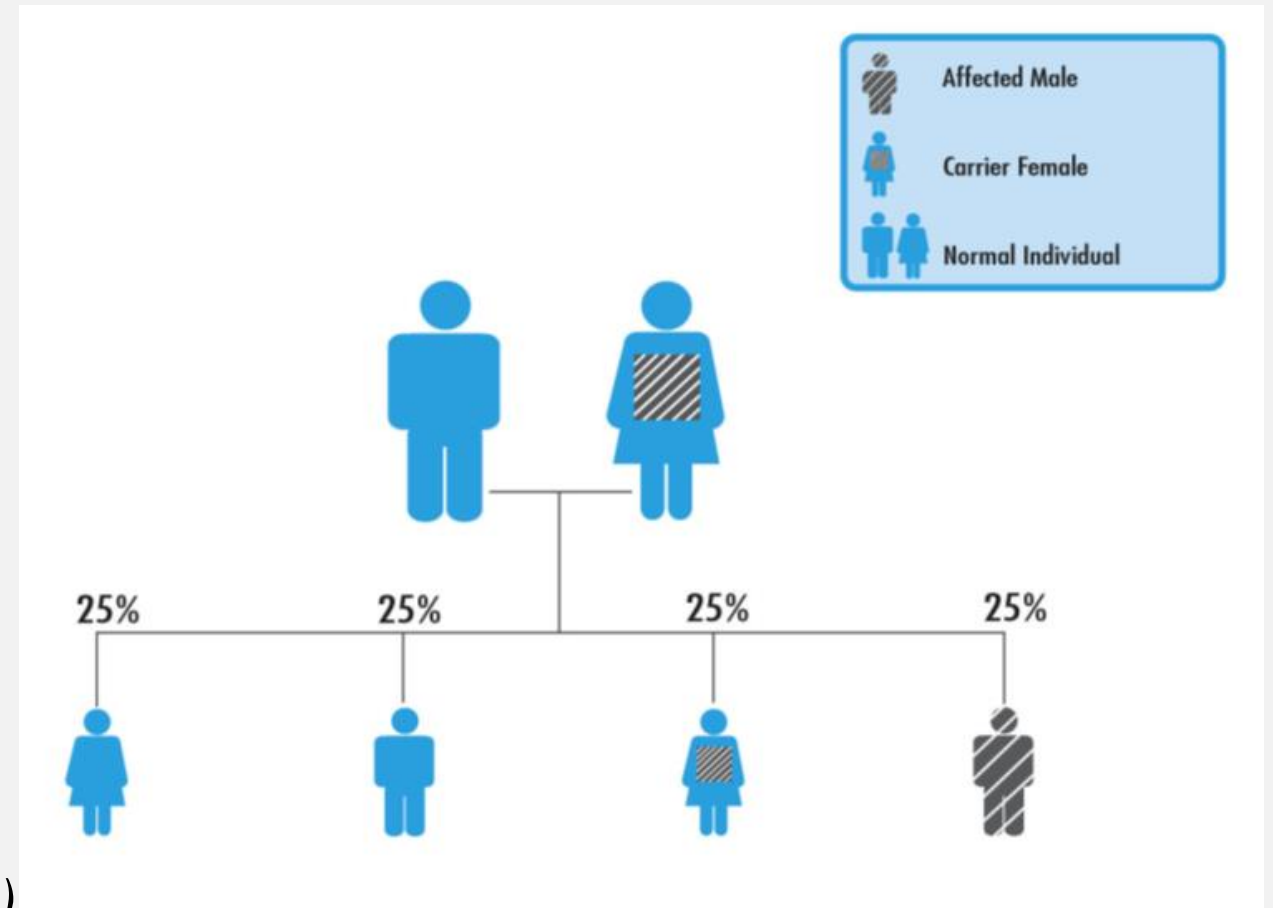
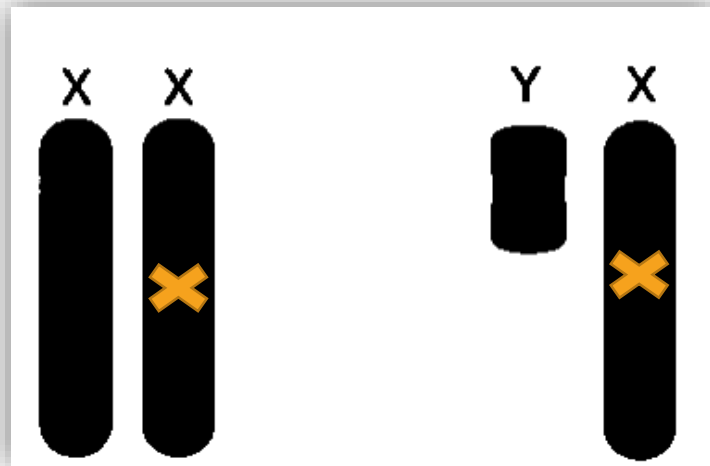
MALADIE AUTOSOMIQUE RECESSIVE



