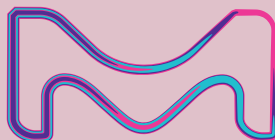




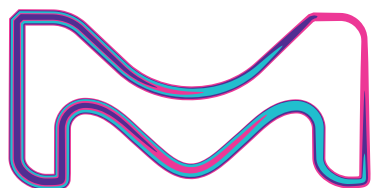
LA GÉNÉTIQUE EN AMP

CE QU'IL FAUT SAVOIR



Cette brochure a été réalisée dans le cadre d'un atelier
Qualité & Performance animé par les Professeurs
Catherine Rongières et François Olivennes,
avec le soutien du Dr Julia Lauer Zillhardt.

Nous remercions également tous les participants
qui ont contribué à sa réalisation.





SOMMAIRE

- 1 INTRODUCTION p. 6
 - Pourquoi s'intéresse-t-on à la génétique en AMP ?
 - Le conseil génétique
- 2 NOTIONS DE BASE DE GÉNÉTIQUE p. 8
- 3 ANOMALIES GÉNÉTIQUES p. 10
- 4 LEXIQUE p. 11



UNE LISTE DE TESTS GