

A collection of medical supplies including gloves, bandages, and tools. The items are arranged on a white surface, with some items in their original packaging. A large, semi-transparent blue circle is overlaid on the center of the image, containing the text.

LE TEST GÉNÉTIQUE

UNE MALADIE
GÉNÉTIQUE : LA
MUCOVISCIDOSE

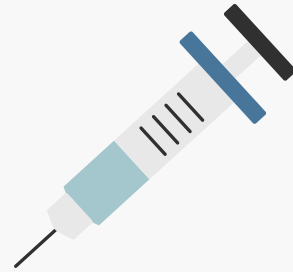
LE TEST GÉNÉTIQUE EN FRANCE

Dans quels cadres est-il
réalisé ?

- médical
- recherche scientifique
- juridique

Que dit la loi ?

Le test n'est prescrit qu'en cas d'information préalable donnée par une équipe médicale ainsi que d'un accord écrit du patient. Si il y a détection d'une anomalie, le patient est dans l'obligation de prévenir sa famille.



LES TESTS DE GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE

Étude du patrimoine génétique d'une personne réalisée avant ou après la naissance. Ils sont principalement effectués dans le diagnostic d'une maladie génétique, le diagnostic de maladies pré-symptomatiques ou encore dans le cas de tests de pharmacogénétique.



LES TESTS DE GÉNÉTIQUE SOMATIQUE

Étude du génome des cellules cancéreuses qui permet de supposer les réactions possibles à un traitement particulier. Ils peuvent être effectués dans le domaine de la cancérologie par exemple.

QU'EST-CE QUE LA MUCOVISCIDOSE ?

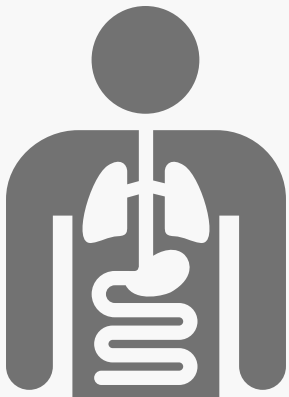
La mucoviscidose ou fibrose kystique est une maladie génétique qui entraîne principalement des troubles respiratoires et digestifs chroniques. Cette maladie génétique est l'une des plus fréquente en France et en occident.

Cause : défaillance du gène codant pour la protéine CFTR (chromosome 7).

Mutation la plus fréquente : Δ F508.

Protéine CFTR → essentielle à la communication entre l'intérieur et l'extérieur des cellules épithéliales.

La défaillance de la protéine = l'épaississement du mucus → altération de la fonction respiratoire.

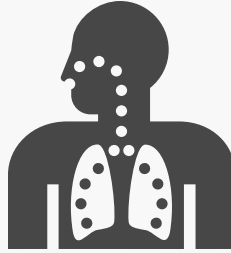


ORIGINE DE LA MALADIE

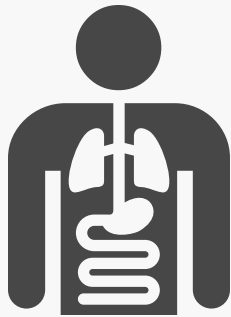
On parle de maladie génétique récessive létale du fait que le gène muté soit transmis par les deux parents.

LES SYMPTÔMES DE LA MALADIE

Plusieurs organes touchés :



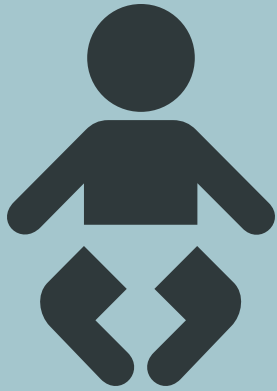
Les poumons et les voies respiratoires :
→ infections chroniques, atélectasies, pneumothorax, ...
→ insuffisance respiratoire et destruction des poumons.



Le foie, intestins et le pancréas :
→ problèmes de digestion, douleurs abdominales, difficulté de croissance chez l'enfant, ...
→ l'impact sur le pancréas provoque parfois l'apparition diabète.