Par exemple : syndrome de Gitelman (gène *SLC12A3*),
syndrome d'alport (*COL4A3* et *COL4A4*)

Si la mutation est présente chez les deux parents,
Ils sont porteurs sains
risque de transmission de la maladie : 25%

MALADIE LIEE AU CHROMOSOME X

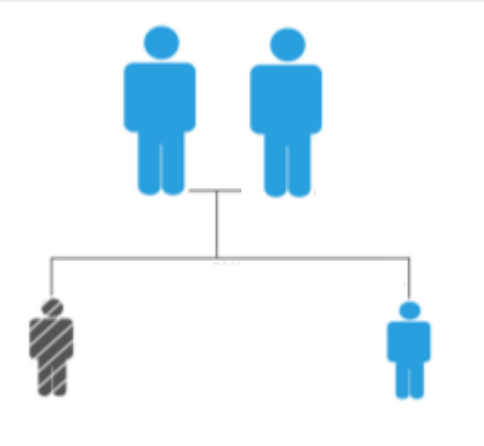


Par exemple : le syndrome d'Alport lié à l'X (gène COL4A5)

Si la mutation est présente sur le chromosome X de la maman
Elle est porteuse saine ou présente des signes plus modérés
risque de transmission de la maladie : 25%

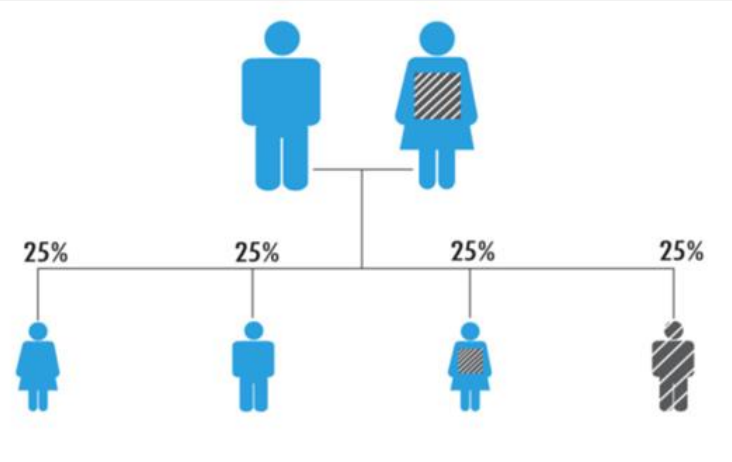
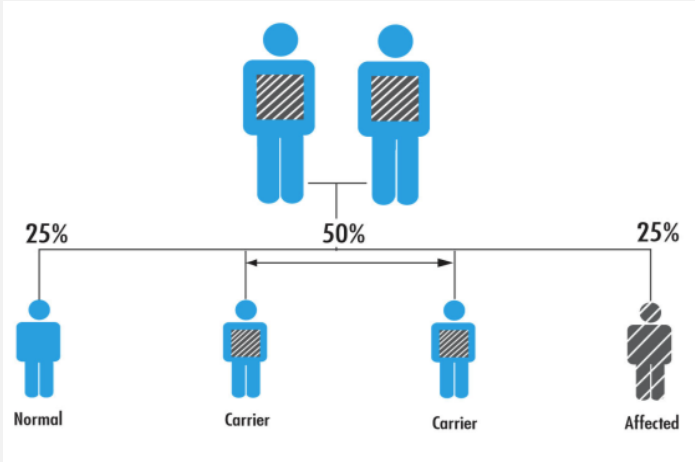
RISQUES DE RÉCURRENCE

