

ED génétique

Licence Sciences pour la Santé – UE de génétique
Novembre 2024

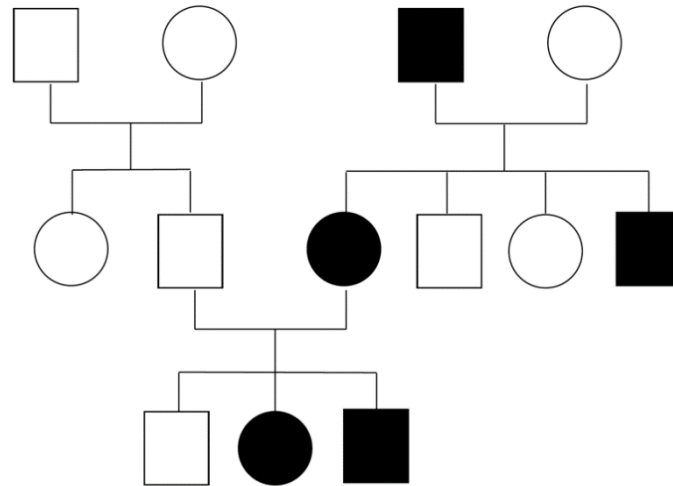
Dr Pauline MONIN

Dr Nicolas CHATRON

Service de génétique médicale, Groupement Hospitalier Est



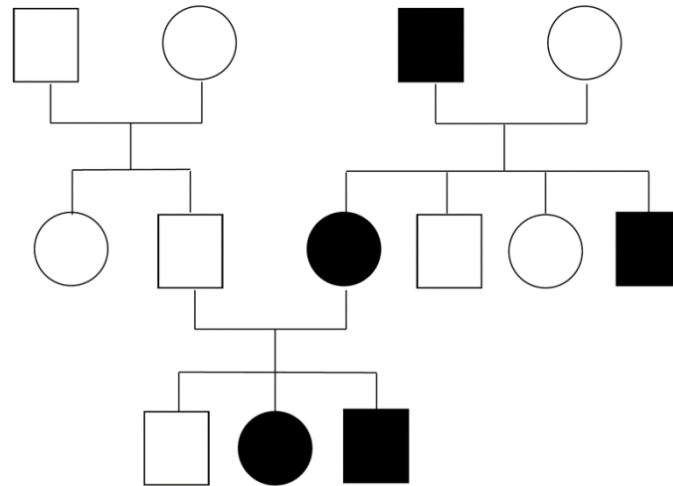
Cas 1



Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont apparentés
- C. Le risque pour un patient malade d'avoir un enfant malade est de 25 %
- D. Les filles ont autant de risque d'être malades que les garçons
- E. Le mode de transmission le plus probable est autosomique dominant

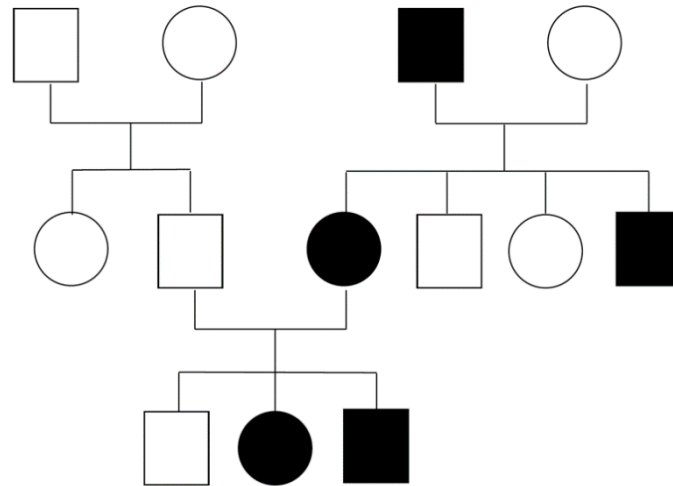
Cas 1



Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont apparentés
- C. Le risque pour un patient malade d'avoir un enfant malade est de 25 %
- D. Les filles ont autant de risque d'être malade que les garçons
- E. Le mode de transmission le plus probable est autosomique dominant

Cas 1



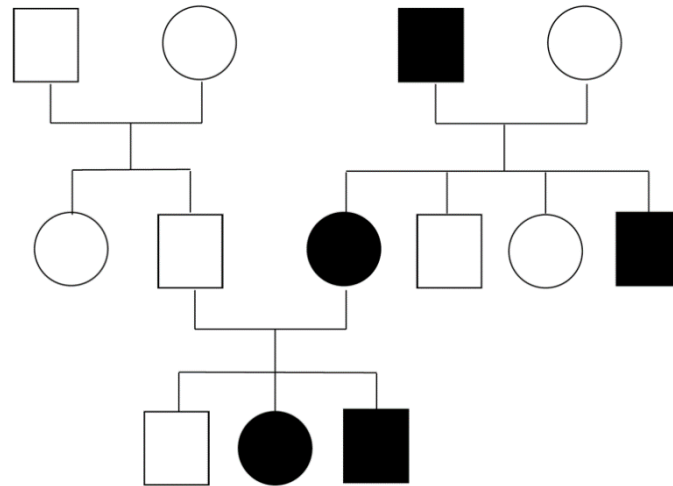
Concernant cet arbre généalogique :

A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X

→ **Autosomique dominant** :

- Transmission **verticale**
- Atteinte des individus de sexe **féminin** et des individus de sexe **masculin** à la même fréquence
- **50%** des enfants d'un sujet atteint sont également atteints
- **Transmission père → fils possible** = pathognomonique

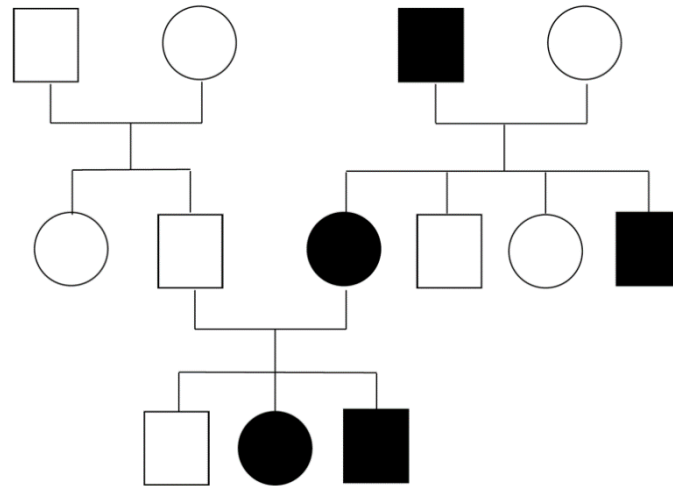
Cas 1



Concernant cet arbre généalogique :

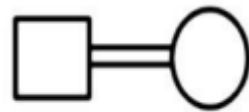
- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. **Les parents sont apparentés**
- C. Le risque pour un patient malade d'avoir un enfant malade est de 25 %
- D. Les filles ont autant de risque d'être malade que les garçons
- E. Le mode de transmission le plus probable est autosomique dominant

Cas 1

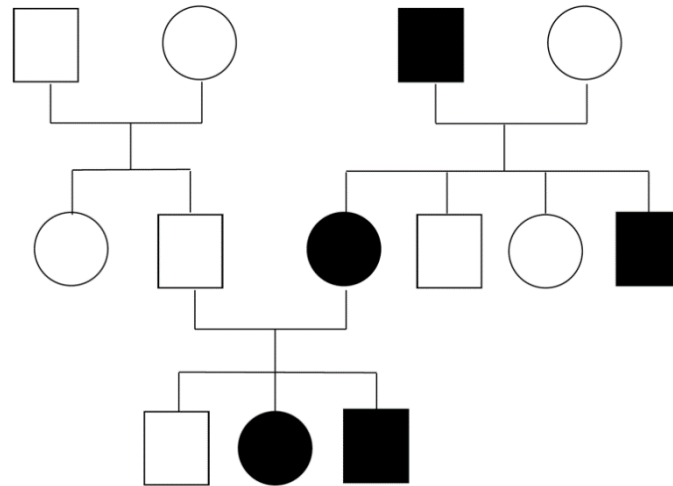


Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont apparentés



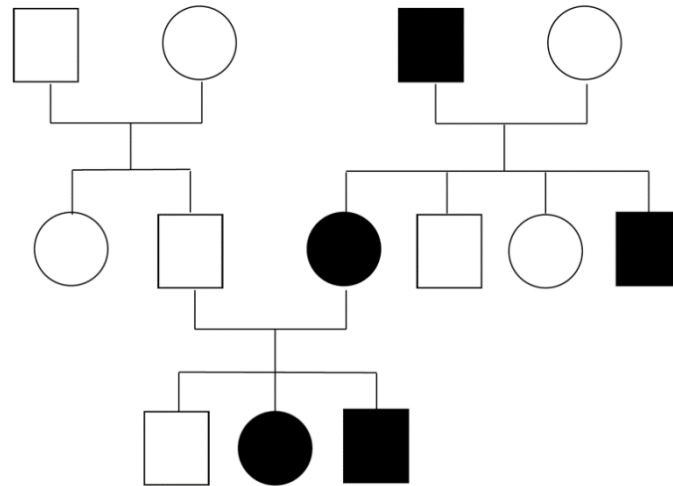
Cas 1



Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont apparentés
- C. **Le risque pour un patient malade d'avoir un enfant malade est de 25 %**
- D. Les filles ont autant de risque d'être malade que les garçons
- E. Le mode de transmission le plus probable est autosomique dominant

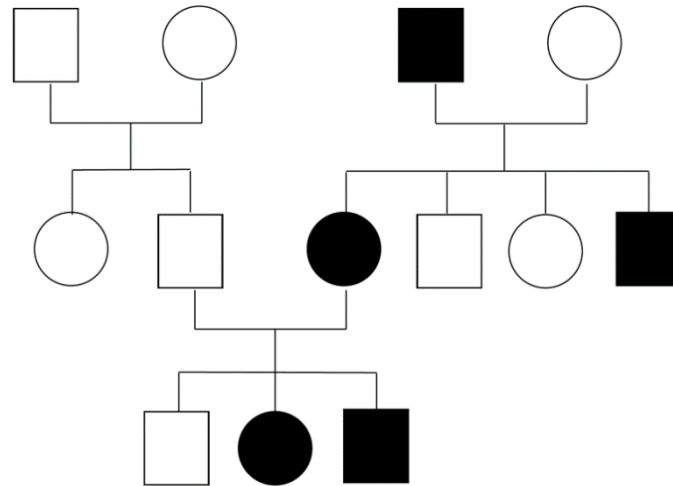
Cas 1



Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont apparentés
- C. **Le risque pour un patient malade d'avoir un enfant malade est de 25 %**
→ 50%

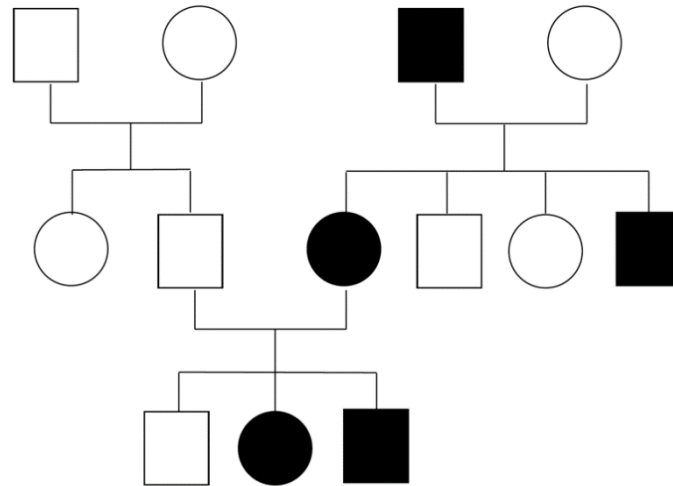
Cas 1



Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont apparentés
- C. Le risque pour un patient malade d'avoir un enfant malade est de 25 %
- D. Les filles ont autant de risque d'être malades que les garçons
- E. Le mode de transmission le plus probable est autosomique dominant

Cas 1

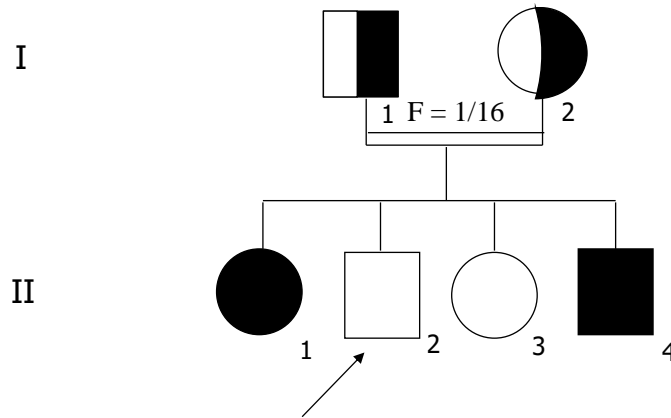


Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont apparentés
- C. Le risque pour un patient malade d'avoir un enfant malade est de 25 %
- D. Les filles ont autant de risque d'être malades que les garçons
- E. Le mode de transmission le plus probable est autosomique dominant



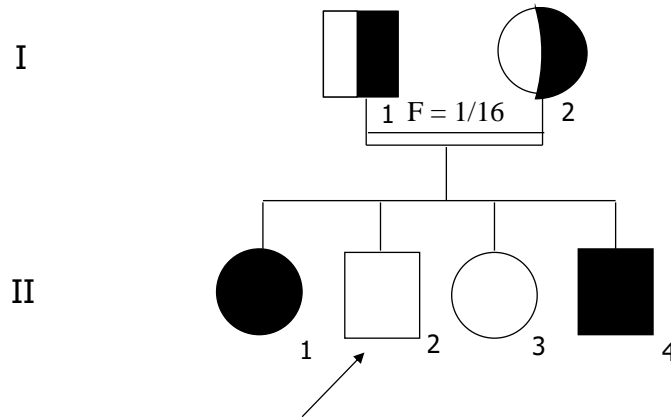
Cas 2



Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont cousins germains
- C. Le risque d'hétérozygotie de II2 est de $\frac{1}{2}$
- D. Le mode de transmission le plus probable est autosomique récessif
- E. Les enfants de II1 seront obligatoirement hétérozygotes

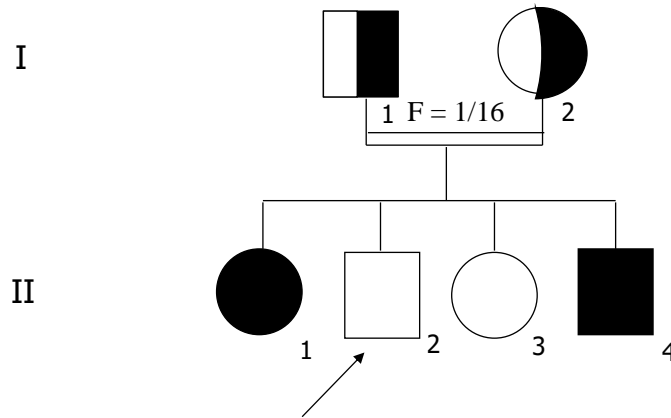
Cas 2



Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont cousins germains
- C. Le risque d'hétérozygotie de II2 est de $\frac{1}{2}$
- D. Le mode de transmission le plus probable est autosomique récessif
- E. Les enfants de II1 seront obligatoirement hétérozygotes

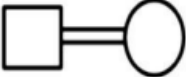
Cas 2



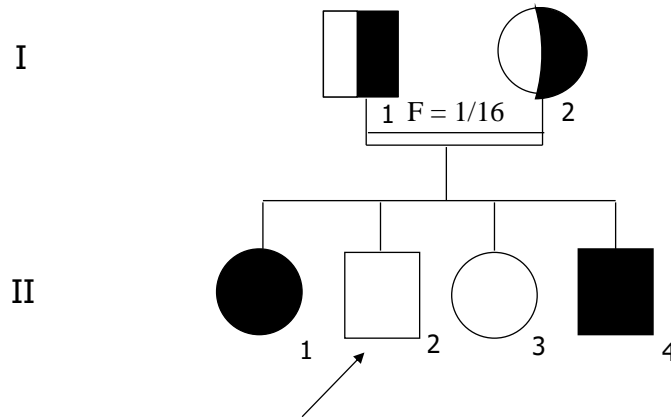
Concernant cet arbre généalogique :

A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X

→ Autosomique récessif :

- Lien de parenté entre les 2 parents 
- Atteinte des individus de sexe féminin et des individus de sexe masculin à fréquence égale
- Transmission horizontale

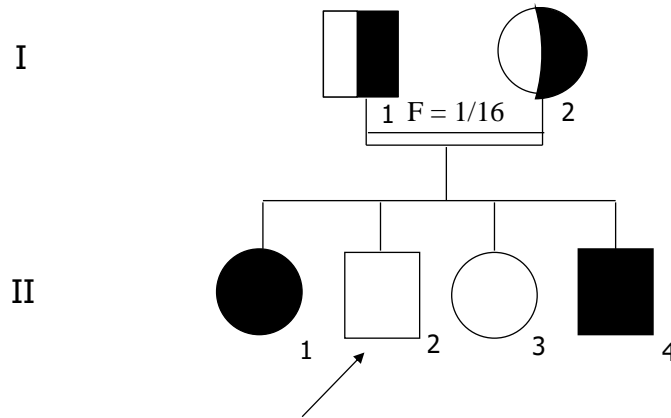
Cas 2



Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont cousins germains
- C. Le risque d'hétérozygotie de II2 est de $\frac{1}{2}$
- D. Le mode de transmission le plus probable est autosomique récessif
- E. Les enfants de II1 seront obligatoirement hétérozygotes

Cas 2



Concernant cet arbre généalogique :

A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X

B. Les parents sont cousins germains

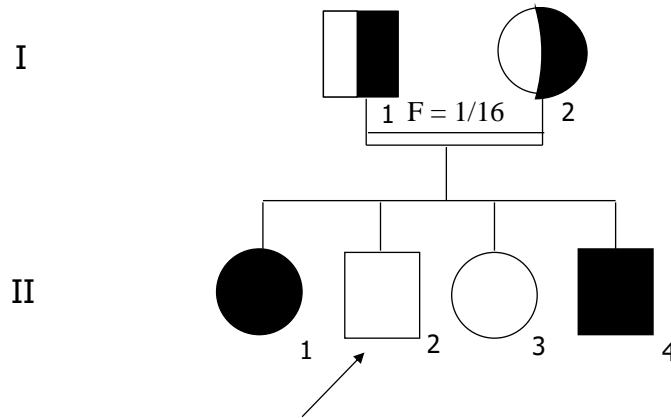
→ $F = \text{risque pour I1 d'être hétérozygote} * \text{risque pour I2 d'être hétérozygote pour le même variant}$

$$= \left(\frac{1}{2} * \frac{1}{2}\right) * \left(\frac{1}{2} * \frac{1}{2}\right)$$

$$= \frac{1}{4} * \frac{1}{4}$$

$$= \frac{1}{16}$$

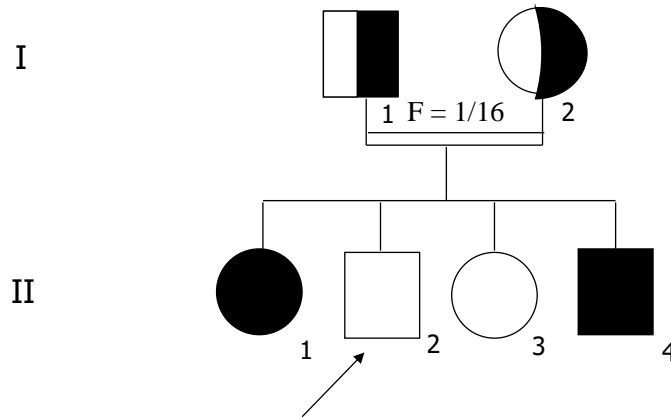
Cas 2



Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont cousins germains
- C. **Le risque d'hétérozygotie de II2 est de $\frac{1}{2}$**
- D. Le mode de transmission le plus probable est autosomique récessif
- E. Les enfants de II1 seront obligatoirement hétérozygotes

Cas 2



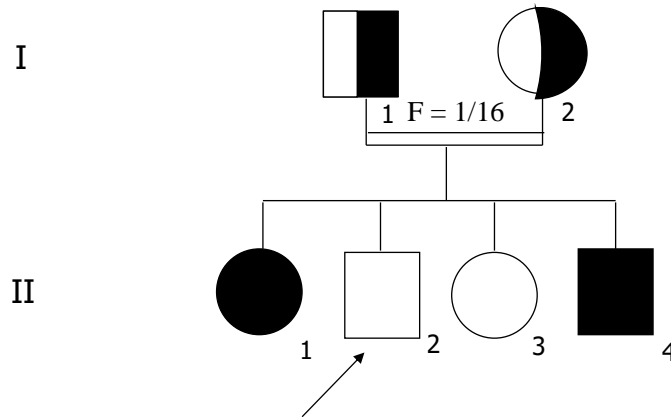
Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont cousins germains
- C. Le risque d'hétérozygotie de II2 est de $\frac{1}{2}$

→ Risque = $\frac{2}{3}$

M/P	A	a
A	AA	Aa
a	aA	aa

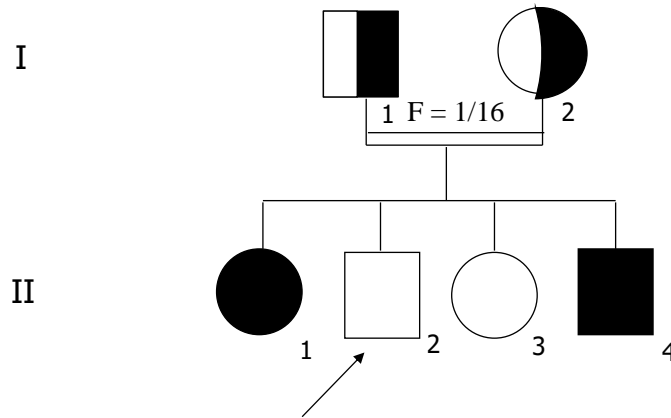
Cas 2



Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont cousins germains
- C. Le risque d'hétérozygotie de II2 est de $\frac{1}{2}$
- D. Le mode de transmission le plus probable est autosomique récessif
- E. Les enfants de II1 seront obligatoirement hétérozygotes

