

Transmission et parentalité

Pr Nicole Philip-Sarles

Médecin Généticien

Marseille

France

Parentalité et transmission

Pr Nicole Philip-Sarles

Médecin Généticien

Marseille

France

Avoir un enfant quand on a une microdélétion 22q11.2

- Education à la sexualité
- Approche de la parentalité
 - Désir d'être parent
 - Capacité à être parent
- Conseil génétique
 - Risque que l'enfant soit atteint

Sexualité

- Visite chez le gynécologue
- Information sur les MST, la contraception
- Chez le garçon?
- Rencontre avec un psychologue
- Programmes d'ETP (Education thérapeutique) dans le cadre des centres de référence)

Le conseil génétique

- Quand et en présence de qui?

Le conseil génétique

- Quand et en présence de qui?
Ni trop tôt ni trop tard!

Le conseil génétique en deux étapes



1 L'information génétique

La moitié des gamètes ont le chromosome 22 porteur de la délétion
50% de risque de transmission

2 Les choix et les options

Avoir un enfant lorsque l'on a une microdélétion 22q11.2: les choix

Le couple ou la personne peut:

- Accepter le risque d'avoir un enfant atteint
- Choisir d'éviter la naissance d'un enfant atteint
- Choisir d'être préparé à la naissance d'un enfant porteur de la del22q11.2 pour assurer la meilleure prise en charge dès la naissance

Avoir un enfant lorsque l'on a une microdélétion 22q11.2: facteurs influençant la décision

- Vécu personnel
- Vécu familial
- Position du conjoint
- Information sur la variabilité d'expression

Diagnostic préimplantatoire: avant la grossesse

Selection d'embryons obtenus par fécondation in vitro

Seuls les embryons non porteurs de l'anomalies génétique sont implantés dans l'uterus maternel



Avantages

Evite le choix difficile d'une interruption de grossesse

Apparaît souvent comme la méthode de choix pour les couples

Diagnostic préimplantatoire: avant la grossesse

Les limites

Recours à la PMA

Nombre limité de centres

Contrôle des résultats par prélèvement foetal

Anxiété et stress

Beaucoup d'échecs



Toujours évoquer la possibilité d'un échec et la nécessité de recourir dans un deuxième temps à un diagnostic prénatal

Diagnostic prénatal: grossesse en cours

- Surveillance échographique
 - Dépistage des complications (cardiopathie, uropathie...)
- Diagnostic biologique du fœtus (recherche de la microdélétion)
 - Fiable
 - Nécessite un prélèvement foetal
 - Risque de fausse-couche
- Diagnostic dans le sang maternel
 - Actuellement peu fiable quand la mère est porteuse de la del



Le but du diagnostic prénatal

Savoir pour se préparer

Se rassurer

Améliorer la prise en charge à la naissance

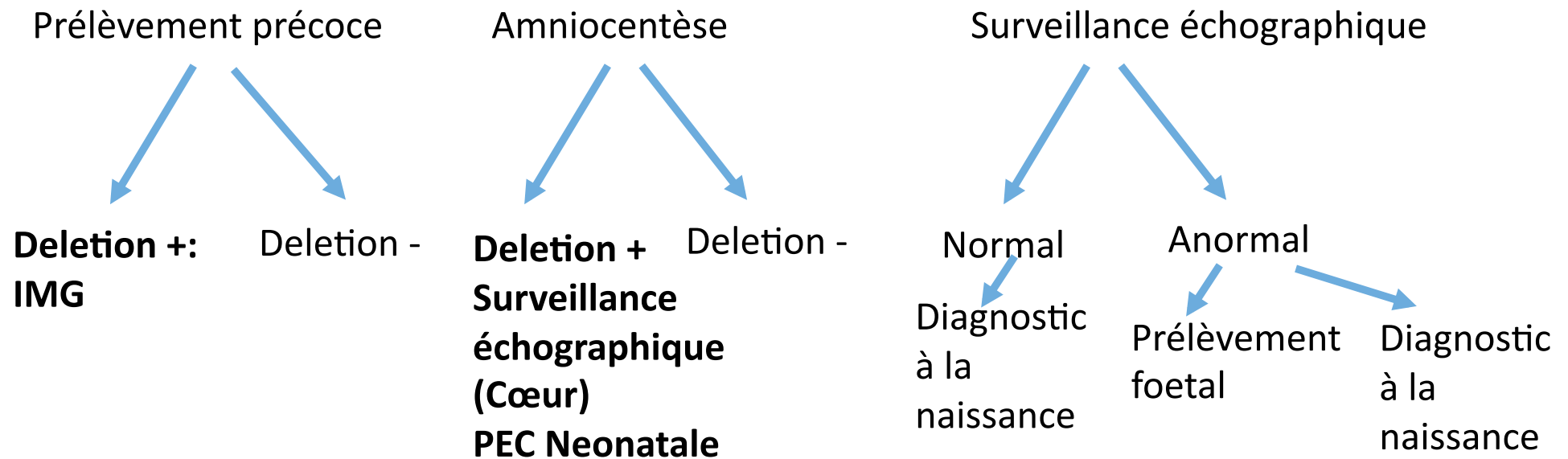


Envisager une interruption de la grossesse en cas d'atteinte sévère

Consultation de génétique avant tout geste même si le couple a déjà eu un conseil génétique

Diagnostic prénatal

Combine le diagnostic génétique foetal et la surveillance échographique



Avoir un enfant lorsque l'on a une microdélétion 22q11.2: les choix

Les choix peuvent changer

Il est important de répéter le conseil génétique

- En fonction de l'évolution du contexte de vie (rencontre d'un partenaire)
- Toujours en début de grossesse

Surveillance d'une grossesse d'une femme porteuse d'une del 22q11.2

Suivi en relation avec un CRMR

s'assurer que le conseil génétique a été compris

accompagner une éventuelle décision d'IMG

bilan biologique (calcémie, NFS),

traitement par vitamine D

avis cardiologique éventuel

Surveillance d'une grossesse d'une femme porteuse d'une del 22q11.2

Contact avec le pédiatre et l'équipe de la maternité

Protocole de surveillance de l'enfant à la naissance s'il est porteur de la del ou à risque

Mise en place d'un suivi de la mère en maternité et lors du retour à domicile pour dépister d'éventuelles difficultés (visite de sage-femmes ou puéricultrices de PMI....)

Parentalité et transmission

Questions

Commentaires