Mutation accidentelle



1%

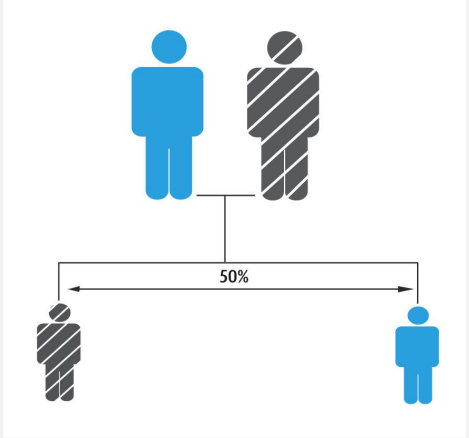
Transmission récessive



25%

Transmission liée à l'X

Transmission dominante



50%

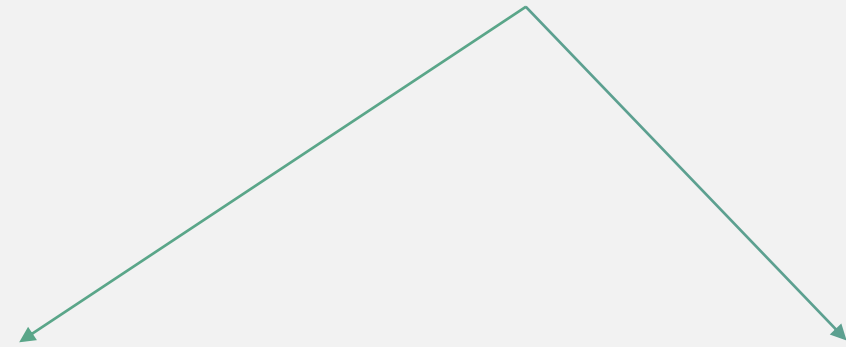


LES NUANCES

TOUT N'EST PAS GÉNÉTIQUE



C'EST GÉNÉTIQUE MAIS...

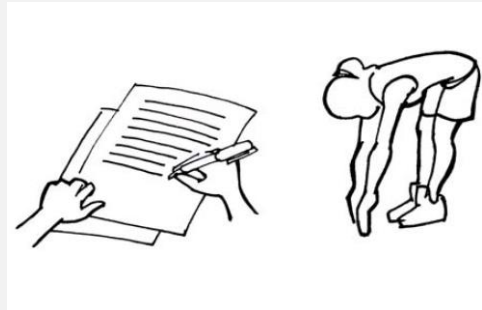


On ne sait pas toujours mettre en évidence la mutation

La génétique ne prédit pas tout



Pénétrance et expressivité



LE CONSEIL GÉNÉTIQUE

L'examen génétique **ne peut être réalisé qu'à des fins médicales, judiciaires ou de recherche scientifique**, et ce uniquement dans des laboratoires autorisés.

Il se fait **toujours avec l'accord de la personne** concernée, ou de ses représentants s'il s'agit d'un mineur.

La personne est tenue **d'informer les membres de sa famille** en cas de diagnostic d'une anomalie génétique grave susceptible de mesures de prévention ou de soins.

Information et accompagnement sur la nature et les conséquences d'une maladie génétique dans le cadre

- D'un diagnostic,
- D'une enquête familiale,
- D'un projet parental

Consultation de conseil génétique :

- demande,
- arbre généalogique,
- résultats de tests génétiques déjà disponibles,
- discussion sur le risque de survenue de pathologie génétique,
- test génétique?

DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE



- Mettre en évidence un diagnostic ou conforter le diagnostic clinique par la réalisation d'une analyse génétique et personnaliser la prise en charge

- Qu'est ce qu'une analyse génétique ? | prise de sang

20000 gènes – 4500 gènes impliqués dans des pathologies – 570 gènes impliqués dans les maladies rénales

- Analyses réalisées dans des laboratoires spécialisés :

Des symptômes → | analyse ciblée ou analyse pangénomique prescrit par le clinicien ou le généticien

