



A l'avant-garde de la
prévention des maladies
génétiques



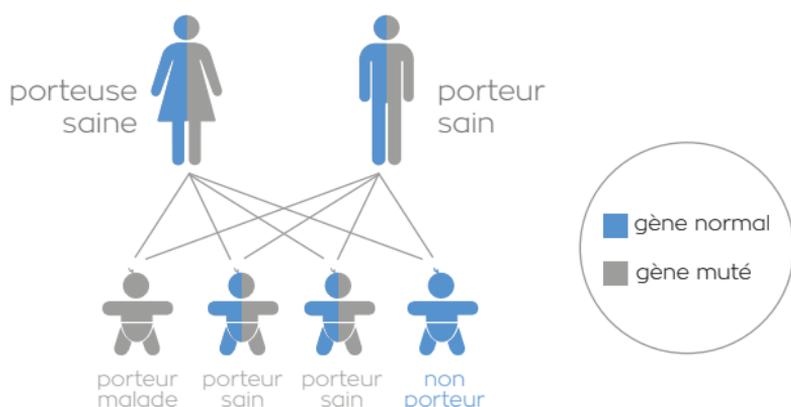
À Dexeus Mujer nous avons une longue expérience dans la recherche et dans l'application des nouvelles technologies liées à la **santé de la femme**.

De plus, nous venons d'incorporer une technique génétique novatrice qui nous permet d'**éviter des nombreuses maladies génétiques** avant la naissance.

POURQUOI LES MALADIES GÉNÉTIQUES SE PRODUISENT-ELLES ?

Nous possédons tous deux copies de plus de 20 000 gènes, qui contiennent l'information nécessaire pour que le corps grandisse, se développe et fonctionne. L'une des copies est héritée de la mère et l'autre du père. Les maladies génétiques se produisent en raison de mutations survenant dans certains gènes qui les empêchent de bien fonctionner.

10 ENFANTS SUR 1000 NAISSENT AVEC UNE MALADIE DE TYPE GÉNÉTIQUE



Probabilité de 25 % que les enfants soient atteints de la maladie, si ses deux parents sont porteurs.

DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE DES PORTEURS

Ce test nous permet d'**identifier chez les futurs parents la présence de gènes responsables de maladies** qui pourraient être transmis à leurs enfants. De ce fait, nous pouvons aujourd'hui détecter plus de 300 maladies, comme la mucoviscidose, l'amyotrophie spinale, les thalassémies, l'hypothyroïdie congénitale ou le syndrome de l'X fragile, ainsi que d'autres maladies susceptibles de causer de graves problèmes de santé chez l'enfant.

EN QUOI CONSISTE-T-IL ?

Le test s'effectue à partir de l'ADN obtenu par le biais d'un échantillon de sang du père ou de la mère. Les résultats sont obtenus en 15 jours et, au cas où une altération génétique aurait été détectée, nous serons en mesure de connaître la probabilité qui aura votre enfant d'être atteint de cette maladie.

QUI DEVRAIT FAIRE CE TEST ?

Nous présentons tous des altérations dans nos gènes et le test de dépistage des porteurs est souvent la seule façon de savoir si ces altérations risquent de causer une maladie chez nos enfants. Voici plusieurs conseils :

- **Avant une grossesse** : des organisations professionnelles de médecins recommandent à toutes les femmes désireuses d'avoir un enfant de se soumettre à ce dépistage pour diminuer le risque de transmission d'éventuelles maladies à l'enfant.
- **Lors de traitements de procréation médicalement assistée** : nous offrons la possibilité aux futurs parents de faire le test, de connaître ainsi le risque de transmission d'éventuelles maladies génétiques et de pouvoir déterminer quel est le traitement qui convient le mieux à leurs besoins.

POURQUOI L'EFFECTUER DANS NOTRE CENTRE ?

Nous sommes le premier centre d'Espagne à proposer **une unité spécialisée dans le conseil génétique préconceptionnel**, qui permet de détecter si les parents sont porteurs d'une altération génétique dans des gènes responsables de maladies récessives. L'un de nos génétistes vous conseillera au sujet des résultats issus du test.

QUESTIONS FRÉQUENTES

QU'EST-CE QU'UN PORTEUR ?

Le porteur d'une maladie génétique est quelqu'un qui **n'est pas atteint par cette maladie, mais peut la transmettre à ses enfants**. Les porteurs n'ont généralement pas de problèmes de santé liés à cette maladie génétique et ils peuvent très bien n'en avoir aucun antécédent familial.

COMMENT SE TRANSMETTENT LES MALADIES GÉNÉTIQUES ?

La probabilité que le porteur d'une maladie génétique ait un enfant atteint de cette maladie dépend du mode de transmission de la maladie. Le dépistage génétique des porteurs concerne les maladies génétiques récessives, qui ne risque d'atteindre un bébé que si les deux copies **qu'il reçoit de ses deux parents géniteurs portent l'altération associée à cette maladie**.



JE N'AI PAS D'ANTÉCÉDENTS DE MALADIE GÉNÉTIQUE. DEVRAIS-JE FAIRE LE TEST ?

Nous sommes tous porteurs d'altérations génétiques et certaines d'entre elles pourraient déclencher une maladie chez nos enfants. **Le dépistage génétique des porteurs est la seule façon de déterminer si nous sommes ou pas porteurs** de certaines maladies génétiques et de connaître la probabilité qu'à notre enfant de les développer.

MES ENFANTS SONT EN PARFAITE SANTÉ. JE DOIS QUAND MÊME FAIRE LE TEST ?

Nous avons tous des altérations dans nos gènes.

Avoir eu des enfants sains ne signifie pas forcément que l'on n'est pas porteur d'altérations génétiques. Si vous souhaitez avoir d'autres enfants, le dépistage génétique de porteurs peut vous fournir une information précieuse sur la santé de vos futurs enfants.

QUELLE INFORMATION ME DONNE LE TEST SUR LES POSSIBILITÉS QUE JE PRÉSENTE D'ÊTRE PORTEUSE ?

Vous pourriez être identifiée comme porteuse d'une maladie génétique comprise dans le test. Ce qui signifierait qu'il existe la possibilité que votre enfant soit atteint par cette maladie. **Si votre conjoint ne s'est pas encore soumis au dépistage, il est souhaitable qu'il le fasse.** Le test pourrait aussi déterminer que vous n'êtes pas porteuse d'une maladie génétique comprise dans le test. Ce qui signifierait que la probabilité d'avoir un enfant susceptible de développer cette maladie génétique se réduit considérablement.

QUELLES SONT LES OPTIONS DONT JE DISPOSE SI LE TEST INDIQUE QU'IL EXISTE UN RISQUE ÉLEVÉ D'AVOIR UN ENFANT ATTEINT ?

- 1. Grossesse spontanée avec diagnostic prénatal** pendant les premières semaines de grossesse afin de détecter si l'enfant est atteint.
- 2. Fécondation *In vitro* avec diagnostic génétique préimplantatoire.**
- 3. Procréation médicalement assistée à l'aide de sperme ou d'ovules de donneur/donneuse** non porteurs de cette maladie
- 4. Ne pas entreprendre d'action particulière** et assumer le risque que l'enfant puisse naître atteint d'une maladie génétique.



Suivez-nous sur :



fr.dexeus.com

Dexeus Mujer. Gran Via Carlos III, 71-75. 08028 Barcelona.
Tel. **+34 93 227 48 96**