L'appareil génital : obstruction de canaux déférents chez certains hommes et des problèmes au niveau du col de l'utérus chez les femmes :
→ stérilité, ...



Test néonatal

→ Dépistage systématique depuis 2004, au 3e jour de vie du bébé avec l'accord parental.

Comment est-il réalisé ?

→ Piqure au niveau du talon pour prélever une goutte de sang.

→ Analyse de sang : dosage de la trypsine. (enzyme dont le taux est significatif en cas de mucoviscidose)

→ Si il y a anomalie -> le test est réalisé une seconde fois.

Pour confirmer -> évaluation du dosage du chlore dans la sueur.



LE DIAGNOSTIC DE LA MALADIE



Test prénatal

→ Diagnostic encadré par la loi depuis 2011.

→ Proposé uniquement en cas de risque élevé que l'enfant soit atteint ou si il y a observation de signes évocateurs lors de l'échographie.

Comment est-il réalisé ?

→ Prélèvement sur le fœtus ou liquide amniotique, villosités choriales, sang fœtal).

→ (ou)Prélèvement sur le sang de la mère .



1/3000

nombre d'enfants concernés par
la maladie en Bretagne

200

nombre d'enfants atteints
chaque année en France

6757

nombre de malades recensés
en France en 2016

40

ans, espérance
de vie moyenne
d'un malade

Traitement symptomatique :

- Traitement antibiotique apporté par aérosolthérapie.
- Insuffisance respiratoire contrôlée par oxygénothérapie.
- Drainage du mucus réalisé par kinésithérapie.



LES TRAITEMENTS

Autres solutions de traitements :

- La thérapie génique
- La thérapie protéique
- La greffe





État de la recherche

La recherche continue grâce aux initiatives conduites par des chercheurs à l'international.

En France : l'institut de recherche Necker Enfants malades, le Comité National de la Recherche Scientifique (CNRS), l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM) et l'Université Paris Descartes.

- Recherche sur des molécules visant à corriger les anomalies de synthèse de la protéine CFTR (liées à l'apparition de codons-stop au milieu des gènes = arrêt de la synthèse protéique).
- Recherche de "correcteurs" et de "potentiators", molécules qui visent à rétablir l'activité de la protéine CFTR.
- Recherche sur les traitements symptomatiques, sur de nouvelles méthodes d'antibiothérapie pour lutter contre les infections pulmonaires par exemple.



PORTUGAL

24 maladies sont dépistées par le test néonatal contre 5 en France dont la mucoviscidose .

ROYAUME-UNI

Seulement 22% des nouveaux-nés sont dépistés pour la mucoviscidose après la naissance .

SUÈDE

Le dépistage néonatal de la mucoviscidose n'est pas systématique.

IRLANDE

Seul pays européen à interdire le test prénatal.

Pistes de réflexion

→ En France, seulement 5 maladies sont dépistées systématiquement par le test néonatal contre 24 au Portugal par exemple. Pourquoi plus de maladies ne sont-elles pas dépistées par le test néonatal en France?





SOURCES

www.vaincrelamuco.org/

<https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/mucoviscidose>

<https://www.pasteur.fr/fr/centre-medical/fiches-maladies/mucoviscidose>

<https://www.ameli.fr/assure/sante/themes/mucoviscidose/comprendre-mucoviscidose>

<https://www.touteurope.eu/actualite/les-questions-bioethiques-en-europe.html>

http://www.jle.com/download/mtp-266746-mise_au_point_sur_le_depistage_neonatal_de_la_mucoviscidose--Wrl1OH8AAQEAAEy5UScAAAK-a.pdf

<https://www.futura-sciences.com/sante/definitions/medecine-mucoviscidose-295/>

<https://lejournal.cnrs.fr/articles/de-nouvelles-strategies-contre-la-mucoviscidose>

<https://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000027513617&categorieLien=id>

<https://etatsgenerauxdelabioethique.fr/pages/examens-genetiques-et-medecine-genomique>

Manuel de Sciences de la Vie et de la Terre 1ère S / Éditions Belin 2011