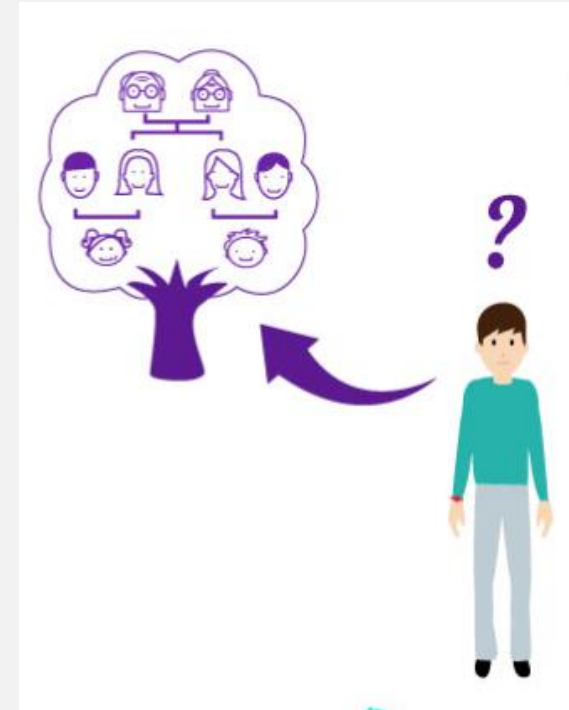
Longueur, complexité : Trouver la mutation « responsable » parmi des millions

→ résultat rendu et commenté : réponse inattendue parfois, implications pour la personne et sa famille

ENQUÊTE FAMILIALE

Un résultat génétique chez une personne peut impliquer une famille :

- Parents
- Fratrie
- Grands-parents
- Oncles et tantes
- Cousins...



Cadre légal : diagnostic présymptomatique, précautions chez les mineurs

Prise en charge Pluridisciplinaire (généticien/conseiller(e) en génétique, spécialiste, psychologue)

Au bon moment (impact sur la prise en charge)

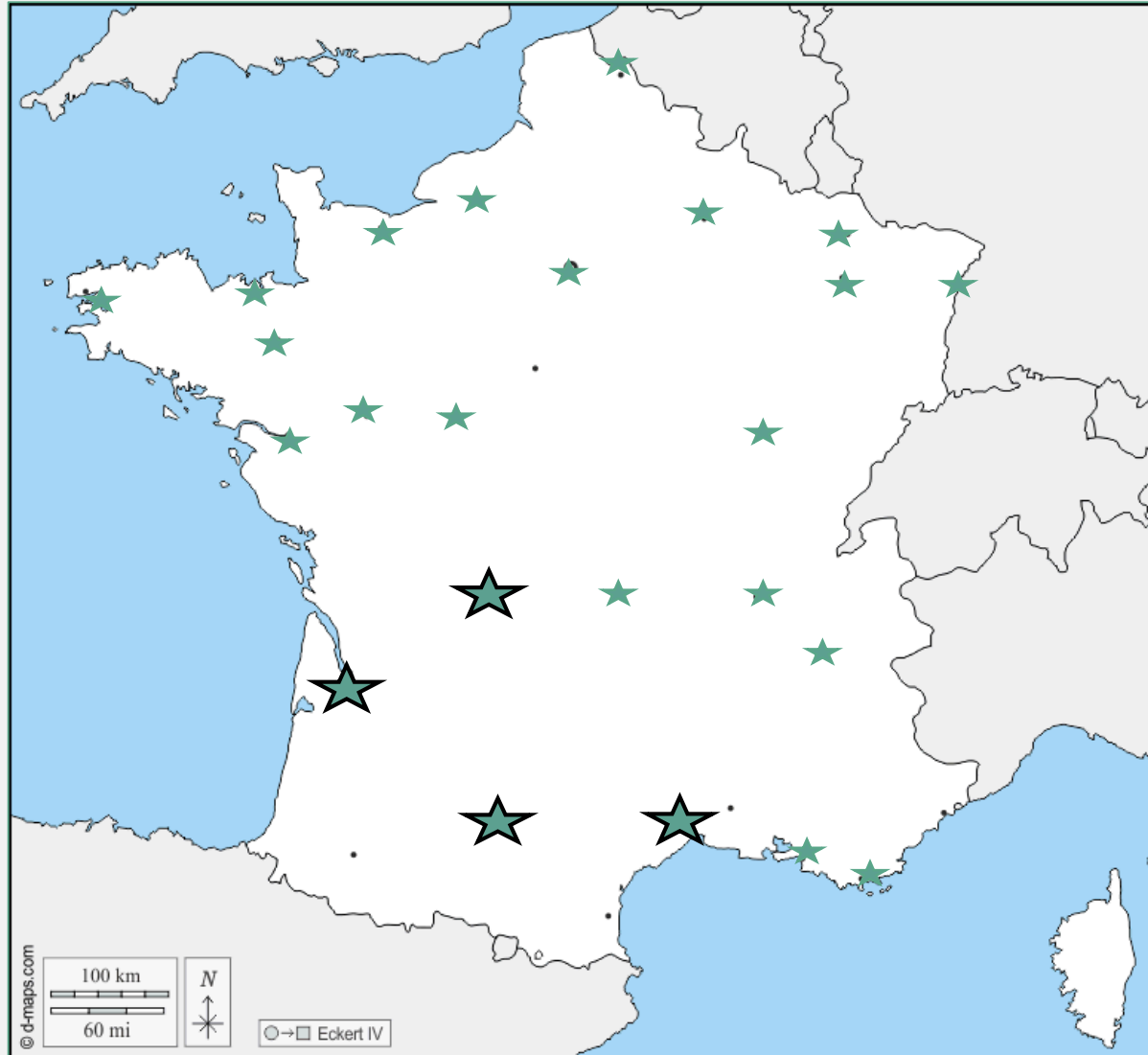
PROJET PARENTAL QUEL RISQUE POUR UNE GROSSESSE, POUR UN ENFANT À NAITRE?