Cas 2

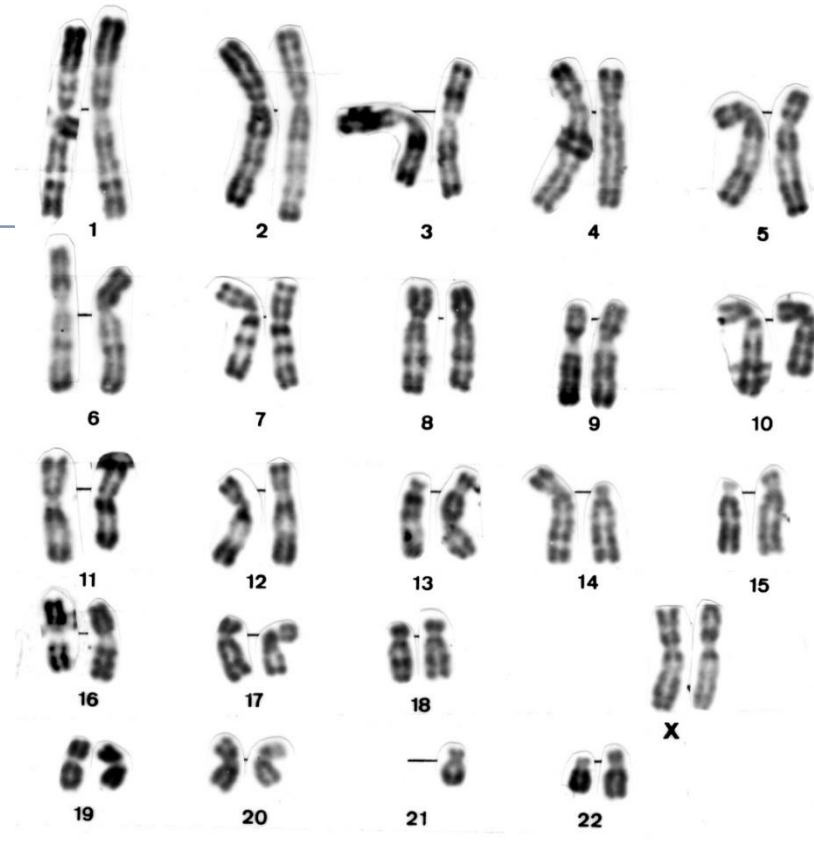


Concernant cet arbre généalogique :

- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont cousins germains
- C. Le risque d'hétérozygotie de II2 est de $\frac{1}{2}$
- D. Le mode de transmission le plus probable est autosomique récessif
- E. Les enfants de II1 seront obligatoirement hétérozygotes



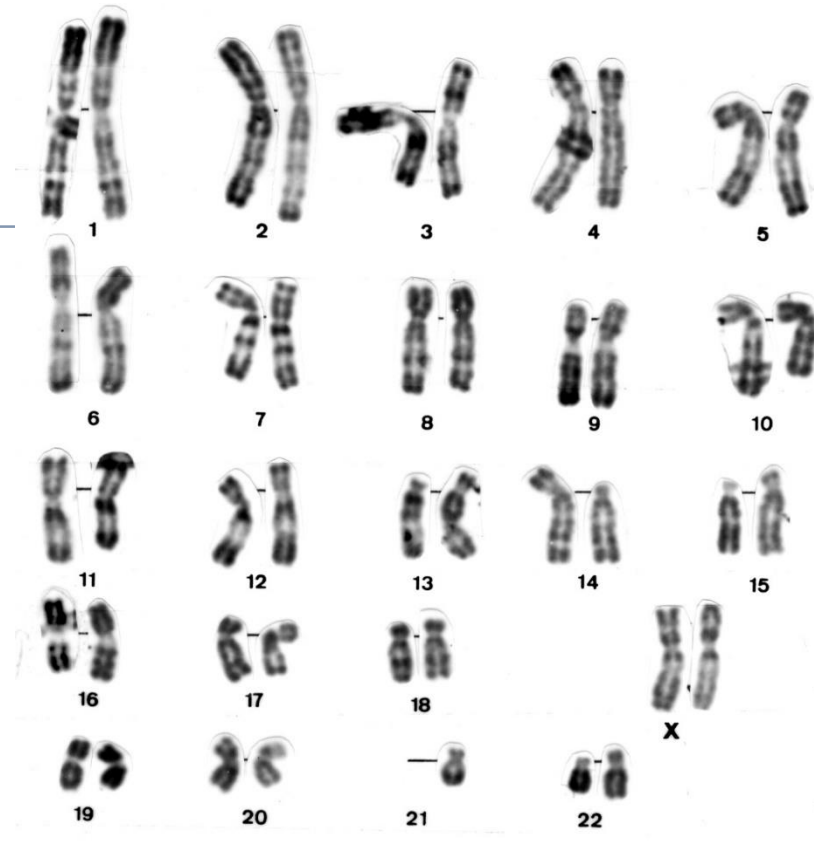
Cas 3



Concernant ce caryotype :

- A. Il s'agit du caryotype d'un individu de sexe féminin
- B. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 21 complète
- C. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 14 partielle
- D. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype une translocation réciproque
- E. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype une translocation robertsonienne

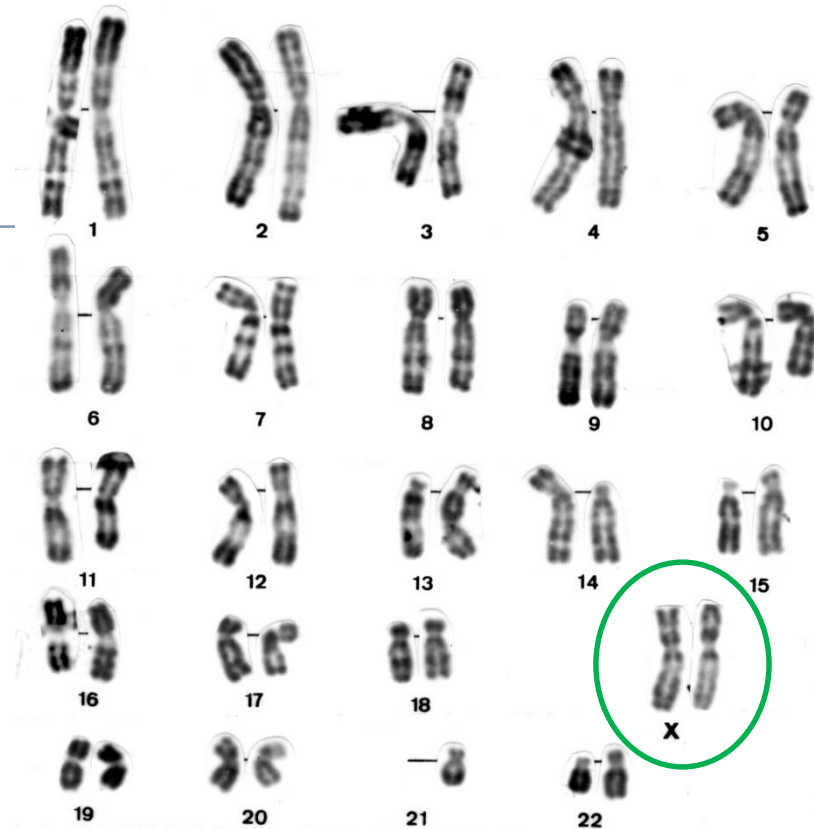
Cas 3



Concernant ce caryotype :

- A. Il s'agit du caryotype d'un individu de sexe féminin
- B. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 21 complète
- C. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 14 partielle
- D. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype une translocation réciproque
- E. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype une translocation robertsonienne

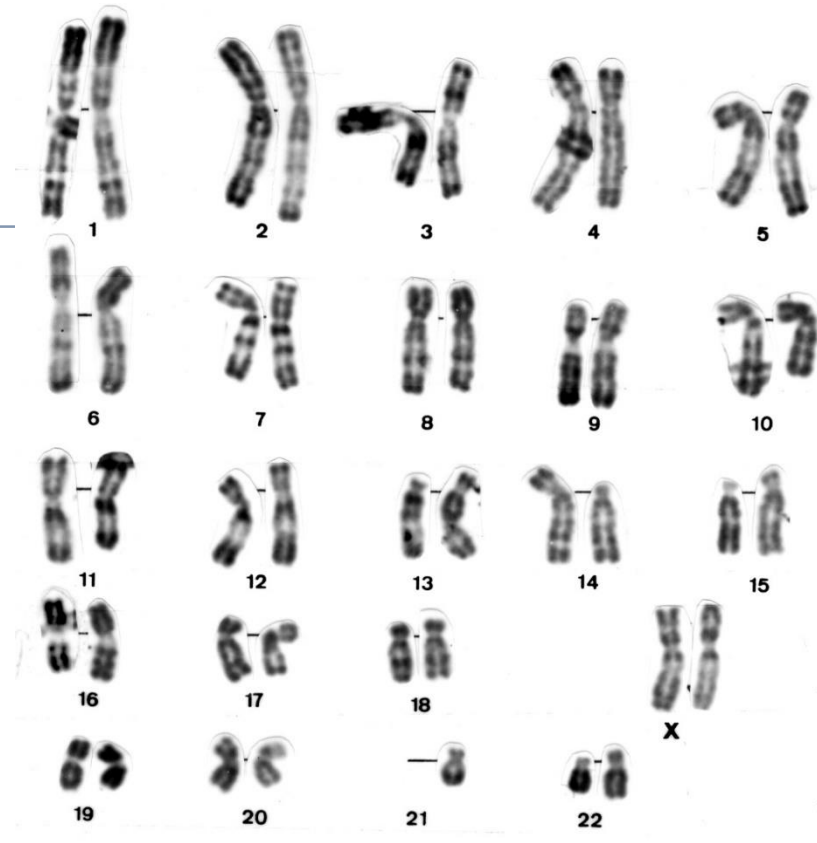
Cas 3



Concernant ce caryotype :

- A. Il s'agit du caryotype d'un individu de sexe féminin : XX
- B. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 21 complète
- C. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 14 partielle
- D. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype une translocation réciproque
- E. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype une translocation robertsonienne

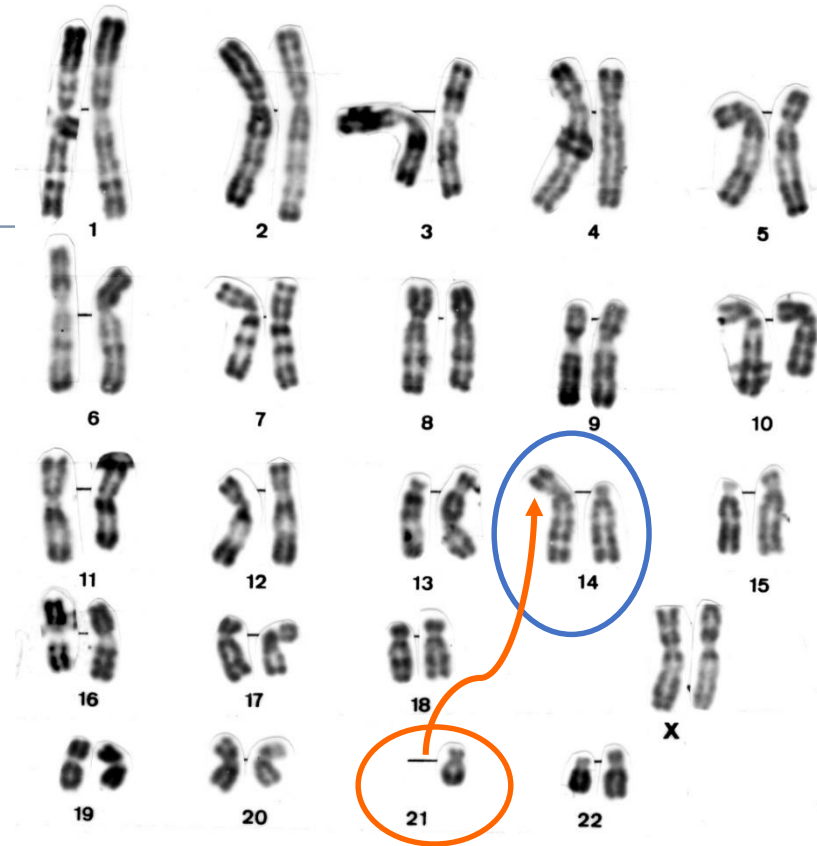
Cas 3



Concernant ce caryotype :

- A. Il s'agit du caryotype d'un individu de sexe féminin
- B. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 21 complète
- C. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 14 partielle
- D. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une translocation réciproque
- E. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une translocation robertsonienne

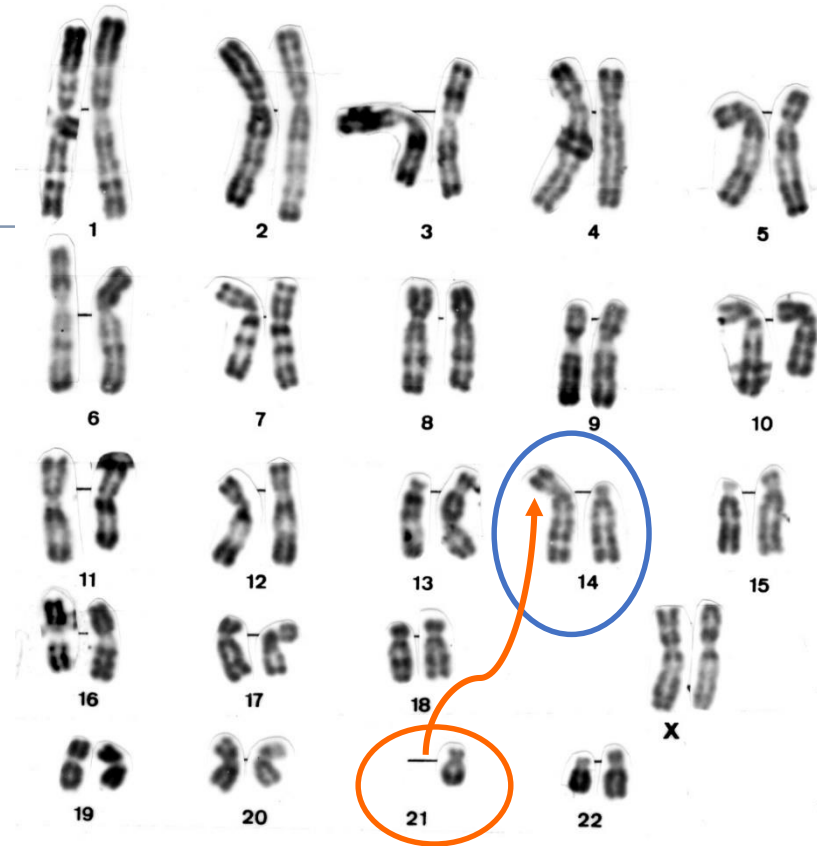
Cas 3



Concernant ce caryotype :

- A. Il s'agit du caryotype d'un individu de sexe féminin
- B. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 21 complète
- C. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 14 partielle
- D. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une translocation réciproque
- E. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une translocation robertsonienne

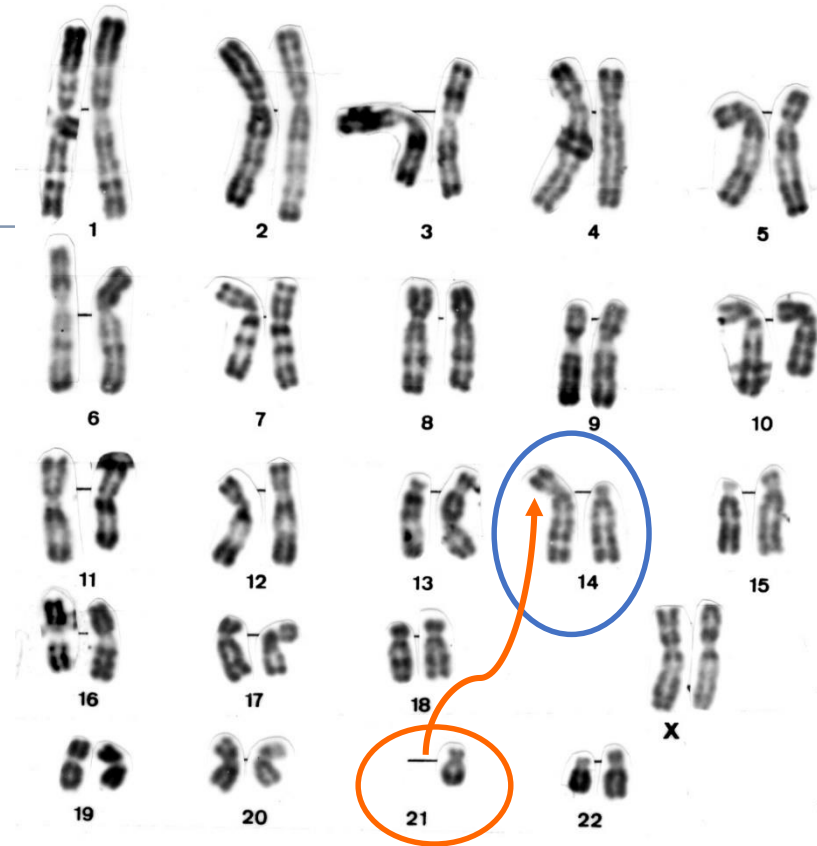
Cas 3



Concernant ce caryotype :

- A. Il s'agit du caryotype d'un individu de sexe féminin
- B. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 21 complète
- C. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 14 partielle
- D. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype une translocation réciproque
- E. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype une translocation robertsonienne = entre 2 chromosomes **acrocentriques**

Cas 3

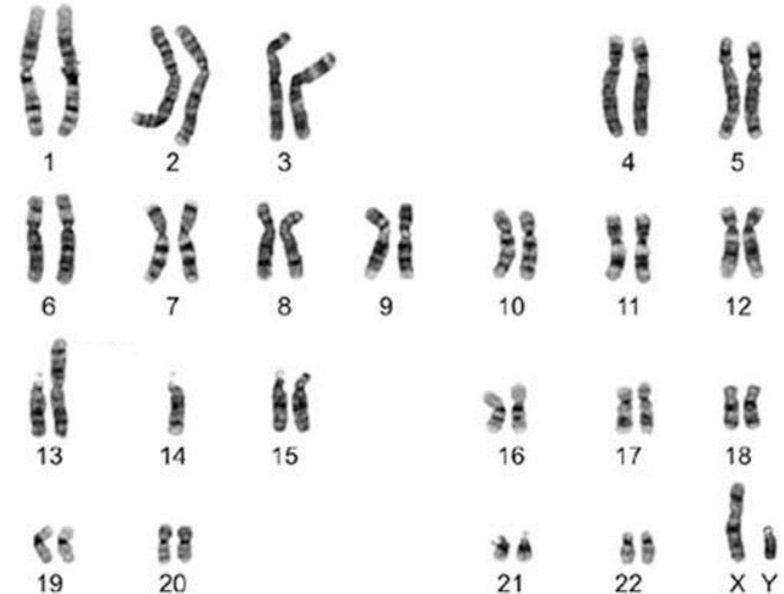
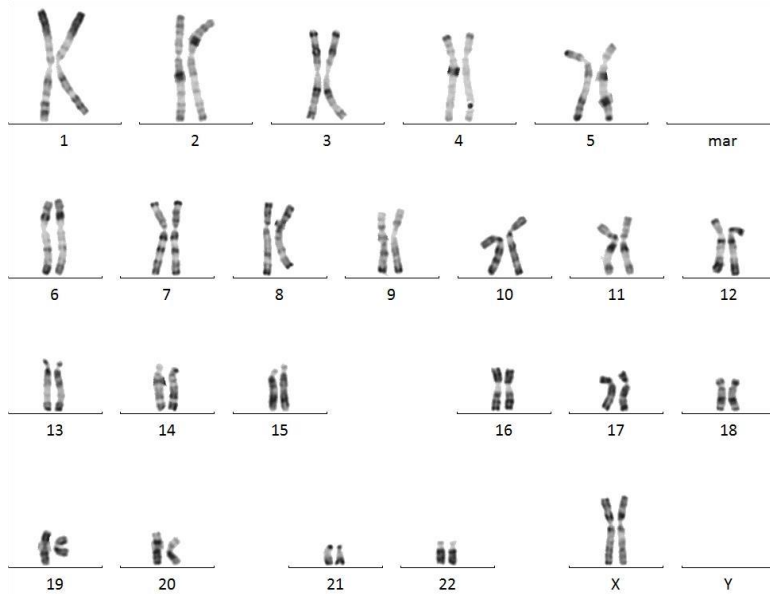


Concernant ce caryotype :

- A. Il s'agit du caryotype d'un individu de sexe féminin
- B. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 21 complète
- C. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une monosomie 14 partielle
- D. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une translocation réciproque
- E. Le ou la patiente porteur(se) de ce caryotype a une translocation robertsonienne = entre 2 chromosomes acrocentriques → 13, 14, 15, 21, 22



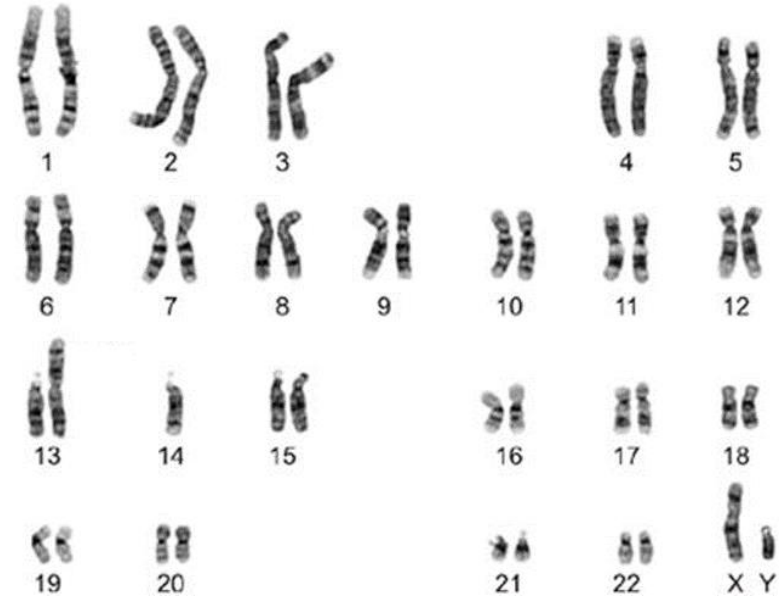
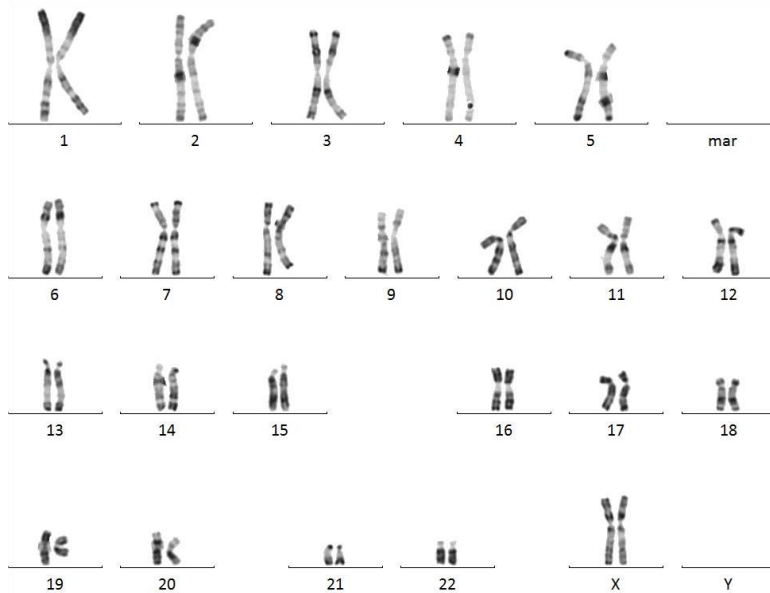
Cas 4