Explication du risque, de la variabilité, de la prise en charge en lien avec le spécialiste (qui évolue avec le temps)

- Accompagnement d'une grossesse pour préparer un éventuel diagnostic présymptomatique chez un enfant après sa naissance
- Prise en charge au cas par cas de demandes de couple d'éviter la naissance d'un enfant atteint
 - Diagnostic prénatal
 - Diagnostic préimplantatoire

Cadre légal / discussion de chaque demande au centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal

SERVICES DE GÉNÉTIQUE DU SUD OUEST



★ Génétique Sud Ouest

CHU de Toulouse

Tel : 05.61.77.90.56 ou 05.67.69.04.63 ou
05.61.77.90.51 ou 05.61.77.90.55

CHU de Bordeaux

Tel : 05.57.82.03.63 ou 05.56.79.59.52 ou
05.57.82.03.53

CHU de Montpellier

Tel : 04.67.33.65.64

CHU de Limoges

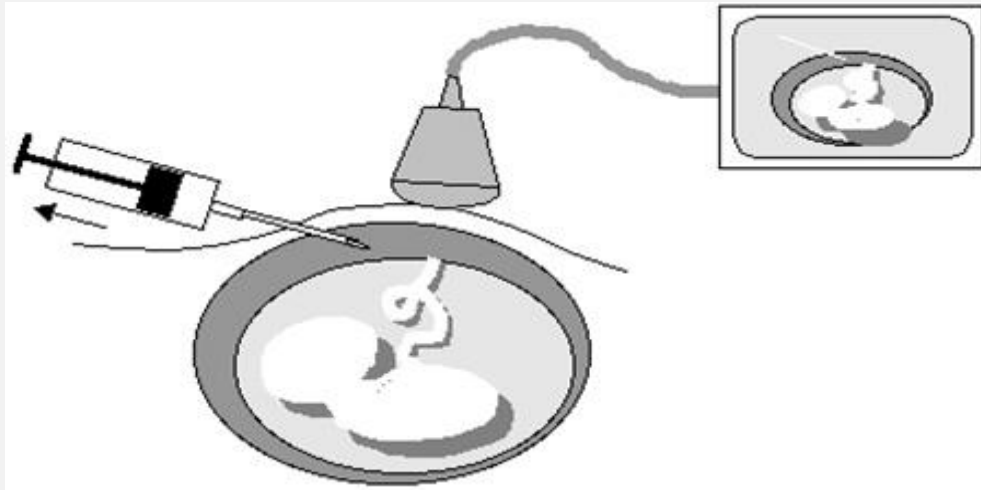
Tel : 05.55.05.86.55

★ Quelques autres centres de génétique...

MERCI !

PROJET PARENTAL

DIAGNOSTIC PRENATAL



DIAGNOSTIC PRE IMPLANTATOIRE