Vous recevez un couple en consultation, dans le cadre d'un bilan de fausse-couche à répétition, sans autre antécédent par ailleurs. Concernant leurs caryotypes respectifs :

- A. Le caryotype de la dame est normal, avec une formule 46, XX
- B. Le caryotype du monsieur est normal, avec une formule 46, XY
- C. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une trisomie 13
- D. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une monosomie 14
- E. Le caryotype du Monsieur est anormal mais avec une formule chromosomique qui est tout de même équilibrée

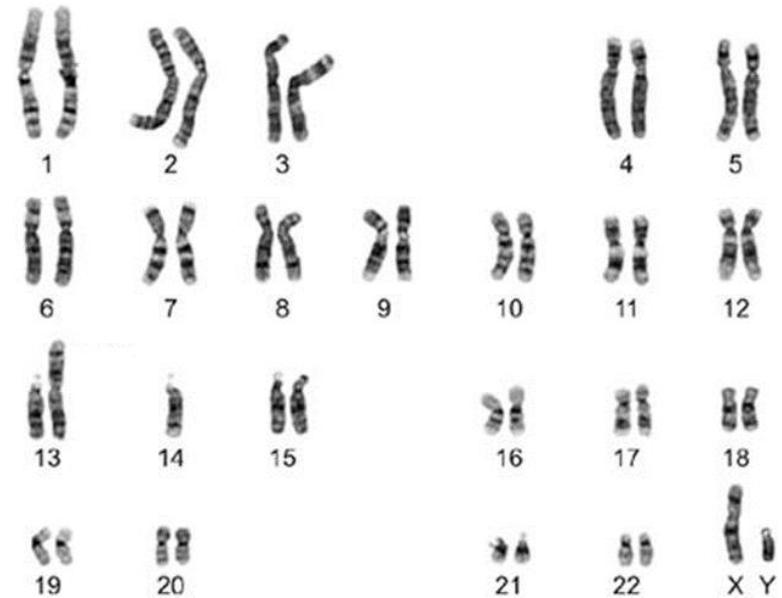
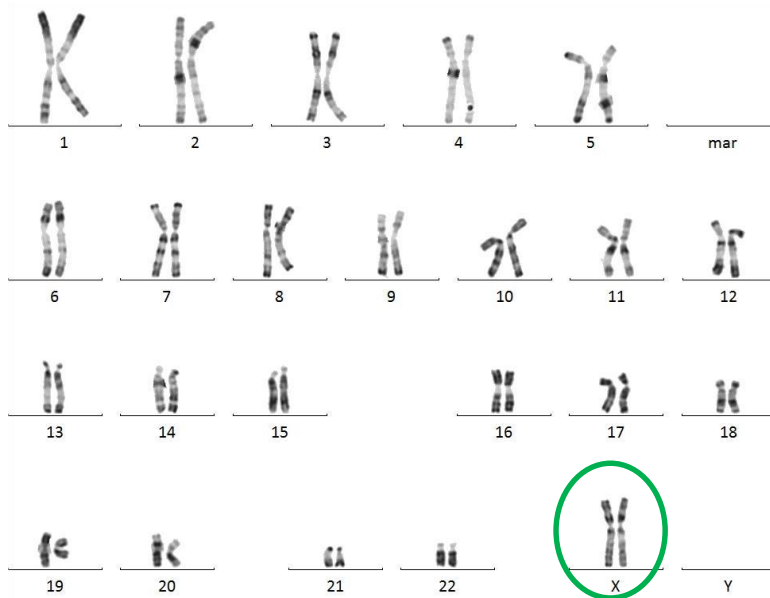
Cas 4



Vous recevez un couple en consultation, dans le cadre d'un bilan de fausse-couche à répétition, sans autre antécédent par ailleurs. Concernant leurs caryotypes respectifs :

- A. Le caryotype de la dame est normal, avec une formule 46, XX
- B. Le caryotype du monsieur est normal, avec une formule 46, XY
- C. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une trisomie 13
- D. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une monosomie 14
- E. Le caryotype du Monsieur est anormal mais avec une formule chromosomique qui est tout de même équilibrée

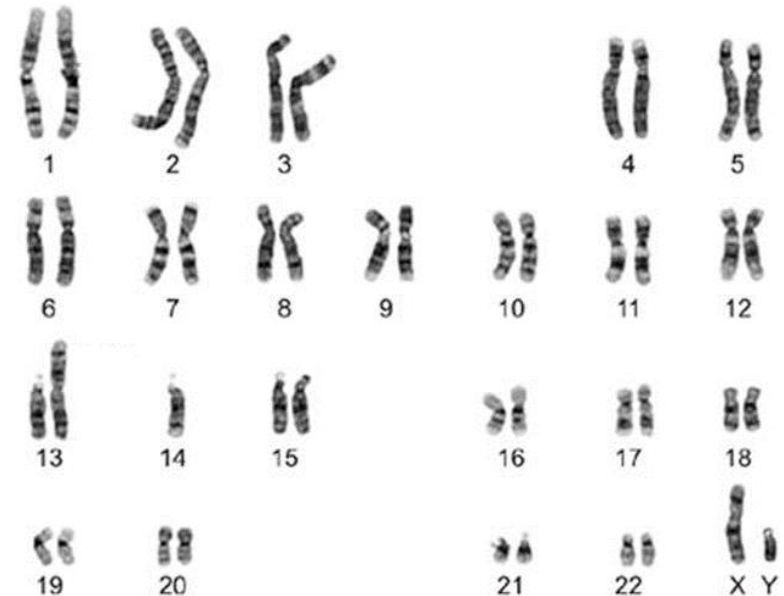
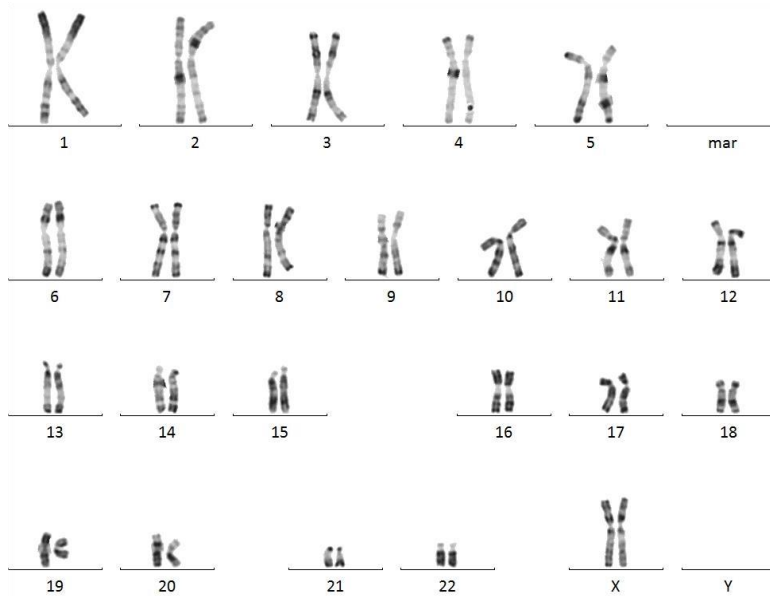
Cas 4



Vous recevez un couple en consultation, dans le cadre d'un bilan de fausse-couche à répétition, sans autre antécédent par ailleurs. Concernant leurs caryotypes respectifs :

- A. Le caryotype de la dame est normal, avec une formule 46, XX
- B. Le caryotype du monsieur est normal, avec une formule 46, XY
- C. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une trisomie 13
- D. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une monosomie 14
- E. Le caryotype du Monsieur est anormal mais avec une formule chromosomique qui est tout de même équilibrée

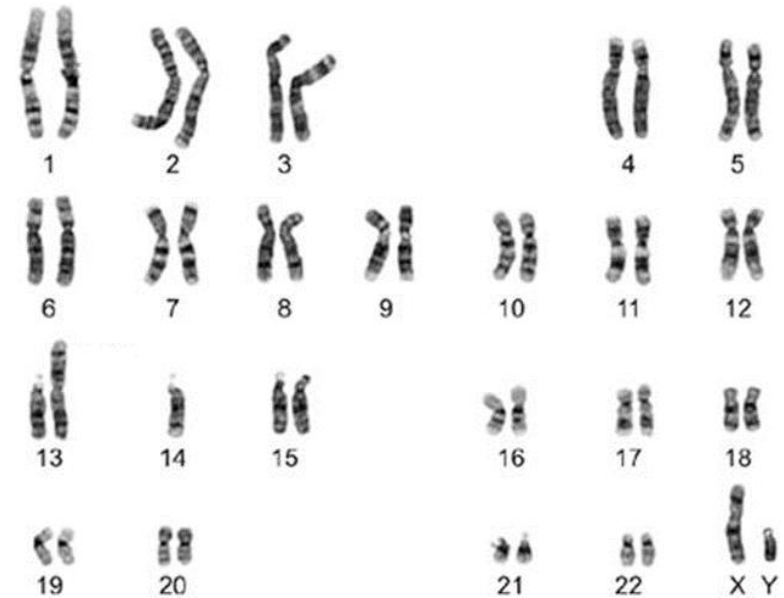
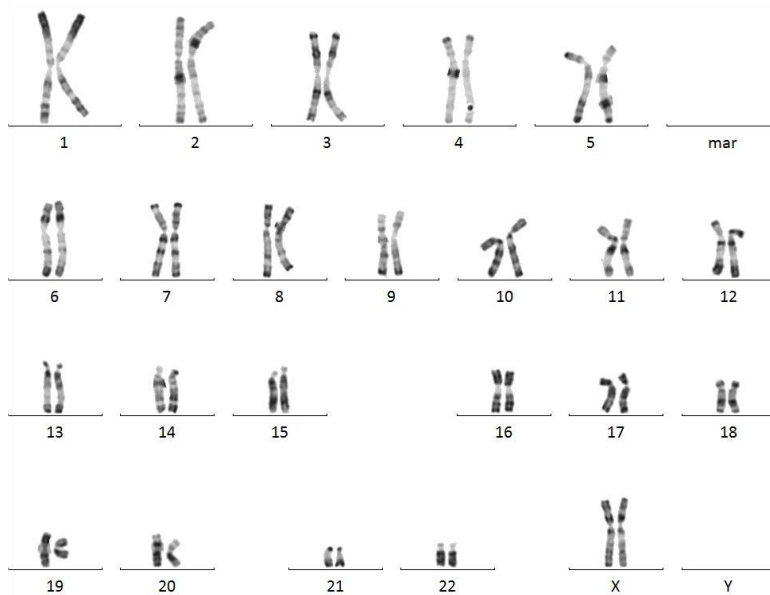
Cas 4



Vous recevez un couple en consultation, dans le cadre d'un bilan de fausse-couche à répétition, sans autre antécédent par ailleurs. Concernant leurs caryotypes respectifs :

- A. Le caryotype de la dame est normal, avec une formule 46, XX
- B. **Le caryotype du monsieur est normal, avec une formule 46, XY**
- C. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une trisomie 13
- D. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une monosomie 14
- E. Le caryotype du Monsieur est anormal mais avec une formule chromosomique qui est tout de même équilibrée

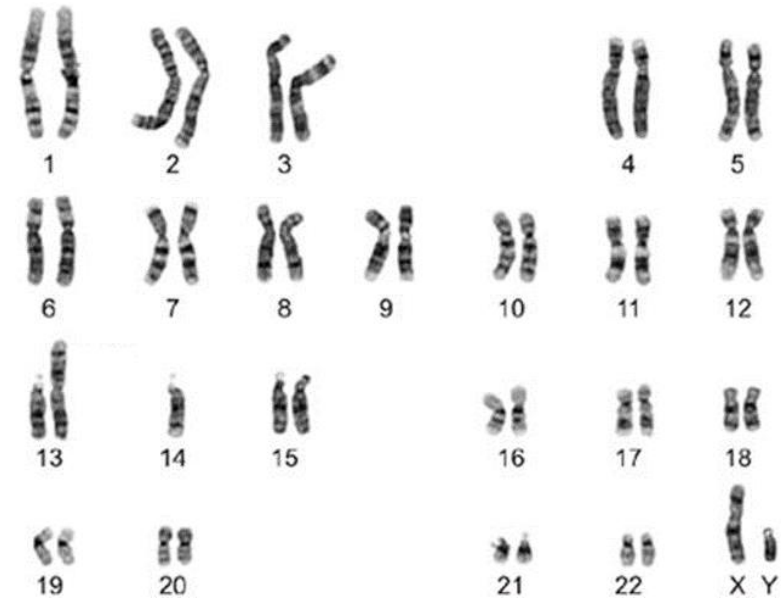
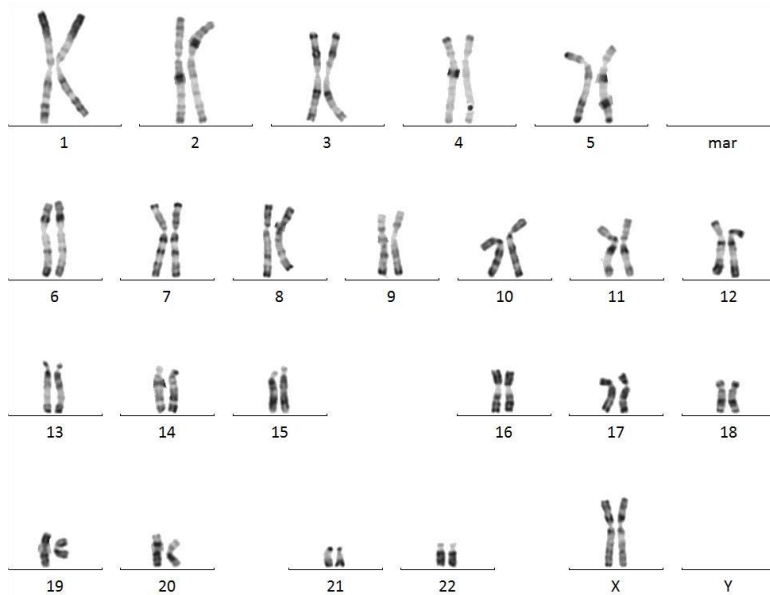
Cas 4



Vous recevez un couple en consultation, dans le cadre d'un bilan de fausse-couche à répétition, sans autre antécédent par ailleurs. Concernant leurs caryotypes respectifs :

- A. Le caryotype de la dame est normal, avec une formule 46, XX
- B. **Le caryotype du monsieur est normal, avec une formule 46, XY → 45 chromosomes**
- C. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une trisomie 13
- D. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une monosomie 14
- E. Le caryotype du Monsieur est anormal mais avec une formule chromosomique qui est tout de même équilibrée

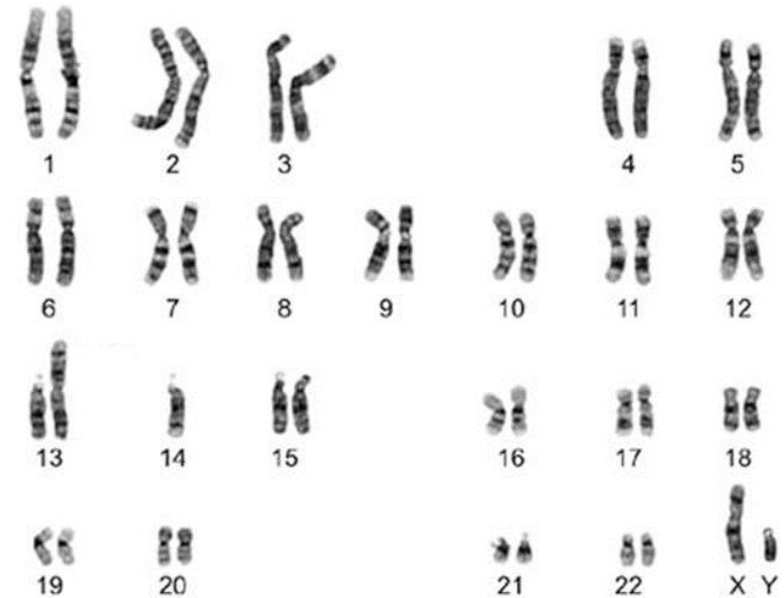
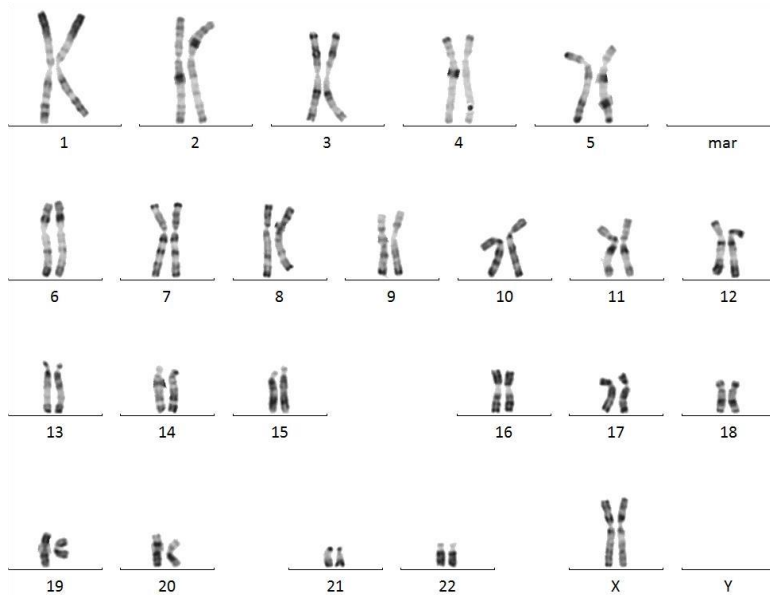
Cas 4



Vous recevez un couple en consultation, dans le cadre d'un bilan de fausse-couche à répétition, sans autre antécédent par ailleurs. Concernant leurs caryotypes respectifs :

- A. Le caryotype de la dame est normal, avec une formule 46, XX
- B. Le caryotype du monsieur est normal, avec une formule 46, XY
- C. **Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une trisomie 13**
- D. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une monosomie 14
- E. Le caryotype du Monsieur est anormal mais avec une formule chromosomique qui est tout de même équilibrée

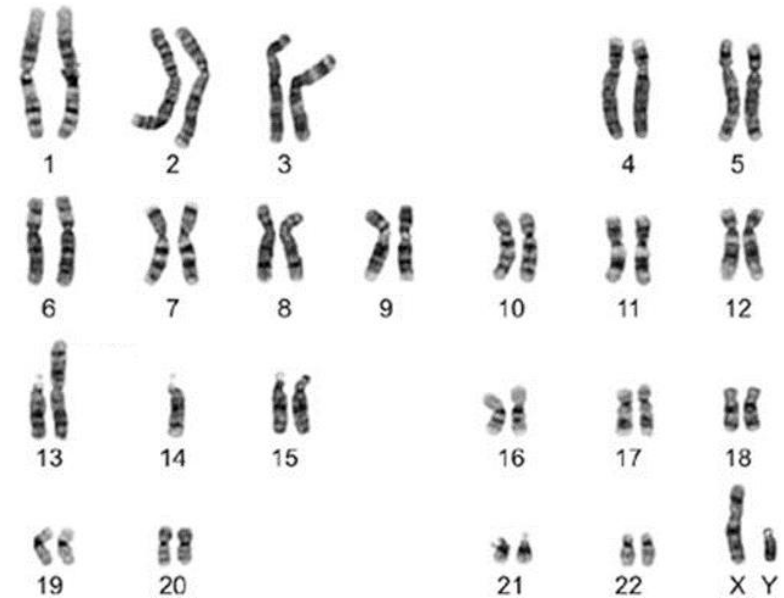
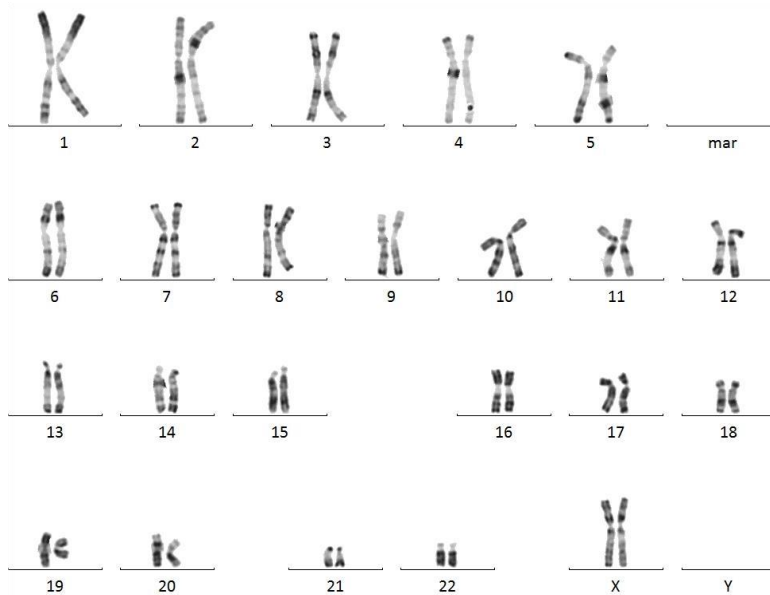
Cas 4



Vous recevez un couple en consultation, dans le cadre d'un bilan de fausse-couche à répétition, sans autre antécédent par ailleurs. Concernant leurs caryotypes respectifs :

- A. Le caryotype de la dame est normal, avec une formule 46, XX
- B. Le caryotype du monsieur est normal, avec une formule 46, XY
- C. **Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une trisomie 13**
- D. **Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une monosomie 14**
- E. Le caryotype du Monsieur est anormal mais avec une formule chromosomique qui est tout de même équilibrée

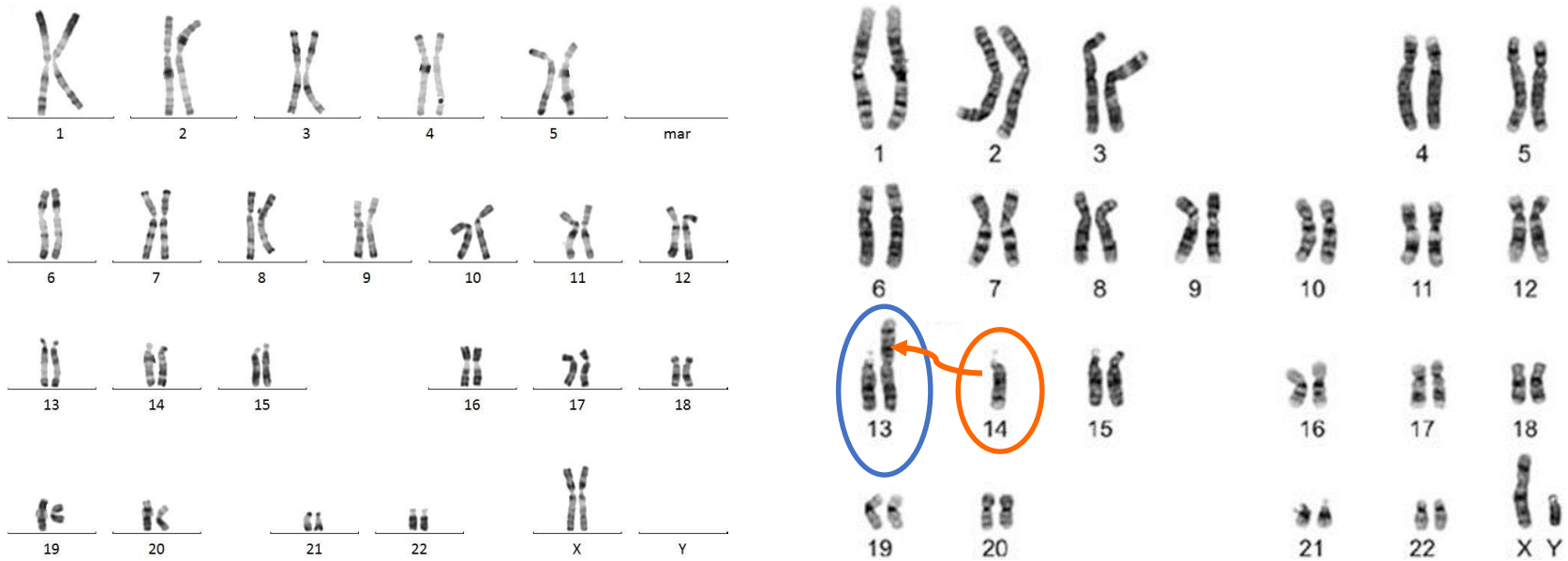
Cas 4



Vous recevez un couple en consultation, dans le cadre d'un bilan de fausse-couche à répétition, sans autre antécédent par ailleurs. Concernant leurs caryotypes respectifs :

- A. Le caryotype de la dame est normal, avec une formule 46, XX
- B. Le caryotype du monsieur est normal, avec une formule 46, XY
- C. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une trisomie 13
- D. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une monosomie 14
- E. Le caryotype du Monsieur est anormal mais avec une formule chromosomique qui est tout de même équilibrée

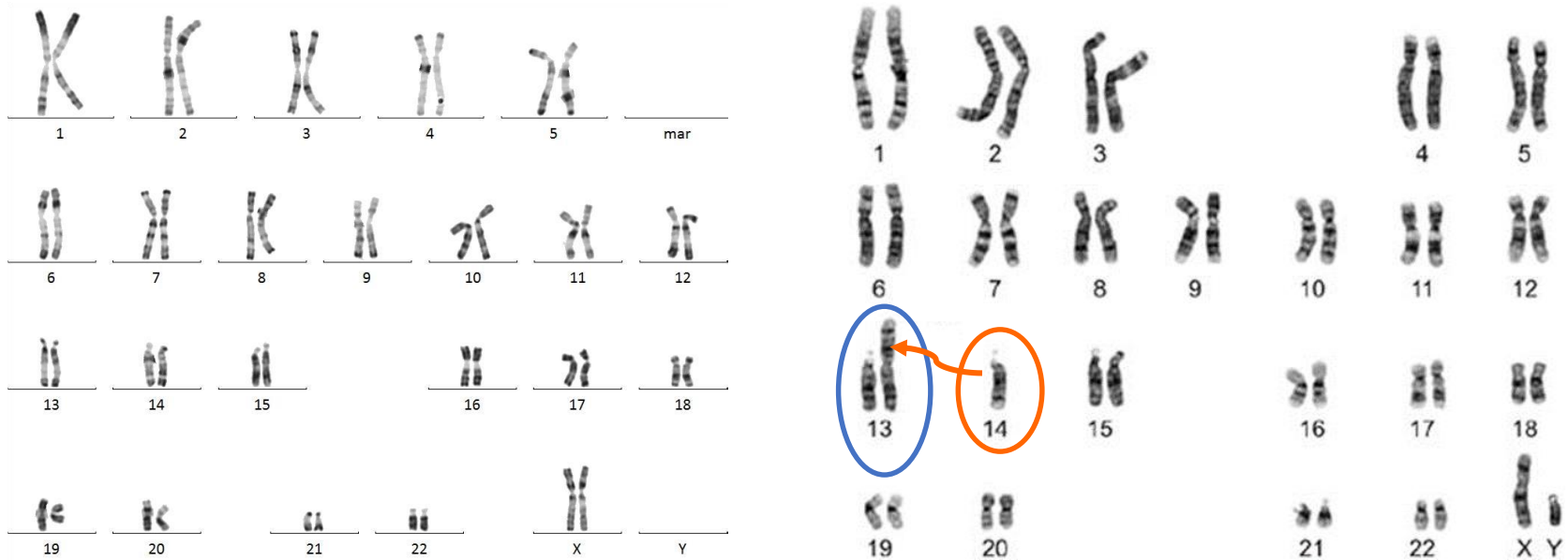
Cas 4



Vous recevez un couple en consultation, dans le cadre d'un bilan de fausse-couche à répétition, sans autre antécédent par ailleurs. Concernant leurs caryotypes respectifs :

- A. Le caryotype de la dame est normal, avec une formule 46, XX
- B. Le caryotype du monsieur est normal, avec une formule 46, XY
- C. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une trisomie 13
- D. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une monosomie 14
- E. Le caryotype du Monsieur est anormal mais avec une formule chromosomique qui est tout de même équilibrée

Cas 4

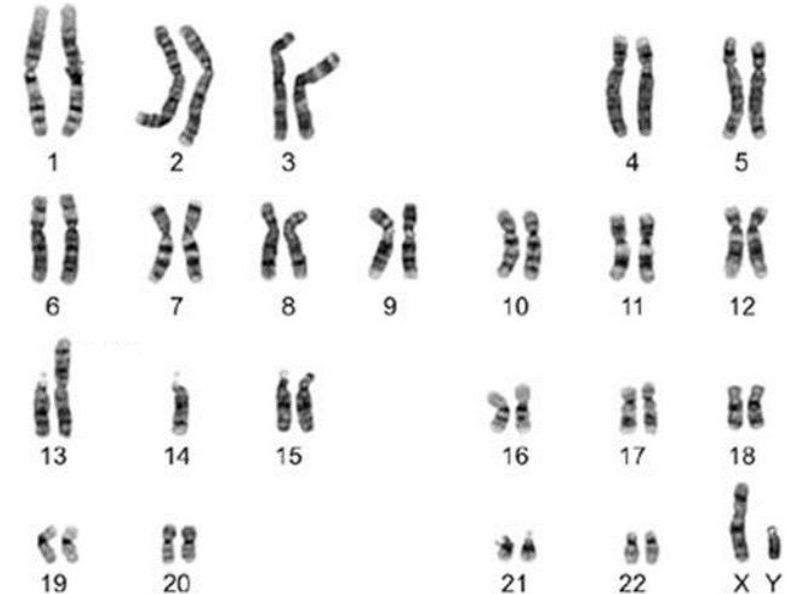
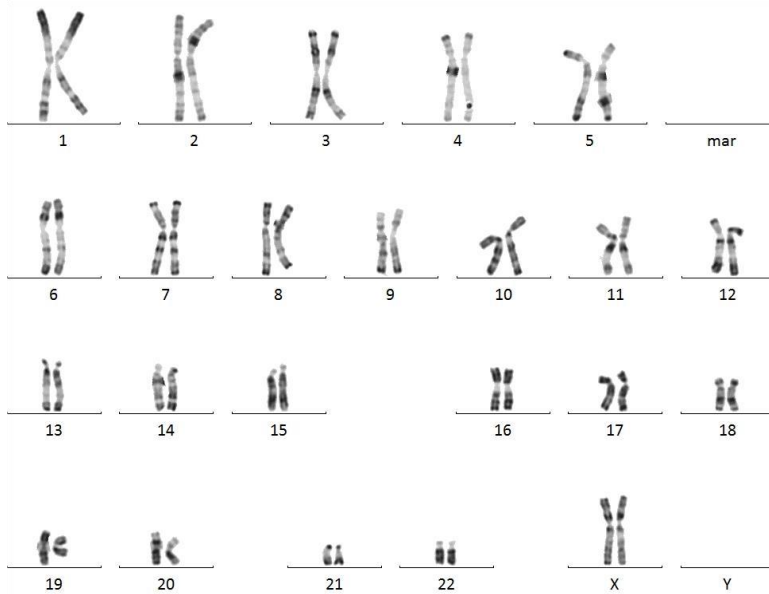


Vous recevez un couple en consultation, dans le cadre d'un bilan de fausse-couche à répétition, sans autre antécédent par ailleurs. Concernant leurs caryotypes respectifs :

- A. Le caryotype de la dame est normal, avec une formule 46, XX
- B. Le caryotype du monsieur est normal, avec une formule 46, XY
- C. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une trisomie 13
- D. Le caryotype du monsieur est anormal, montrant une monosomie 14
- E. Le caryotype du Monsieur est anormal mais avec une formule chromosomique qui est tout de même équilibrée → 45,XY,der(13;14)

Cas 4

45,XY,der(13;14)

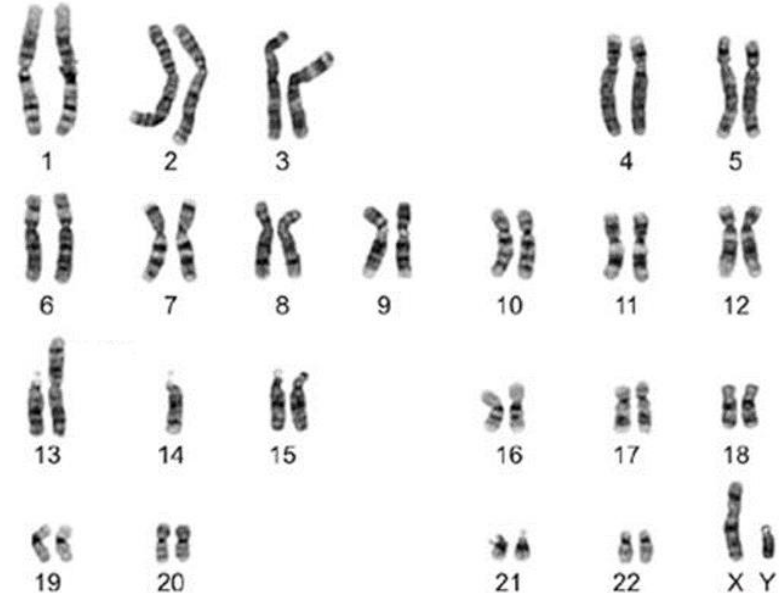
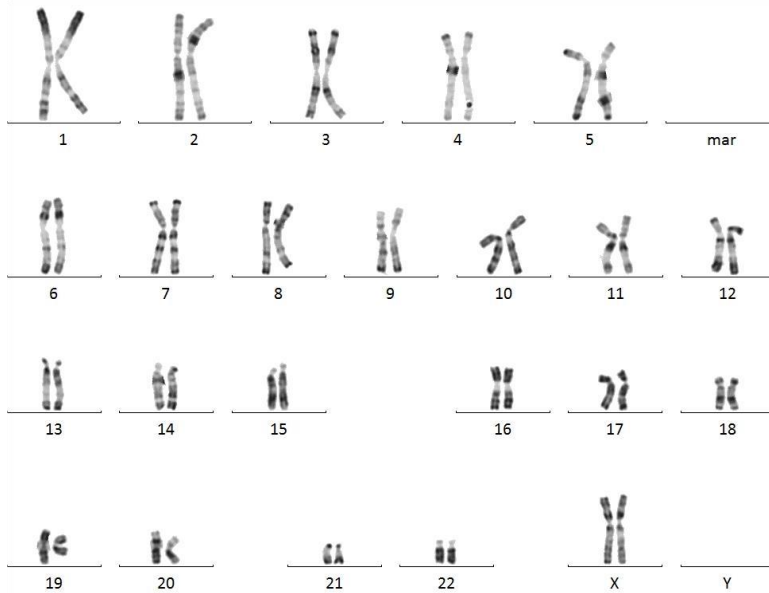


Ce couple est susceptible d'avoir :

- A. Un enfant porteur de la même translocation
- B. Un enfant porteur d'une trisomie 13
- C. Un enfant porteur d'une trisomie 14
- D. Un enfant porteur d'une monosomie 13
- E. Un enfant avec formule chromosomique normale, sans translocation

Cas 4

45,XY,der(13;14)

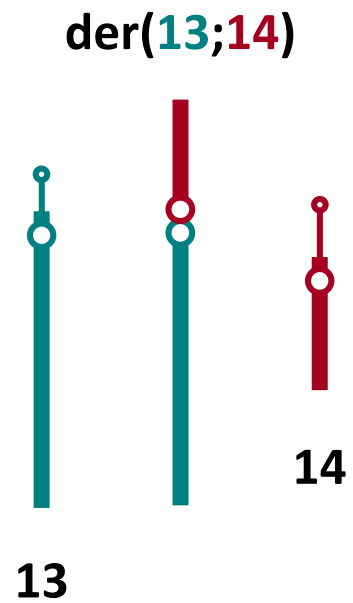


Ce couple est susceptible d'avoir :

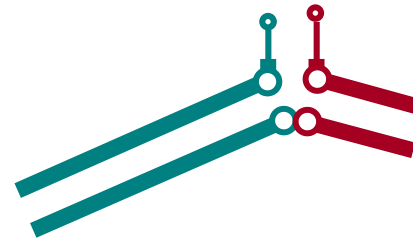
- A. Un enfant porteur de la même translocation
- B. Un enfant porteur d'une trisomie 13
- C. Un enfant porteur d'une trisomie 14
- D. Un enfant porteur d'une monosomie 13
- E. Un enfant avec formule chromosomique normale, sans translocation

Cas 4

observation

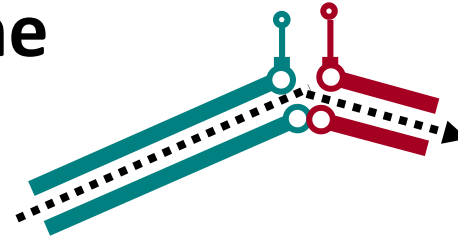


pachytène



Cas 4

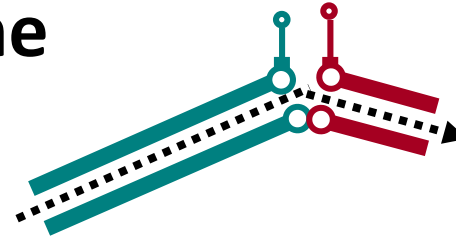
pachytène



Ségrégation alterne

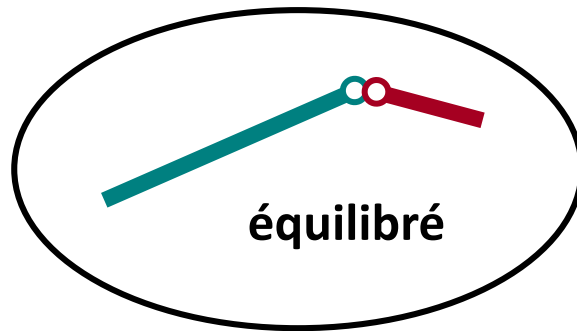
Cas 4

pachytène

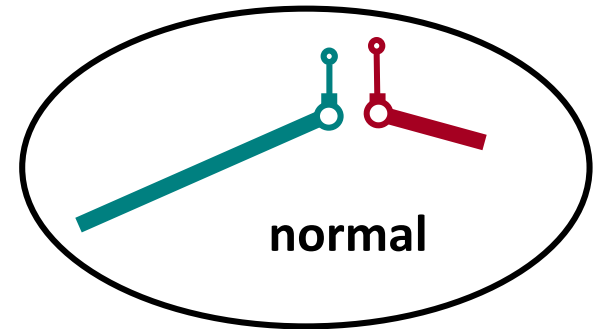


Ségrégation alterne

GAMETES



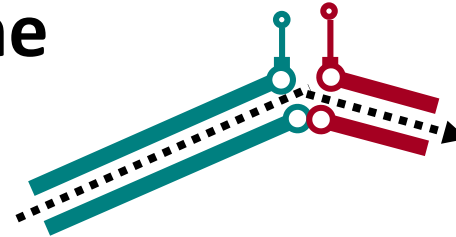
équilibré



normal

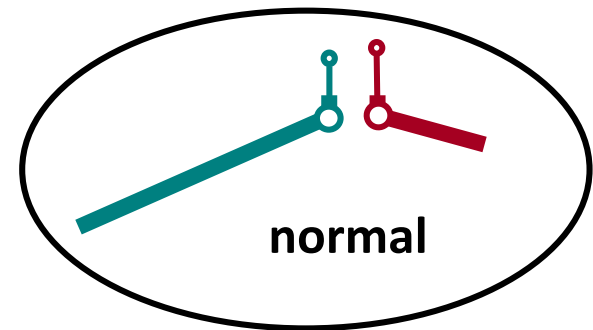
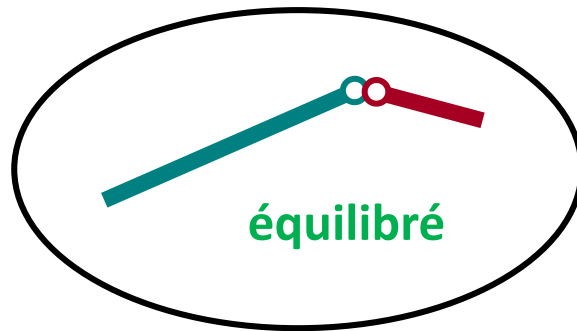
Cas 4

pachytène



Ségrégation alterne

GAMETES



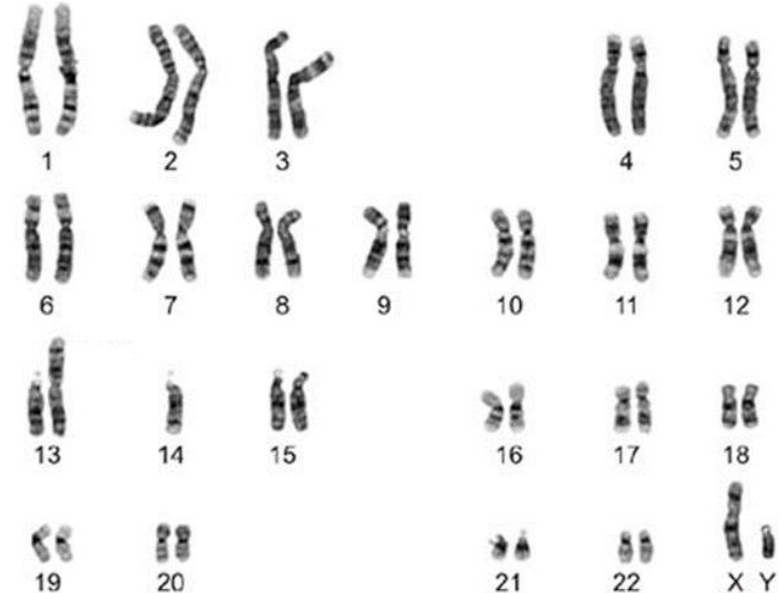
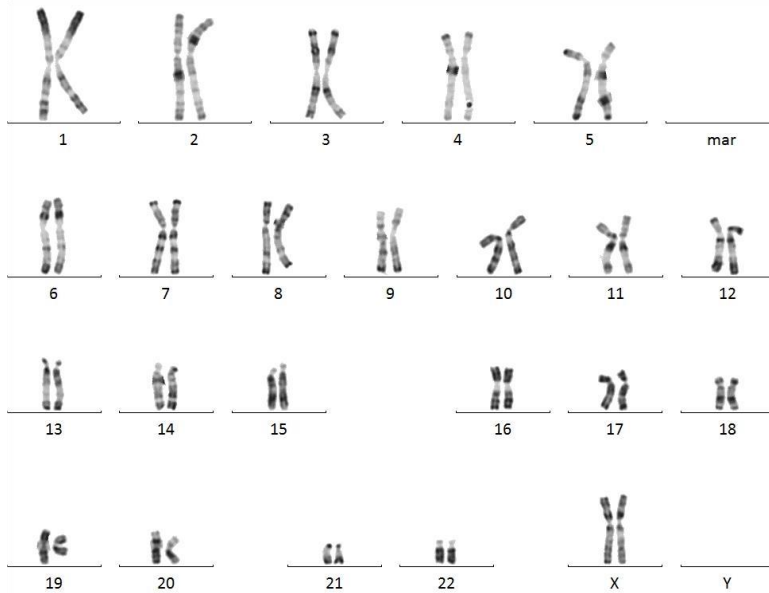
ZYGOTES

équilibré

normal

Cas 4

45,XY,der(13;14)

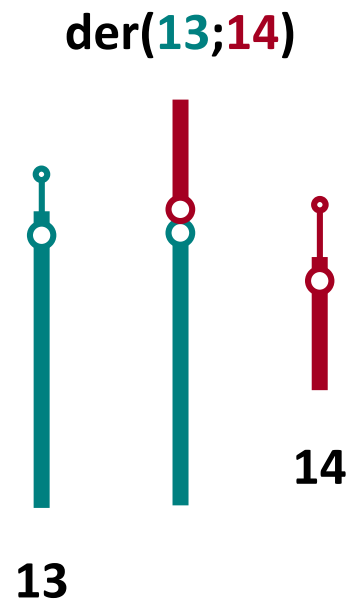


Ce couple est susceptible d'avoir :

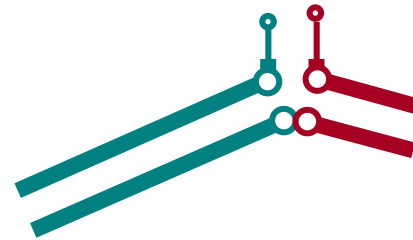
- A. Un enfant porteur de la même translocation
- B. Un enfant porteur d'une trisomie 13
- C. Un enfant porteur d'une trisomie 14
- D. Un enfant porteur d'une monosomie 13
- E. Un enfant avec formule chromosomique normale, sans translocation

Cas 4

observation

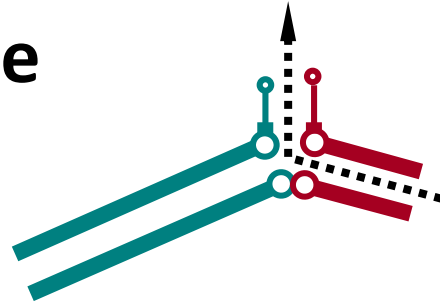


pachytène



Cas 4

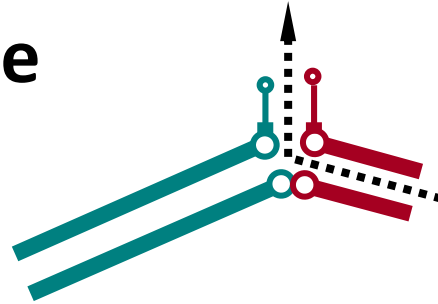
pachytène



Ségrégation adjacente

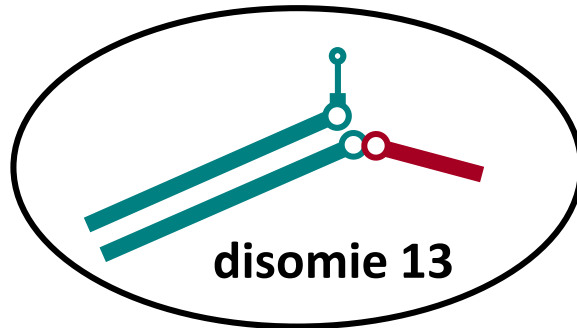
Cas 4

pachytène



Ségrégation adjacente

GAMETES



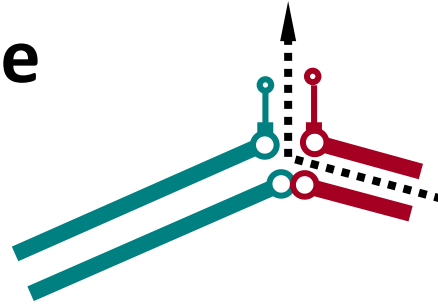
disomie 13



nullosomie 13

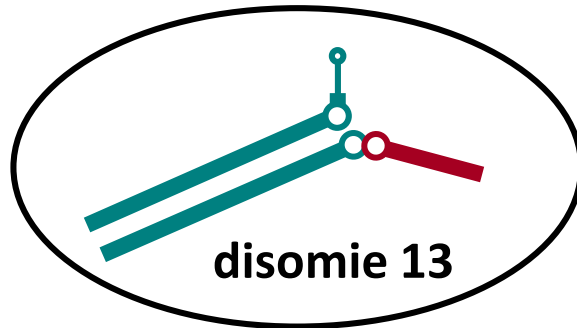
Cas 4

pachytène



Ségrégation **adjacente**

GAMETES



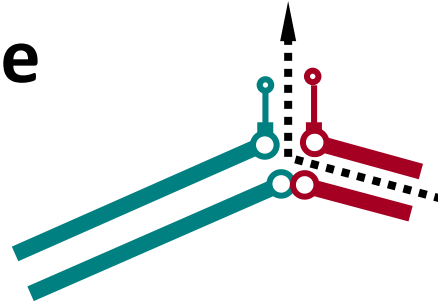
ZYGOTES

trisomie 13

monosomie 13

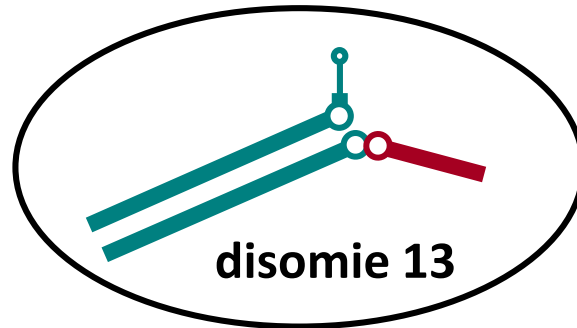
Cas 4

pachytène



Ségrégation **adjacente**

GAMETES



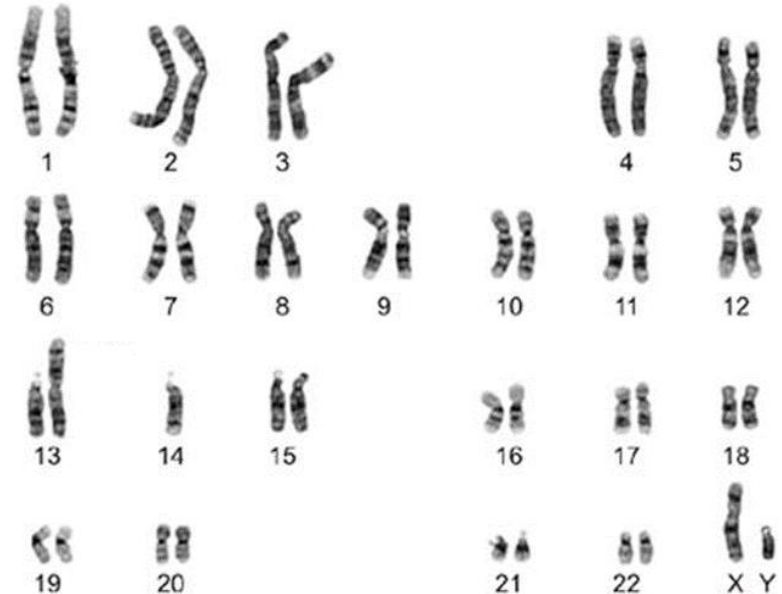
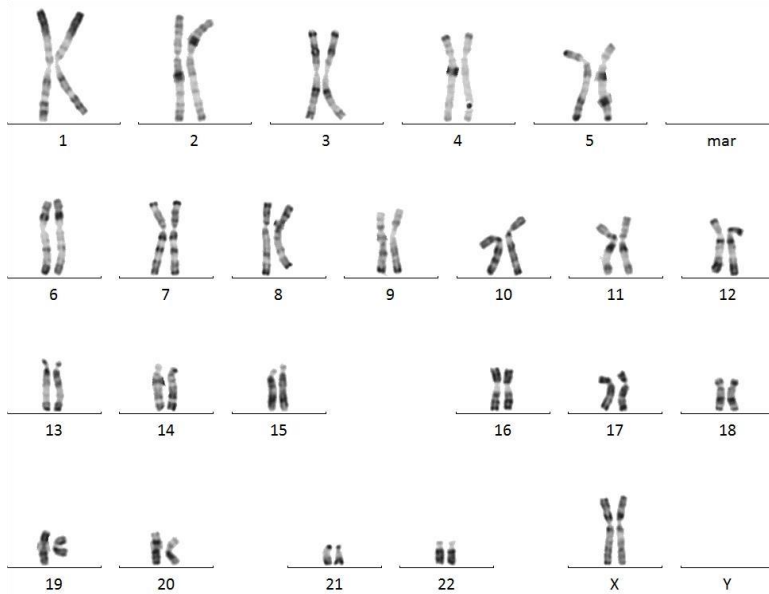
ZYGOTES

trisomie 13

monosomie 13
→ **fausse-couche**

Cas 4

45,XY,der(13;14)

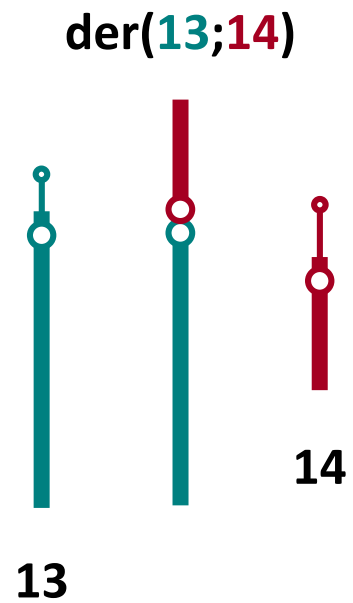


Ce couple est susceptible d'avoir :

- A. Un enfant porteur de la même translocation
- B. Un enfant porteur d'une trisomie 13
- C. **Un enfant porteur d'une trisomie 14**
- D. Un enfant porteur d'une monosomie 13
- E. Un enfant avec formule chromosomique normale, sans translocation

Cas 4

observation

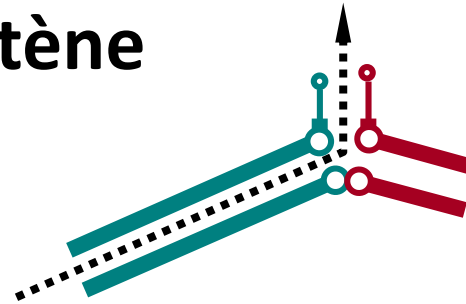


pachytène



Cas 4

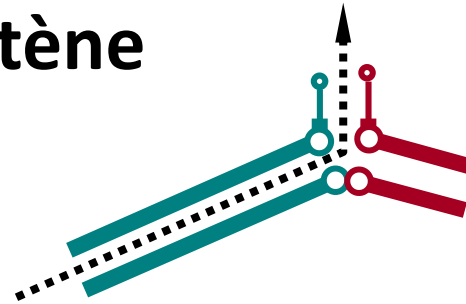
pachytène



Ségrégation adjacente

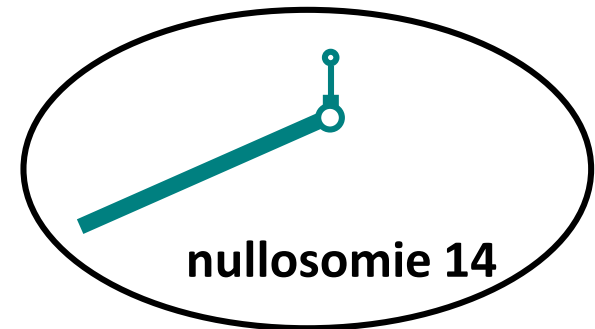
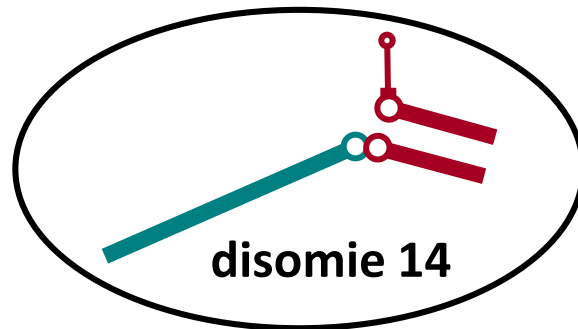
Risque pour la descendance ?

pachytène



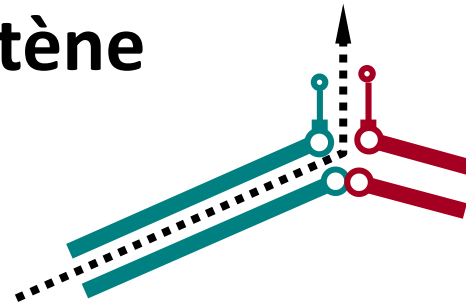
Ségrégation adjacente

GAMETES



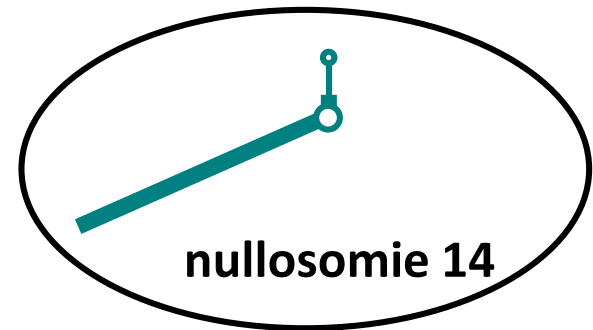
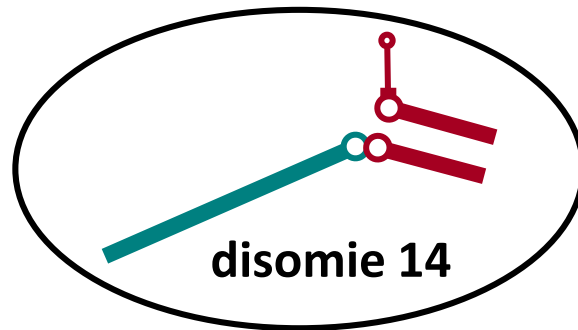
Cas 4

pachytène



Ségrégation adjacente

GAMETES



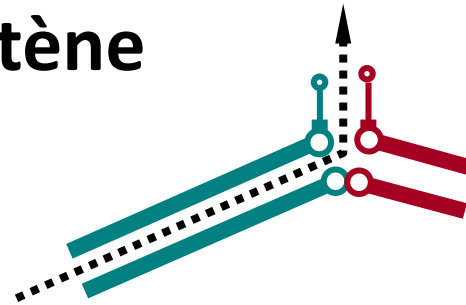
ZYGOTES

trisomie 14

monosomie 14

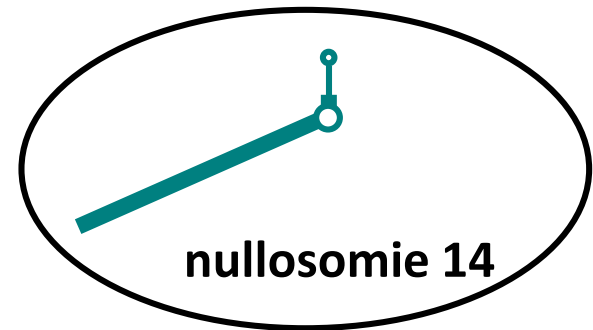
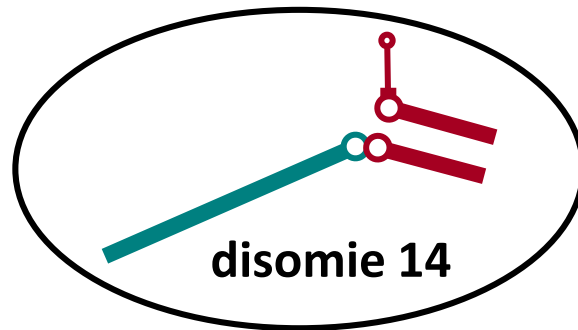
Cas 4

pachytène



Ségrégation adjacente

GAMETES



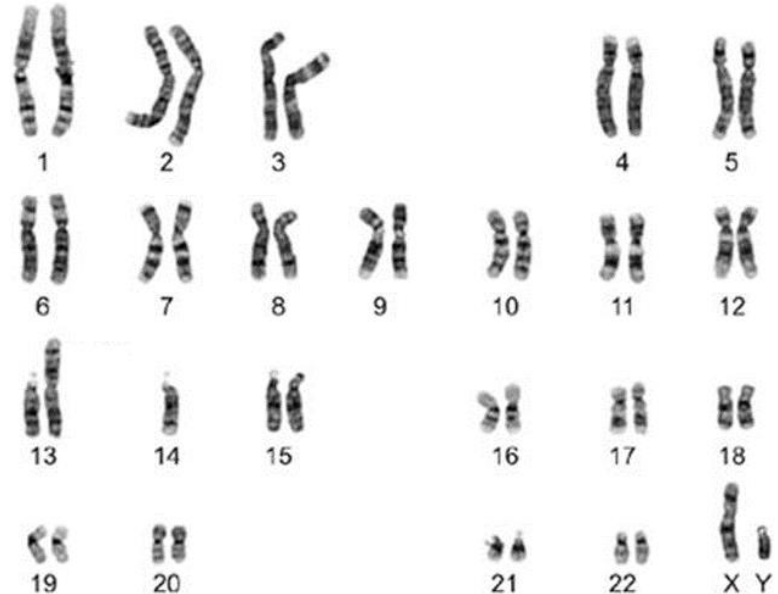
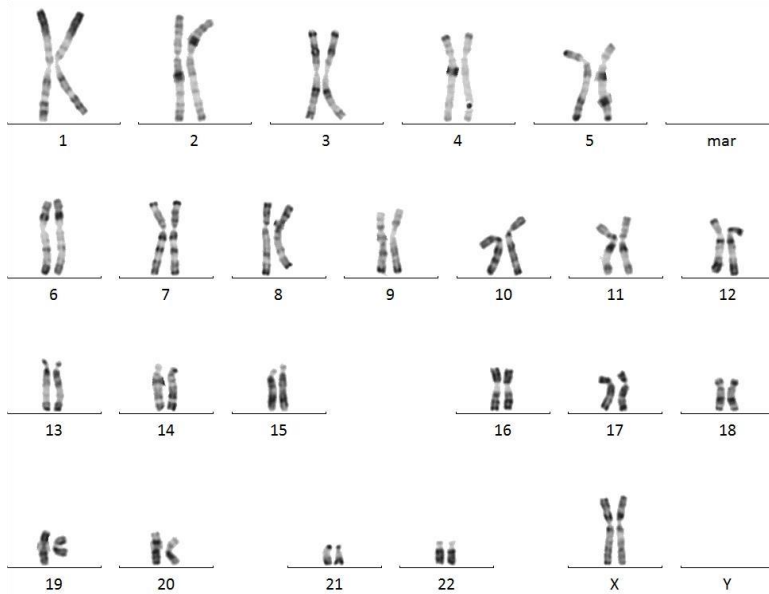
ZYGOTES

trisomie 14
→ **fausse-couche**

monosomie 14
→ **fausse-couche**

Cas 4

45,XY,der(13;14)

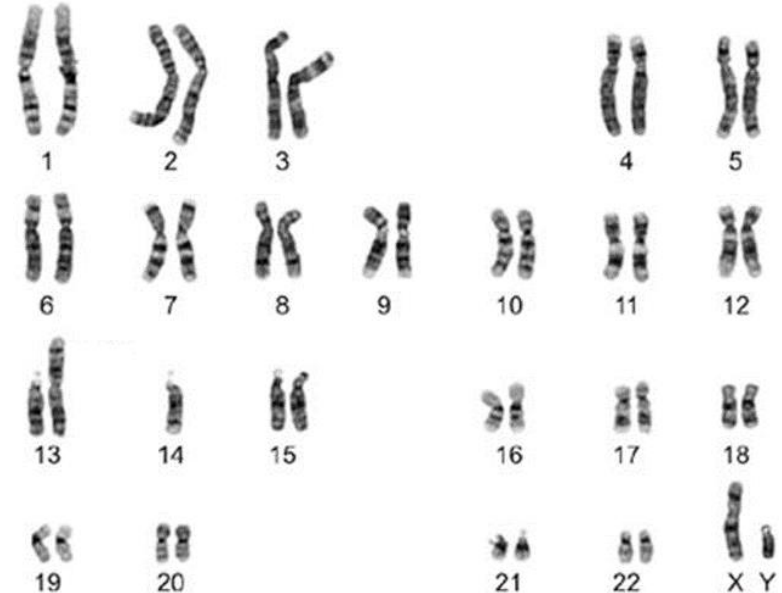
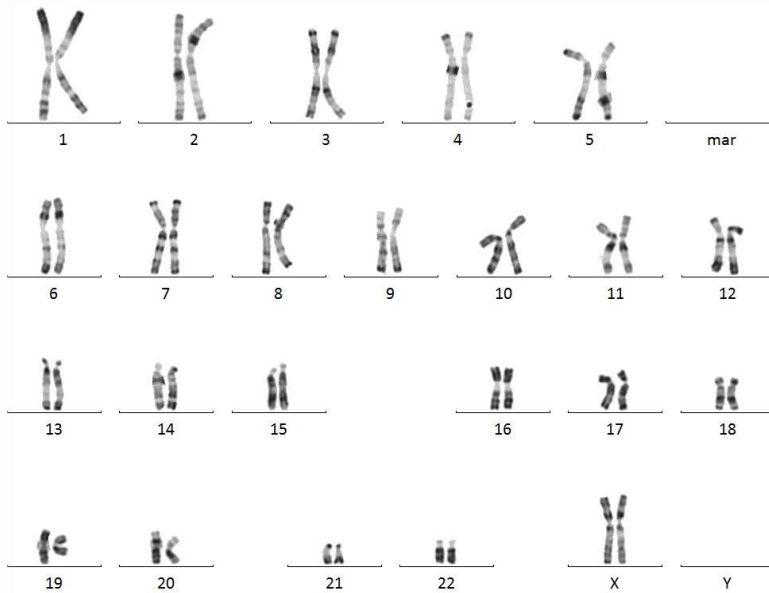


Ce couple est susceptible d'avoir :

- A. Un enfant porteur de la même translocation
- B. Un enfant porteur d'une trisomie 13
- C. Un enfant porteur d'une trisomie 14
- D. **Un enfant porteur d'une monosomie 13**
- E. Un enfant avec formule chromosomique normale, sans translocation

Cas 4

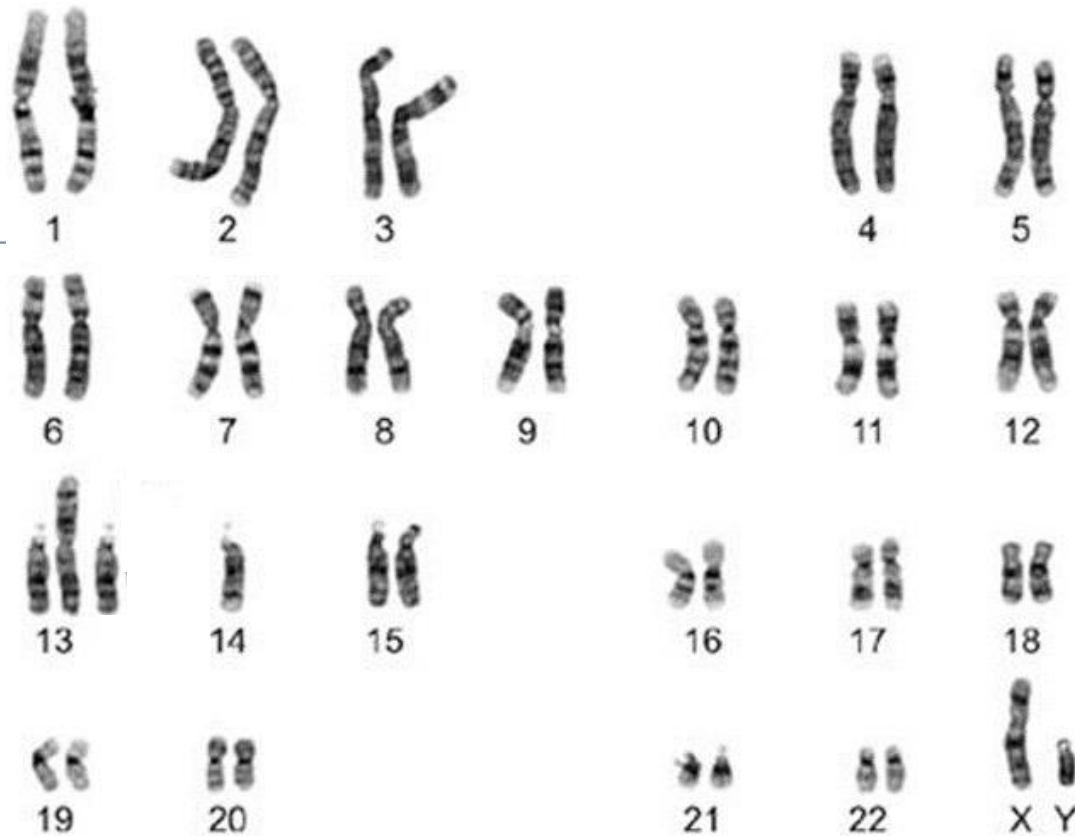
45,XY,der(13;14)



Ce couple est susceptible d'avoir :

- A. Un enfant porteur de la même translocation
- B. Un enfant porteur d'une trisomie 13
- C. Un enfant porteur d'une trisomie 14
- D. Un enfant porteur d'une monosomie 13
- E. Un enfant avec formule chromosomique normale, sans translocation

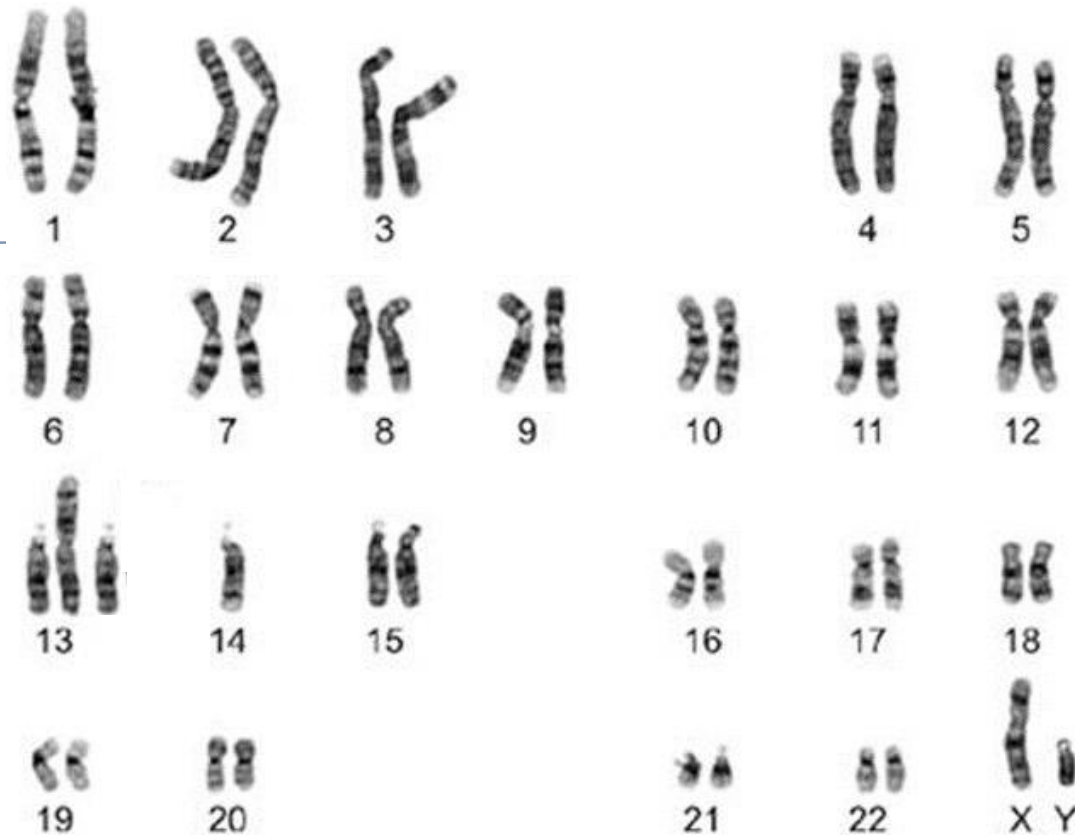
Cas 4



Ce couple débute une nouvelle grossesse. Un prélèvement invasif est réalisé afin de réaliser le caryotype fœtal

- A. Il s'agit d'un fœtus de sexe masculin, avec formule chromosomique normale
- B. Il s'agit d'un fœtus de sexe féminin, avec formule chromosomique normale
- C. Il s'agit d'un fœtus de sexe masculin porteur d'une trisomie 13
- D. Il s'agit d'un fœtus de sexe féminin porteur d'une trisomie 14
- E. Il s'agit d'un caryotype montrant un total de 47 chromosomes

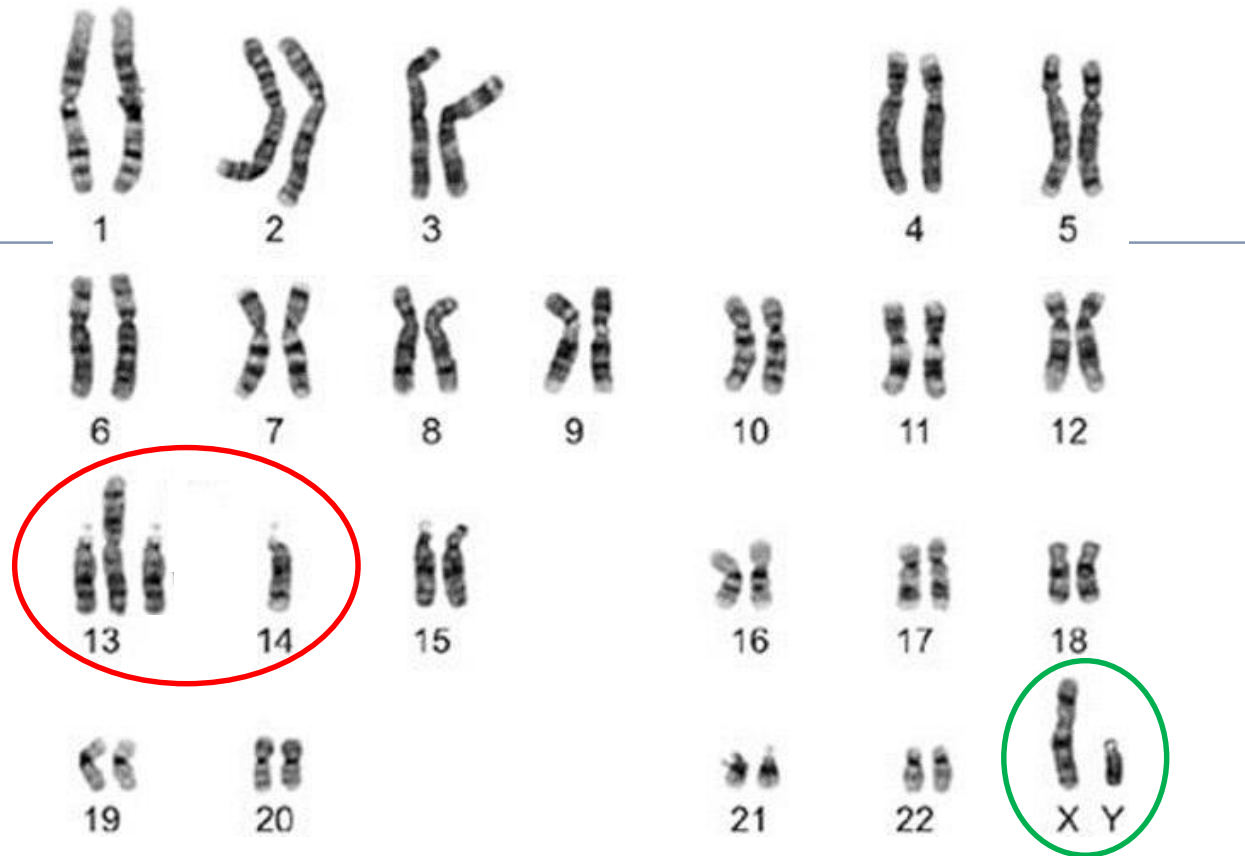
Cas 4



Ce couple débute une nouvelle grossesse. Un prélèvement invasif est réalisé afin de réaliser le caryotype fœtal

- A. Il s'agit d'un fœtus de sexe masculin, avec formule chromosomique normale
- B. Il s'agit d'un fœtus de sexe féminin, avec formule chromosomique normale
- C. Il s'agit d'un fœtus de sexe masculin porteur d'une trisomie 13
- D. Il s'agit d'un fœtus de sexe féminin porteur d'une trisomie 14
- E. Il s'agit d'un caryotype montrant un total de 47 chromosomes

Cas 4



Ce couple débute une nouvelle grossesse. Un prélèvement invasif est réalisé afin de réaliser le caryotype fœtal

- A. Il s'agit d'un fœtus de sexe masculin, avec formule chromosomique normale
- B. Il s'agit d'un fœtus de sexe féminin, avec formule chromosomique normale
- C. Il s'agit d'un fœtus de sexe masculin porteur d'une trisomie 13
- D. Il s'agit d'un fœtus de sexe féminin porteur d'une trisomie 14
- E. Il s'agit d'un caryotype montrant un total de 47 chromosomes

Cas 4

Une Interruption Médicale de Grossesse est réalisée et le couple consulte de nouveau quelques mois plus tard alors qu'une nouvelle grossesse débute. Un prélèvement invasif est réalisé afin de réaliser le caryotype fœtal → diagnostic ?



Cas 4

Une Interruption Médicale de Grossesse est réalisée et le couple consulte de nouveau quelques mois plus tard alors qu'une nouvelle grossesse débute. Un prélèvement invasif est réalisé afin de réaliser le caryotype fœtal → diagnostic ?



46,XX



Cas 5

Vous êtes interne de pédiatrie à la maternité. Vous examinez le petit Louis, né la veille, à terme.

L'examen clinique est tout à fait normal.

Vous souhaitez rencontrer la famille pour leur expliquer le dépistage néonatal.

Comment se déroule le dépistage néonatal en France?

- A. Il a lieu à 1 semaine de vie
- B. L'analyse est effectuée sur un prélèvement de sang
- C. Il est nécessaire d'avoir le consentement des parents
- D. La famille est rappelée uniquement en cas d'anomalie(s)
- E. Le résultat est obtenu en maximum 1 mois

Cas 5

Vous êtes interne de pédiatrie à la maternité. Vous examinez le petit Louis, né la veille, à terme.

L'examen clinique est tout à fait normal.

Vous souhaitez rencontrer la famille pour leur expliquer le dépistage néonatal.

Comment se déroule le dépistage néonatal en France?

- A. Il a lieu à 1 semaine de vie → à J3
- B. L'analyse est effectuée sur un prélèvement de sang
- C. Il est nécessaire d'avoir le consentement des parents
- D. La famille est rappelée uniquement en cas d'anomalie(s)
- E. Le résultat est obtenu en maximum 1 mois

Cas 5

Vous êtes interne de pédiatrie à la maternité. Vous examinez le petit Louis, né la veille, à terme.

L'examen clinique est tout à fait normal.

Vous souhaitez rencontrer la famille pour leur expliquer le dépistage néonatal.

Comment se déroule le dépistage néonatal en France?

- A. Il a lieu à 1 semaine de vie → à J3
- B. L'analyse est effectuée sur un prélèvement de sang → au niveau du talon du nouveau-né
- C. Il est nécessaire d'avoir le consentement des parents
- D. La famille est rappelée uniquement en cas d'anomalie(s)
- E. Le résultat est obtenu en maximum 1 mois

Cas 5

Vous êtes interne de pédiatrie à la maternité. Vous examinez le petit Louis, né la veille, à terme.

L'examen clinique est tout à fait normal.

Vous souhaitez rencontrer la famille pour leur expliquer le dépistage néonatal.

Comment se déroule le dépistage néonatal en France?

- A. Il a lieu à 1 semaine de vie → à J3
- B. L'analyse est effectuée sur un prélèvement de sang → au niveau du talon du nouveau-né
- C. Il est nécessaire d'avoir le consentement des parents → car **dépistage de maladies d'origine génétique entre autres**
- D. La famille est rappelée uniquement en cas d'anomalie(s)
- E. Le résultat est obtenu en maximum 1 mois

Cas 5

Vous êtes interne de pédiatrie à la maternité. Vous examinez le petit Louis, né la veille, à terme.

L'examen clinique est tout à fait normal.

Vous souhaitez rencontrer la famille pour leur expliquer le dépistage néonatal.

Comment se déroule le dépistage néonatal en France?

- A. Il a lieu à 1 semaine de vie → à J3
- B. L'analyse est effectuée sur un prélèvement de sang → au niveau du talon du nouveau-né
- C. Il est nécessaire d'avoir le consentement des parents → car **dépistage de maladies d'origine génétique entre autres**
- D. **La famille est rappelée uniquement en cas d'anomalie(s)**
- E. Le résultat est obtenu en maximum 1 mois

Cas 5

Vous êtes interne de pédiatrie à la maternité. Vous examinez le petit Louis, né la veille, à terme.

L'examen clinique est tout à fait normal.

Vous souhaitez rencontrer la famille pour leur expliquer le dépistage néonatal.

Comment se déroule le dépistage néonatal en France?

- A. Il a lieu à 1 semaine de vie → à J3
- B. L'analyse est effectuée sur un prélèvement de sang → au niveau du talon du nouveau-né
- C. Il est nécessaire d'avoir le consentement des parents → car **dépistage de maladies d'origine génétique entre autres**
- D. La famille est rappelée uniquement en cas d'anomalie(s)
- E. **Le résultat est obtenu en maximum 1 mois**

Cas 5

Des questions ?

N'hésitez pas à poser vos questions sur ce dépistage aux professionnels qui s'occupent de vous ou de votre bébé. Vous pouvez aussi suivre ce lien : depistage-neonatal.fr

Pour plus d'informations sur les maladies dépistées, flasher ce QR code.



VOTRE CENTRE REGIONAL

Informations sur vos données personnelles

Le dépistage néonatal implique la collecte de données relatives à la santé de votre enfant ainsi que de données personnelles vous concernant, qui nous permettent de vous recontacter si besoin.

Ces données sont transmises de manière sécurisée au centre régional de dépistage néonatal qui est responsable de leur traitement.

Vous trouvez des informations relatives à ce traitement et à vos droits sur la notice disponible sur le site Internet du centre national de coordination du dépistage néonatal (CNCNDN) : depistage-neonatal.fr

Les étapes du dépistage après la naissance de votre bébé



Vous allez avoir un bébé
ou votre bébé vient de naître.

Le dépistage dès la naissance, c'est important

En France, un dépistage néonatal est réalisé gratuitement 2 à 3 jours après la naissance chez tous les nouveau-nés pour détecter certaines maladies graves. Ce dépliant vous informe sur les objectifs et le déroulement de ce dépistage.



HAS

HAS
HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE LA SÉCURITÉ
SOCIALE

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE LA SÉCURITÉ
SOCIALE

01 71 70 70 70

Cas 5

Les parents du nouveau-né ont bien compris vos explications sur le déroulement du dépistage. Ils souhaitent savoir quelles sont les pathologies dépistées à cette occasion.

Parmi les pathologies suivantes, laquelle (lesquelles) fait (font) partie(s) du dépistage néonatal recommandé en France en 2024 ?

- A. L'amyotrophie spinale infantile
- B. La mucoviscidose
- C. La surdit 
- D. Le d ficit en MCAD
- E. L'hyperthyro die

Cas 5

Les parents du nouveau-né ont bien compris vos explications sur le déroulement du dépistage. Ils souhaitent savoir quelles sont les pathologies dépistées à cette occasion.

Parmi les pathologies suivantes, laquelle (lesquelles) fait (font) partie(s) du dépistage néonatal recommandé en France en 2024 ?

- A. L'amyotrophie spinale infantile → pas encore proposé mais sujet en cours de discussion
- B. La mucoviscidose
- C. La surdit 
- D. Le d ficit en MCAD
- E. L'hyperthyro die

Cas 5

Les parents du nouveau-né ont bien compris vos explications sur le déroulement du dépistage. Ils souhaitent savoir quelles sont les pathologies dépistées à cette occasion.

Parmi les pathologies suivantes, laquelle (lesquelles) fait (font) partie(s) du dépistage néonatal recommandé en France en 2024 ?

- A. L'amyotrophie spinale infantile → pas encore proposé mais sujet en cours de discussion
- B. La mucoviscidose
- C. La surdit 
- D. Le d ficit en MCAD
- E. L'hyperthyro die

Cas 5

Les parents du nouveau-né ont bien compris vos explications sur le déroulement du dépistage. Ils souhaitent savoir quelles sont les pathologies dépistées à cette occasion.

Parmi les pathologies suivantes, laquelle (lesquelles) fait (font) partie(s) du dépistage néonatal recommandé en France en 2024 ?

- A. L'amyotrophie spinale infantile → pas encore proposé mais sujet en cours de discussion
- B. La mucoviscidose
- C. La surdit 
- D. Le d ficit en MCAD
- E. L'hyperthyro die

Cas 5

Les parents du nouveau-né ont bien compris vos explications sur le déroulement du dépistage. Ils souhaitent savoir quelles sont les pathologies dépistées à cette occasion.

Parmi les pathologies suivantes, laquelle (lesquelles) fait (font) partie(s) du dépistage néonatal recommandé en France en 2024 ?

- A. L'amyotrophie spinale infantile → pas encore proposé mais sujet en cours de discussion
- B. La mucoviscidose
- C. La surdit 
- D. **Le d ficit en MCAD**
- E. L'hyperthyro die

Cas 5

Les parents du nouveau-né ont bien compris vos explications sur le déroulement du dépistage. Ils souhaitent savoir quelles sont les pathologies dépistées à cette occasion.

Parmi les pathologies suivantes, laquelle (lesquelles) fait (font) partie(s) du dépistage néonatal recommandé en France en 2024 ?

- A. L'amyotrophie spinale infantile → pas encore proposé mais sujet en cours de discussion
- B. La mucoviscidose
- C. La surdit 
- D. Le d ficit en MCAD
- E. L'hyperthyro die → hypothyro die cong nitale

Cas 5

Les parents du nouveau-né ont bien compris vos explications sur le déroulement du dépistage. Ils souhaitent savoir quelles sont les pathologies dépistées à cette occasion.

Les autres maladies dépistées sont les suivantes :

- La phénylcétonurie
- La drépanocytose
- L'hyperplasie congénitale des surrénales
- L'homocystinurie, la leucinose, la tyrosinémie de type 1, l'acidurie isovalérique, l'acidurie glutarique de type 1, le déficit en 3-hydroxyacyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne longue, le déficit primaire en carnitine
- *Les déficits immunitaires combinés sévères → dépistage à venir également*

Cas 5

L'enfant sort de la maternité à 7 jours de vie.

Vous êtes contacté quelques jours plus tard car **le résultat du test de Guthrie est anormal : la trypsine immuno-réactive (TIR) est $> 65 \mu\text{g/L}$ ($>$ seuil 1).**

Vous devez appeler la famille pour leur expliquer et leur proposer d'autres investigations.

Que dites-vous à la famille ?

- A. Votre enfant est atteint de mucoviscidose
- B. Votre enfant à risque d'être atteint de mucoviscidose
- C. Il est possible que ce résultat soit un faux-positif
- D. Des explorations complémentaires sont nécessaires
- E. Ce dépistage est fiable à 100%

Cas 5

L'enfant sort de la maternité à 7 jours de vie.

Vous êtes contacté quelques jours plus tard car **le résultat du test de Guthrie est anormal : la trypsine immuno-réactive (TIR) est $> 65 \mu\text{g/L}$ ($>$ seuil 1).**

Vous devez appeler la famille pour leur expliquer et leur proposer d'autres investigations.

Que dites-vous à la famille ?

- A. Votre enfant est atteint de mucoviscidose
- B. Votre enfant à **risque** d'être atteint de mucoviscidose
- C. Il est possible que ce résultat soit un **faux-positif**
- D. Des **explorations complémentaires** sont nécessaires
- E. Ce dépistage est fiable à 100%

Cas 5

L'enfant sort de la maternité à 7 jours de vie.

Vous êtes contacté quelques jours plus tard car **le résultat du test de Guthrie est anormal : la trypsine immuno-réactive (TIR) est > 65 µg/L (> seuil 1).**

Vous devez appeler la famille pour leur expliquer et leur proposer d'autres investigations.

Que dites-vous à la famille ?

- A. Votre enfant est atteint de mucoviscidose
- B. Votre enfant à **risque** d'être atteint de mucoviscidose
- C. Il est possible que ce résultat soit un **faux-positif**
- D. Des **explorations complémentaires** sont nécessaires
- E. Ce dépistage est fiable à 100%

NB : DEPISTAGE ≠ test DIAGNOSTIQUE
Un dépistage n'est jamais fiable à 100% !

Cas 5

Vos explications sont claires, la famille est inquiète et vous demande quelle est la suite des examens à réaliser.

Ils sont très demandeurs et donnent leur consentement pour la suite des investigations.

Quel(s) examen(s) réaliser-vous ?

- A. Un test de la sueur
- B. Une étude moléculaire du gène *CFTR*
- C. Un 2^{ème} dosage de la TIR
- D. Un nouveau test de Guthrie
- E. Un caryotype standard

Cas 5

Vos explications sont claires, la famille est inquiète et vous demande quelle est la suite des examens à réaliser.

Ils sont très demandeurs et donnent leur consentement pour la suite des investigations.

Quel(s) examen(s) réaliser-vous ?

- A. Un test de la sueur
- B. Une étude moléculaire du gène *CFTR*
- C. Un 2^{ème} dosage de la TIR
- D. Un nouveau test de Guthrie
- E. Un caryotype standard

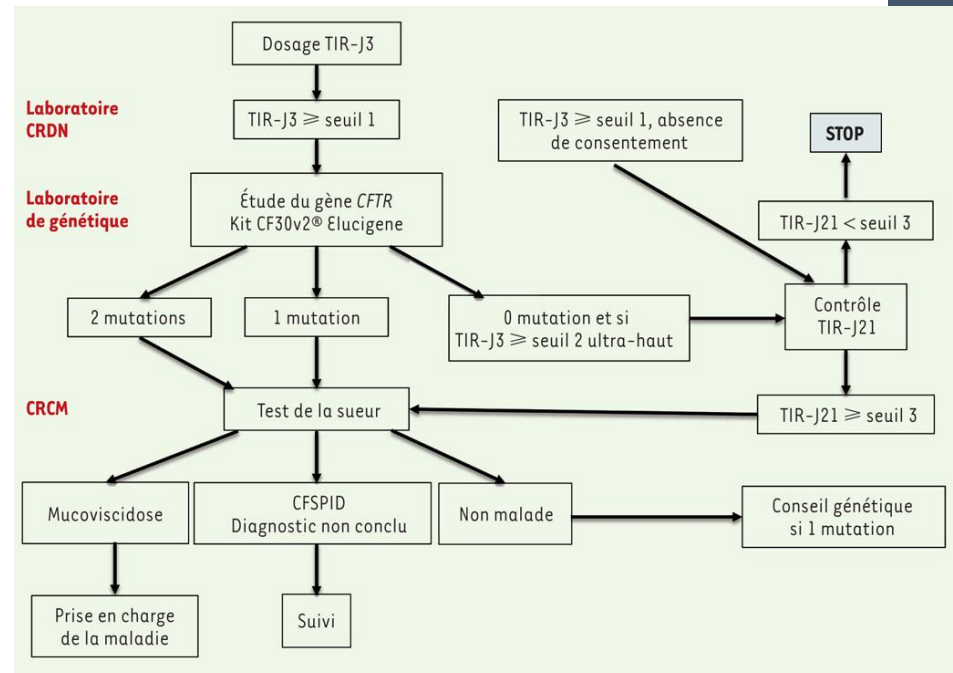
Cas 5

Vos explications sont claires, la famille est inquiète et vous demande quelle est la suite des examens à réaliser.

Ils sont très demandeurs et donnent leur consentement pour la suite des investigations.

Quel(s) examen(s) réaliser-vous ?

- A. Un test de la sueur
- B. Une étude moléculaire du gène *CFTR*
- C. Un 2^{ème} dosage de la TIR
- D. Un nouveau test de Guthrie
- E. Un caryotype standard



Cas 5

L'analyse génétique proposée dans le cadre du dépistage néonatal repose sur un **kit détectant 29 mutations les plus fréquentes**, parmi lesquelles la plus fréquente est une délétion d'un acide aminé.

Par quelle(s) autre(s) technique(s) peut-on détecter une délétion de 3 nucléotides ?

- A. Un caryotype standard
- B. Une technique de séquençage à (très) haut débit (« NGS »)
- C. Un séquençage par technique de Sanger
- D. Un caryotype à haute résolution
- E. Une technique de génétique moléculaire

Cas 5

L'analyse génétique proposée dans le cadre du dépistage néonatal repose sur un **kit détectant 29 mutations les plus fréquentes**, parmi lesquelles la plus fréquente est une délétion d'un acide aminé.

Par quelle(s) autre(s) technique(s) peut-on détecter une délétion de 3 nucléotides ?

- A. **Un caryotype standard → résolution de l'ordre de 10 Mb**
- B. Une technique de séquençage à (très) haut débit (« NGS »)
- C. Un séquençage par technique de Sanger
- D. Un caryotype à haute résolution
- E. Une technique de génétique moléculaire

Cas 5

L'analyse génétique proposée dans le cadre du dépistage néonatal repose sur un **kit détectant 29 mutations les plus fréquentes**, parmi lesquelles la plus fréquente est une délétion d'un acide aminé.

Par quelle(s) autre(s) technique(s) peut-on détecter une délétion de 3 nucléotides ?

- A. Un caryotype standard → résolution de l'ordre de 10 Mb
- B. Une technique de séquençage à (très) haut débit (« NGS »)
- C. Un séquençage par technique de Sanger
- D. Un caryotype à haute résolution
- E. Une technique de génétique moléculaire

Cas 5

L'analyse génétique proposée dans le cadre du dépistage néonatal repose sur un **kit détectant 29 mutations les plus fréquentes**, parmi lesquelles la plus fréquente est une délétion d'un acide aminé.

Par quelle(s) autre(s) technique(s) peut-on détecter une délétion de 3 nucléotides ?

- A. Un caryotype standard → résolution de l'ordre de 10 Mb
- B. Une technique de séquençage à (très) haut débit (« NGS »)
- C. **Un séquençage par technique de Sanger**
- D. Un caryotype à haute résolution
- E. Une technique de génétique moléculaire

Cas 5

L'analyse génétique proposée dans le cadre du dépistage néonatal repose sur un **kit détectant 29 mutations les plus fréquentes**, parmi lesquelles la plus fréquente est une délétion d'un acide aminé.

Par quelle(s) autre(s) technique(s) peut-on détecter une délétion de 3 nucléotides ?

- A. Un caryotype standard → résolution de l'ordre de 10 Mb
- B. Une technique de séquençage à (très) haut débit (« NGS »)
- C. Un séquençage par technique de Sanger
- D. **Un caryotype à haute résolution**
- E. Une technique de génétique moléculaire

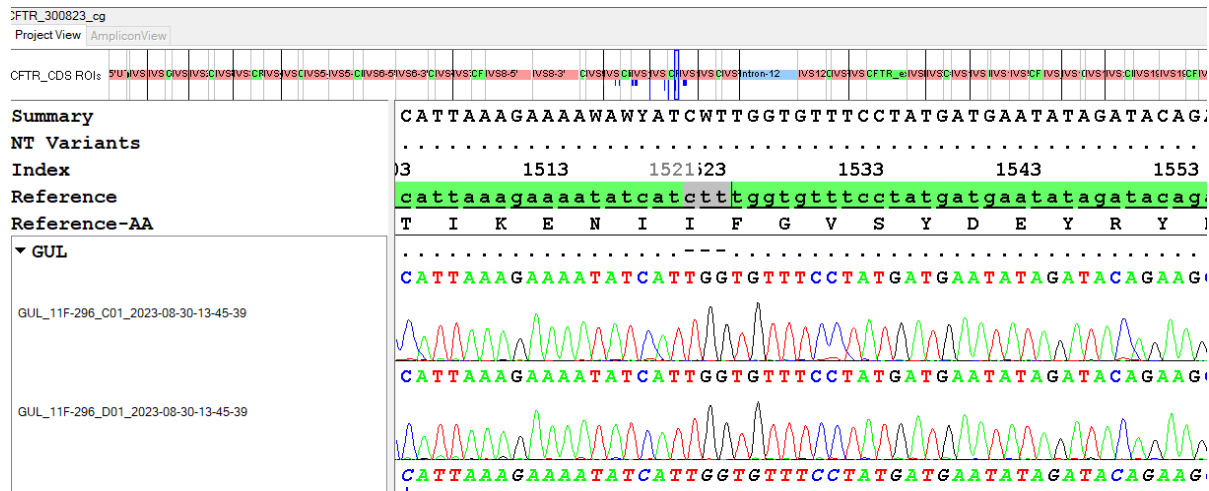
Cas 5

L'analyse génétique proposée dans le cadre du dépistage néonatal repose sur un **kit détectant 29 mutations les plus fréquentes**, parmi lesquelles la plus fréquente est une délétion d'un acide aminé.

Par quelle(s) autre(s) technique(s) peut-on détecter une délétion de 3 nucléotides ?

- A. Un caryotype standard → résolution de l'ordre de 10 Mb
- B. Une technique de séquençage à (très) haut débit (« NGS »)
- C. Un séquençage par technique de Sanger
- D. Un caryotype à haute résolution
- E. Une technique de génétique moléculaire

Cas 5



Le gène *CFTR* a été séquencé chez Louis.

Parmi les propositions suivantes concernant cette analyse, laquelle (lesquelles) est (sont) exacte(s) ?

- A. Il s'agit du résultat d'un séquençage par technique de Sanger
- B. Il s'agit du résultat d'un séquençage à haut débit (« NGS »)
- C. Cette technique permet de séquencer plusieurs gènes de façon simultanée
- D. Cette technique permet de détecter les SNV (Single Nucleotides Variations)
- E. Cette technique permet de détecter les CNV (Copy Number Variations)

Cas 5

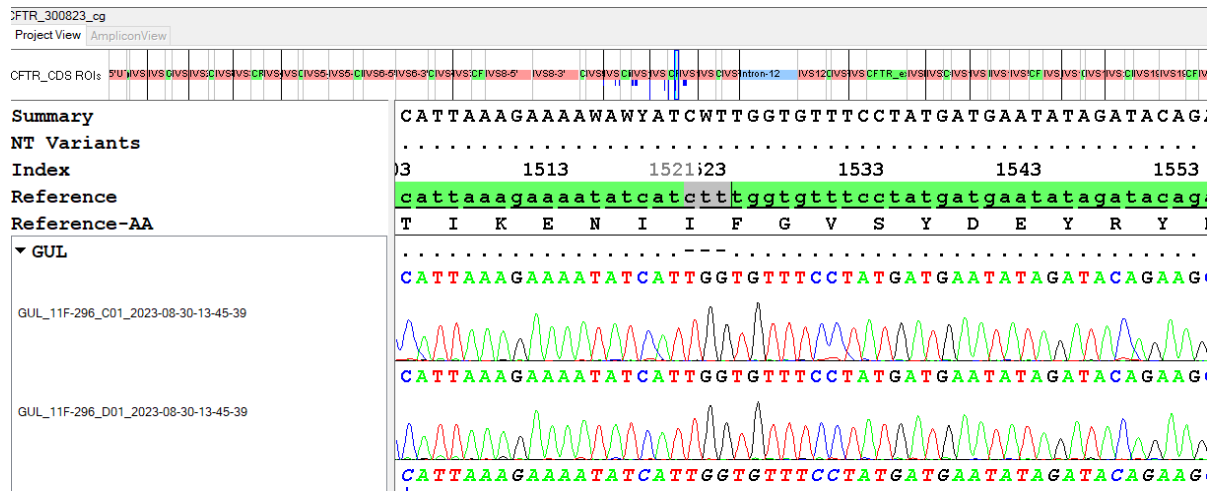


Le gène *CFTR* a été séquencé chez Louis.

Parmi les propositions suivantes concernant cette analyse, laquelle (lesquelles) est (sont) exacte(s) ?

- A. Il s'agit du résultat d'un séquençage par technique de Sanger
- B. Il s'agit du résultat d'un séquençage à haut débit (« NGS »)
- C. Cette technique permet de séquencer plusieurs gènes de façon simultanée
- D. Cette technique permet de détecter les SNV (Single Nucleotides Variations)
- E. Cette technique permet de détecter les CNV (Copy Number Variations)

Cas 5

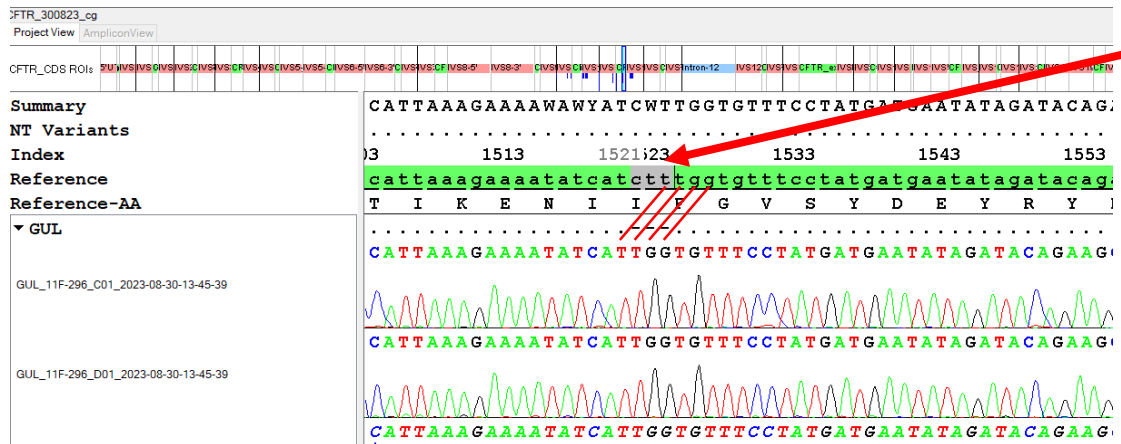


Le gène *CFTR* a été séquencé chez Louis.

Parmi les propositions suivantes concernant cette analyse, laquelle (lesquelles) est (sont) exacte(s) ?

- A. Il s'agit du résultat d'un séquençage par technique de Sanger
- B. Il s'agit du résultat d'un séquençage à haut débit (« NGS »)
- C. Cette technique permet de séquencer plusieurs gènes de façon simultanée → NGS
- D. Cette technique permet de détecter les SNV (Single Nucleotides Variations)
- E. Cette technique permet de détecter les CNV (Copy Number Variations)

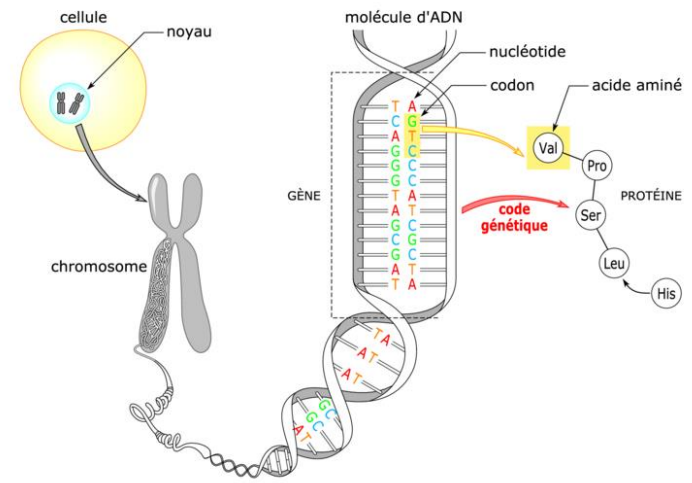
Cas 5



3 nucleotides sont délétes
en position c.1521_1523
→ conséquence = délétion
d'un acide aminé

Il s'agit d'un électrophorégramme obtenu par séquençage Sanger.
Louis apparaît homozygote pour une délétion de 3 nucléotides.
Il s'agit en fait de la variation la plus fréquente du gène *CFTR* :
F508del (ou Phe508del, ou encore deltaF508)

- del= délétion
- F = Phénylalanine
- 508 = codon 508 = 508^{ème} acide aminé (≠ nucléotide)



Cas 5

Après l'annonce du diagnostic de mucoviscidose chez Louis, les parents, effondrés, souhaitent en savoir plus sur cette pathologie.

Concernant cette affection, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le gène *CFTR* code une protéine impliquée dans la mobilité ciliaire
- B. Les sujets atteints peuvent ne pas être porteurs de la variation F508del
- C. La stérilité masculine est liée à une baisse de la testostéronémie
- D. L'atteinte respiratoire est due à une augmentation du liquide de surface bronchique, entraînant une toux chronique avec bronchorrhée et expectorations
- E. L'atteinte pancréatique prédomine sur la fonction exocrine (sécrétion d'enzymes digestives)

Cas 5

Après l'annonce du diagnostic de mucoviscidose chez Louis, les parents, effondrés, souhaitent en savoir plus sur cette pathologie.

Concernant cette affection, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le gène *CFTR* code une protéine impliquée dans la mobilité ciliaire
- B. Les sujets atteints peuvent ne pas être porteurs de la variation F508del
- C. La stérilité masculine est liée à une baisse de la testostéronémie
- D. L'atteinte respiratoire est due à une augmentation du liquide de surface bronchique, entraînant une toux chronique avec bronchorrhée et expectorations
- E. L'atteinte pancréatique prédomine sur la fonction exocrine (sécrétion d'enzymes digestives)

Cas 5

Après l'annonce du diagnostic de mucoviscidose chez Louis, les parents, effondrés, souhaitent en savoir plus sur cette pathologie.

Concernant cette affection, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le gène *CFTR* code une protéine impliquée dans la mobilité ciliaire → le gène *CFTR* code pour un canal chlore
- B. Les sujets atteints peuvent ne pas être porteurs de la variation F508del
- C. La stérilité masculine est liée à une baisse de la testostéronémie
- D. L'atteinte respiratoire est due à une augmentation du liquide de surface bronchique, entraînant une toux chronique avec bronchorrhée et expectorations
- E. L'atteinte pancréatique prédomine sur la fonction exocrine (sécrétion d'enzymes digestives)

Cas 5

Après l'annonce du diagnostic de mucoviscidose chez Louis, les parents, effondrés, souhaitent en savoir plus sur cette pathologie.

Concernant cette affection, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le gène *CFTR* code une protéine impliquée dans la mobilité ciliaire
- B. Les sujets atteints peuvent ne pas être porteurs de la variation F508del
- C. La stérilité masculine est liée à une baisse de la testostéronémie
- D. L'atteinte respiratoire est due à une augmentation du liquide de surface bronchique, entraînant une toux chronique avec bronchorrhée et expectorations
- E. L'atteinte pancréatique prédomine sur la fonction exocrine (sécrétion d'enzymes digestives)

Cas 5

Après l'annonce du diagnostic de mucoviscidose chez Louis, les parents, effondrés, souhaitent en savoir plus sur cette pathologie.

Concernant cette affection, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le gène *CFTR* code une protéine impliquée dans la mobilité ciliaire
- B. Les sujets atteints peuvent ne pas être porteurs de la variation F508del

NB : hétérogénéité allélique : > 2000 variations connues du gène *CFTR*, parmi lesquelles la variation F508 est la plus fréquente (70%)

NB : les individus atteints peuvent être *homozygote* pour 1 variation, ou bien *hétérozygotes composite* avec 2 variations différentes

Cas 5

Après l'annonce du diagnostic de mucoviscidose chez Louis, les parents, effondrés, souhaitent en savoir plus sur cette pathologie.

Concernant cette affection, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le gène *CFTR* code une protéine impliquée dans la mobilité ciliaire
- B. Les sujets atteints peuvent ne pas être porteurs de la variation F508del
- C. **La stérilité masculine est liée à une baisse de la testostéronémie**
- D. L'atteinte respiratoire est due à une augmentation du liquide de surface bronchique, entraînant une toux chronique avec bronchorrhée et expectorations
- E. L'atteinte pancréatique prédomine sur la fonction exocrine (sécrétion d'enzymes digestives)

Cas 5

Après l'annonce du diagnostic de mucoviscidose chez Louis, les parents, effondrés, souhaitent en savoir plus sur cette pathologie.

Concernant cette affection, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le gène *CFTR* code une protéine impliquée dans la mobilité ciliaire
- B. Les sujets atteints peuvent ne pas être porteurs de la variation F508del
- C. **La stérilité masculine est liée à une baisse de la testostéronémie → infertilité d'origine obstructive par atrésie bilatérale des canaux déférents**
- D. L'atteinte respiratoire est due à une augmentation du liquide de surface bronchique, entraînant une toux chronique avec bronchorrhée et expectorations
- E. L'atteinte pancréatique prédomine sur la fonction exocrine (sécrétion d'enzymes digestives)

Cas 5

Après l'annonce du diagnostic de mucoviscidose chez Louis, les parents, effondrés, souhaitent en savoir plus sur cette pathologie.

Concernant cette affection, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le gène *CFTR* code une protéine impliquée dans la mobilité ciliaire
- B. Les sujets atteints peuvent ne pas être porteurs de la variation F508del
- C. La stérilité masculine est liée à une baisse de la testostéronémie
- D. **L'atteinte respiratoire est due à une augmentation du liquide de surface bronchique, entraînant une toux chronique avec bronchorrhée et expectorations**
- E. L'atteinte pancréatique prédomine sur la fonction exocrine (sécrétion d'enzymes digestives)

Cas 5

Après l'annonce du diagnostic de mucoviscidose chez Louis, les parents, effondrés, souhaitent en savoir plus sur cette pathologie.

Concernant cette affection, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le gène *CFTR* code une protéine impliquée dans la mobilité ciliaire
- B. Les sujets atteints peuvent ne pas être porteurs de la variation F508del
- C. La stérilité masculine est liée à une baisse de la testostéronémie
- D. **L'atteinte respiratoire est due à une augmentation du liquide de surface bronchique, entraînant une toux chronique avec bronchorrhée et expectorations → diminution du liquide de surface bronchique, qui est plus épais et visqueux → altération de la clairance muco-ciliaire, toux chronique, expectorations, épisodes infectieux récurrents**
- E. L'atteinte pancréatique prédomine sur la fonction exocrine (sécrétion d'enzymes digestives)

Cas 5

Après l'annonce du diagnostic de mucoviscidose chez Louis, les parents, effondrés, souhaitent en savoir plus sur cette pathologie.

Concernant cette affection, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le gène *CFTR* code une protéine impliquée dans la mobilité ciliaire
- B. Les sujets atteints peuvent ne pas être porteurs de la variation F508del
- C. La stérilité masculine est liée à une baisse de la testostéronémie
- D. L'atteinte respiratoire est due à une augmentation du liquide de surface bronchique, entraînant une toux chronique avec bronchorrhée et expectorations
- E. L'atteinte pancréatique prédomine sur la fonction exocrine (sécrétion d'enzymes digestives)

Cas 5

Après l'annonce du diagnostic de mucoviscidose chez Louis, les parents, effondrés, souhaitent en savoir plus sur cette pathologie.

Concernant cette affection, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le gène *CFTR* code une protéine impliquée dans la mobilité ciliaire
- B. Les sujets atteints peuvent ne pas être porteurs de la variation F508del
- C. La stérilité masculine est liée à une baisse de la testostéronémie
- D. L'atteinte respiratoire est due à une augmentation du liquide de surface bronchique, entraînant une toux chronique avec bronchorrhée et expectorations
- E. L'atteinte pancréatique prédomine sur la fonction exocrine (sécrétion d'enzymes digestives) → **insuffisance pancréatique exocrine dans 95% des cas** / atteinte endocrine (intolérance au sucre, diabète insulino-dépendant) possible mais plus rare

Cas 5

Résultats :

<i>Liste des Variants</i>			
Gène/Transcrit	Variation(s) recherchée(s) Position génomique	Impact protéique	Présence/Absence
<i>CFTR</i> NM_000492	c.1521_1523del Chr7:g.117199646_117199648del (HG19)	p.(Phe508del) (F508del)	Présence à l'état hétérozygote

Vous avez réalisé la recherche ciblée de la variation F508del chez les parents de Louis et vous avez confirmé qu'ils sont tous les 2 hétérozygotes.

Quel conseil génétique donnez-vous au couple en cas de future grossesse ?

- A. Ils ont un risque de $\frac{1}{4}$ (25%) d'avoir un autre enfant atteint
- B. Ils ont un risque de $\frac{1}{2}$ (50%) d'avoir un autre enfant atteint
- C. Ils ont un risque de $\frac{1}{100}$ (1%) d'avoir un autre enfant atteint
- D. Ils ont un risque de 1 (100%) d'avoir un autre enfant atteint
- E. Etant donné qu'ils ont déjà un enfant malade, cela diminue leur risque d'avoir un autre enfant atteint

Cas 5

Résultats :

<i>Liste des Variants</i>			
Gène/Transcrit	Variation(s) recherchée(s) Position génomique	Impact protéique	Présence/Absence
<i>CFTR</i> NM_000492	c.1521_1523del Chr7:g.117199646_117199648del (HG19)	p.(Phe508del) (F508del)	Présence à l'état hétérozygote

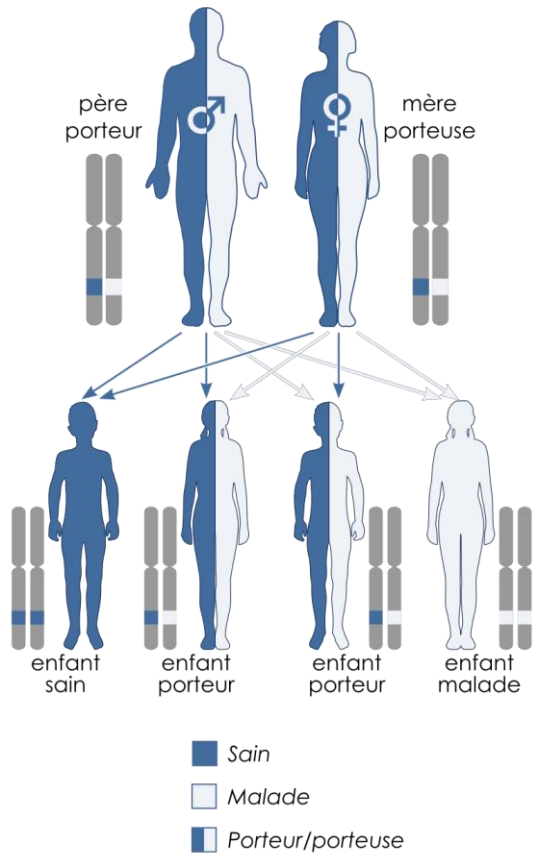
Vous avez réalisé la recherche ciblée de la variation F508del chez les parents de Louis et vous avez confirmé qu'ils sont tous les 2 hétérozygotes.

Quel conseil génétique donnez-vous au couple en cas de future grossesse ?

- A. Ils ont un risque de $\frac{1}{4}$ (25%) d'avoir un autre enfant atteint
- B. Ils ont un risque de $\frac{1}{2}$ (50%) d'avoir un autre enfant atteint
- C. Ils ont un risque de 1/100 (1%) d'avoir un autre enfant atteint
- D. Ils ont un risque de 1 (100%) d'avoir un autre enfant atteint
- E. Etant donné qu'ils ont déjà un enfant malade, cela diminue leur risque d'avoir un autre enfant atteint

Cas 5

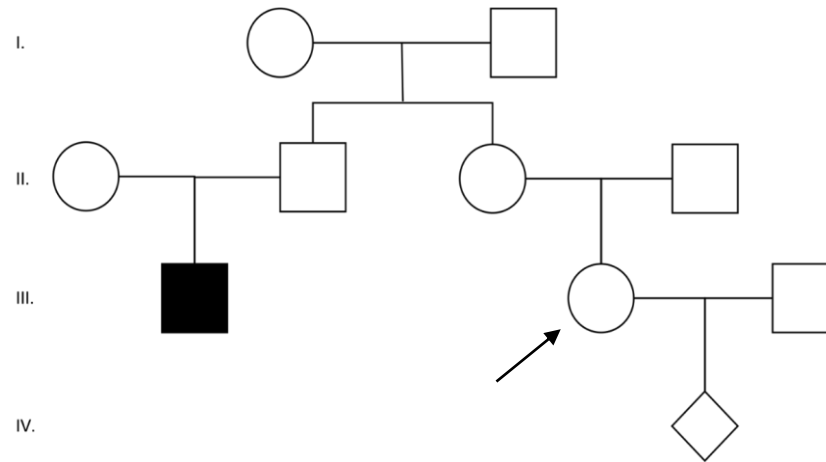
Transmission autosomique récessive



Maladie de transmission autosomique récessive

→ risque de récurrence de 25% à chaque grossesse, indépendamment du nombre d'enfants déjà atteint et indépendamment du sexe de l'enfant à naître

Cas 5



Les parents de Louis ont bien compris leur risque pour une future grossesse.

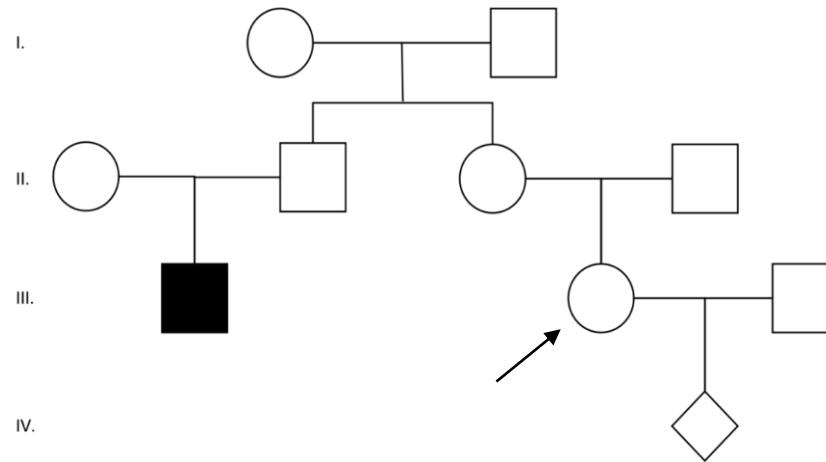
Vous réalisez l'arbre généalogique de la famille.

La cousine de Louis, âgée de 20 ans, est enceinte de 18 semaines d'aménorrhée (SA).

Quel est le risque que cette cousine soit hétérozygote pour le variant F508del du gène *CFTR* ?

- A. $1/2$
- B. $1/4$
- C. $1/8$
- D. $1/16$
- E. $1/30$

Cas 5



Les parents de Louis ont bien compris leur risque pour une future grossesse.

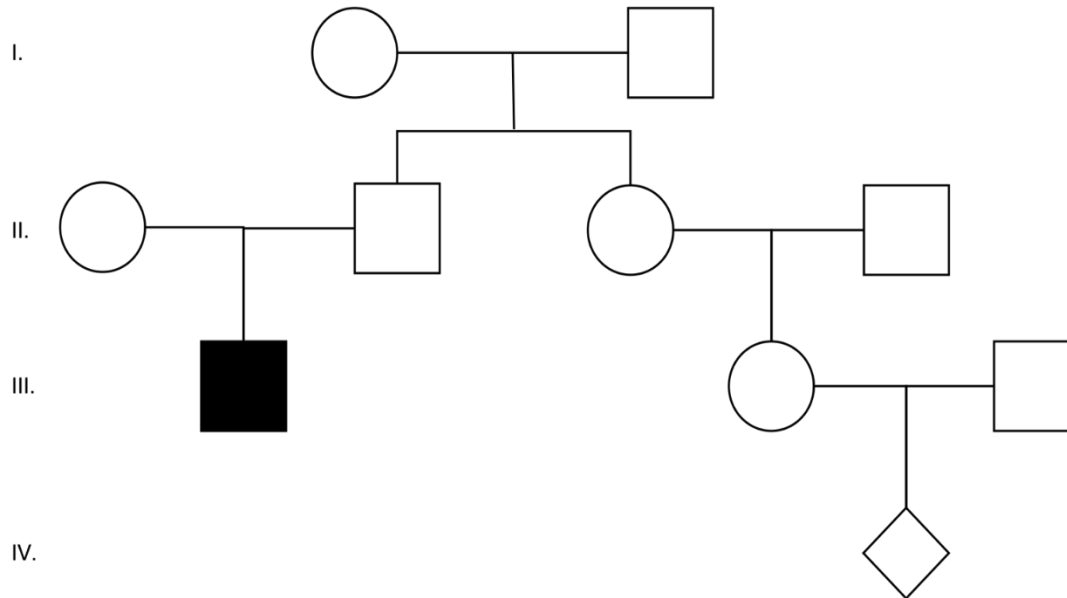
Vous réalisez l'arbre généalogique de la famille.

La cousine de Louis, âgée de 20 ans, est enceinte de 18 semaines d'aménorrhée (SA).

Quel est le risque que cette cousine soit hétérozygote pour le variant F508del du gène *CFTR* ?

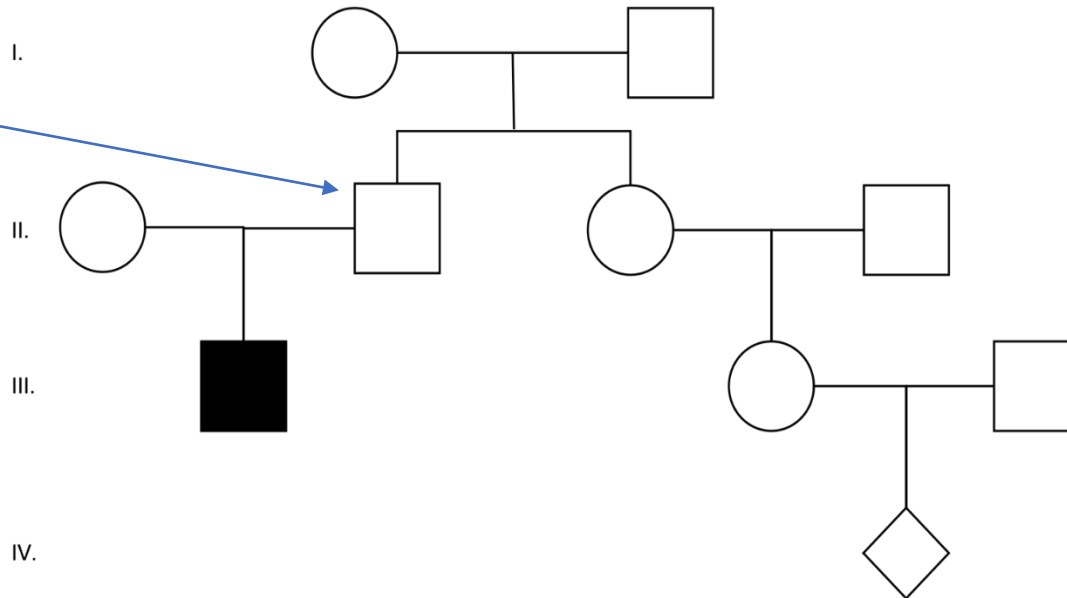
- A. 1/2
- B. 1/4
- C. 1/8
- D. 1/16
- E. 1/30

Cas 5

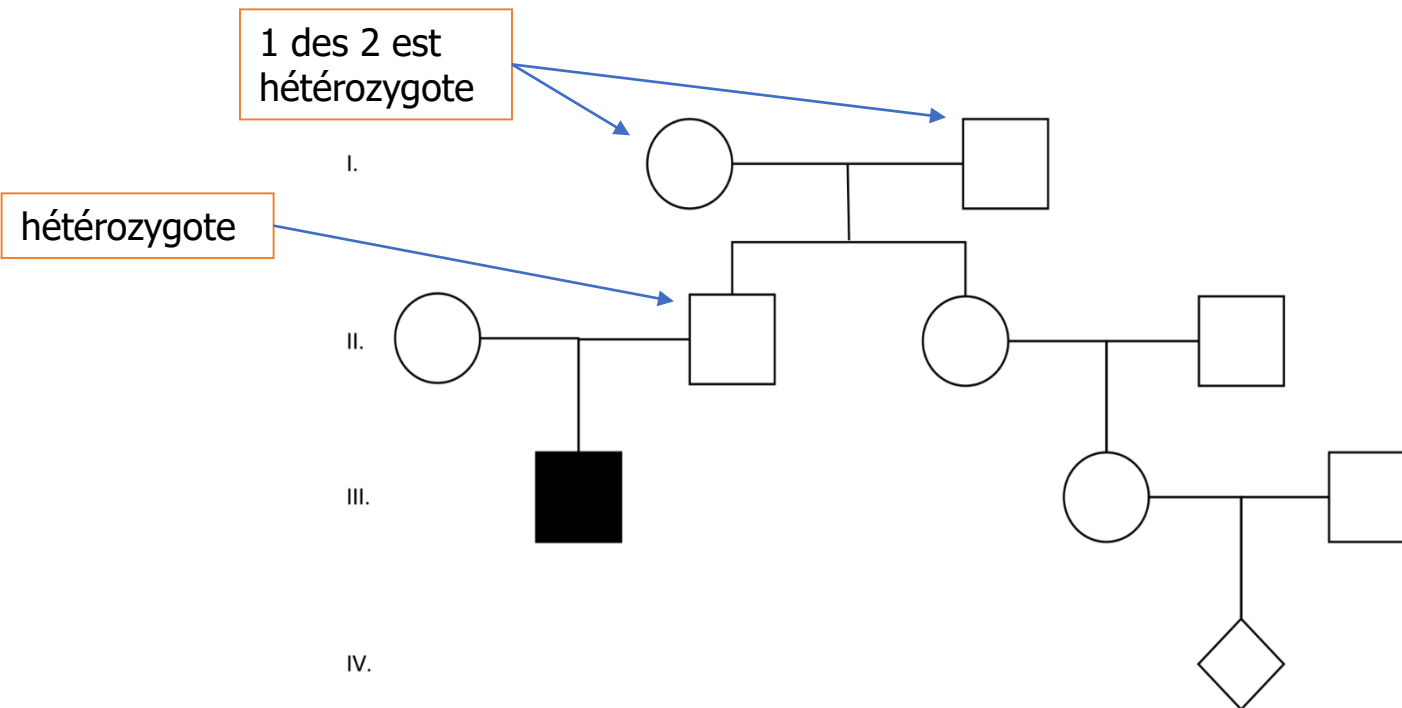


Cas 5

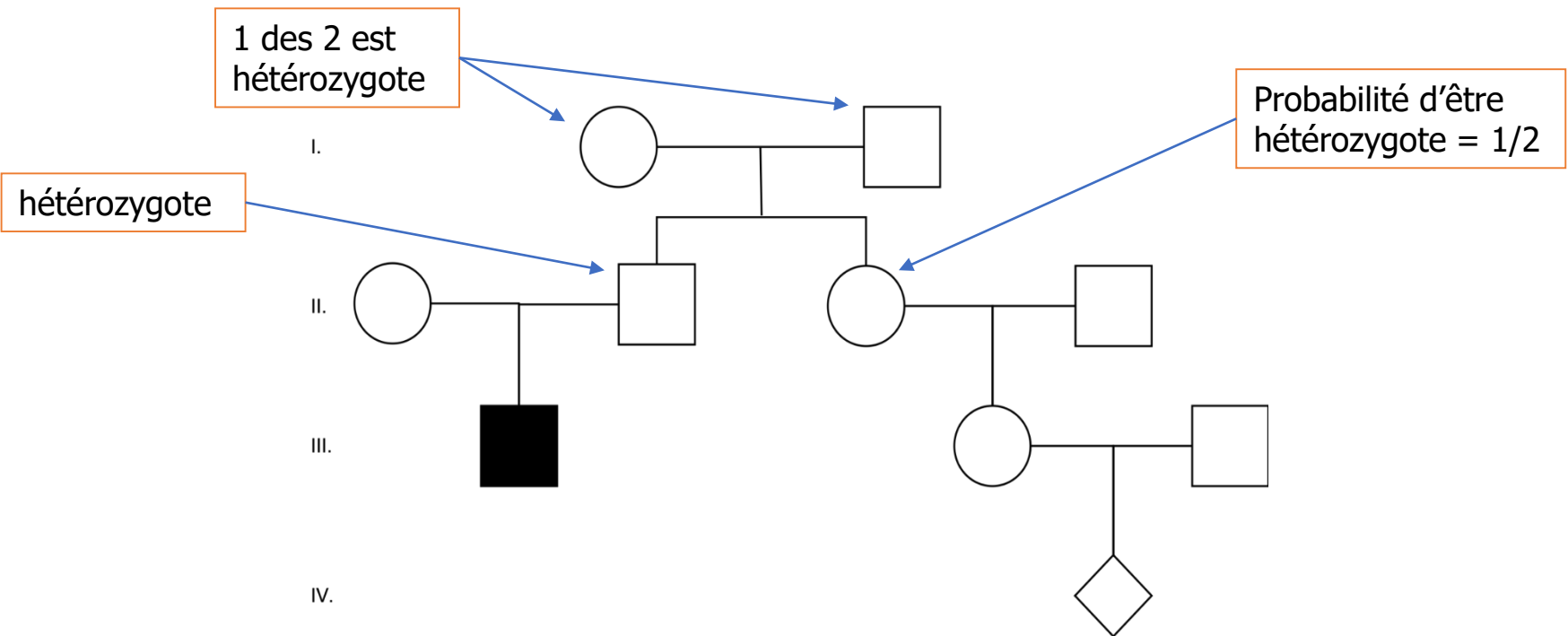
hétérozygote



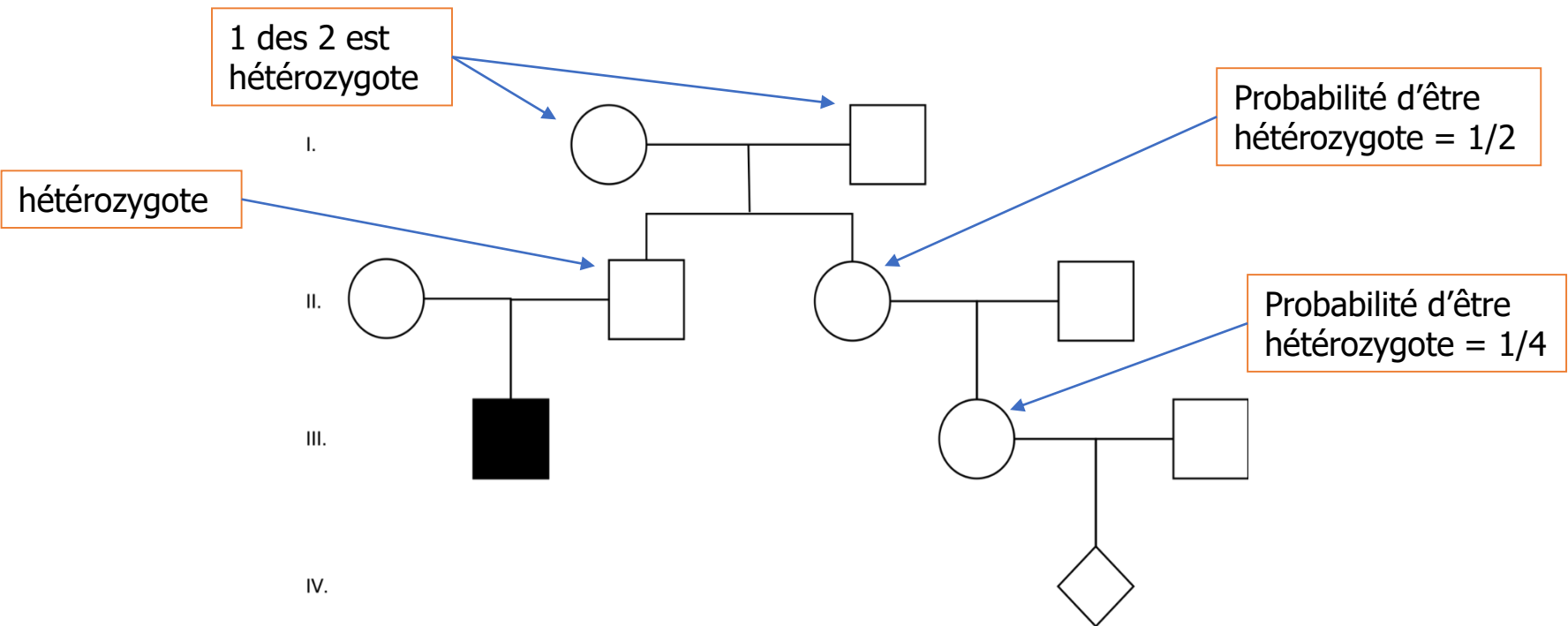
Cas 5



Cas 5



Cas 5



Cas 5

La cousine de Louis a donc un risque d'être hétérozygote de $1/4$.

Elle ne se connaît pas de lien de parenté avec son conjoint qui n'a, lui-même, aucun antécédent médical personnel particulier, ni familial.

On estime que dans la population française, la prévalence des individus hétérozygotes pour une variation pathogène de *CFTR* est de $1/30$.

Quel est le risque que le fœtus de ce couple soit atteint de mucoviscidose ?

- A. $1/4$
- B. $1/120$
- C. $1/240$
- D. $1/480$
- E. $1/3600$

Cas 5

La cousine de Louis a donc un risque d'être hétérozygote de $1/4$.

Elle ne se connaît pas de lien de parenté avec son conjoint qui n'a, lui-même, aucun antécédent médical personnel particulier, ni familial.

On estime que dans la population française, la prévalence des individus hétérozygotes pour une variation pathogène de *CFTR* est de $1/30$.

Quel est le risque que le fœtus de ce couple soit atteint de mucoviscidose ?

- A. $1/4$
- B. $1/120$
- C. $1/240$
- D. $1/480$
- E. $1/3600$

Cas 5

La cousine de Louis a donc un risque d'être hétérozygote de $1/4$.

Elle ne se connaît pas de lien de parenté avec son conjoint qui n'a, lui-même, aucun antécédent médical personnel particulier, ni familial.

On estime que dans la population française, la prévalence des individus hétérozygotes pour une variation pathogène de *CFTR* est de $1/30$.

Quel est le risque que le fœtus de ce couple soit atteint de mucoviscidose ?

- A. $1/4$
- B. $1/120$
- C. $1/240$
- D. $1/480$
- E. $1/3600$

$$\begin{aligned} & (\text{risque que le couple soit hétérozygote}) * 1/4 \\ = & (\text{risque que la mère soit hétérozygote}) * (\text{risque que le père soit hétérozygote}) * 1/4 \\ & = 1/4 * 1/30 * 1/4 \\ & = 1/480 \end{aligned}$$

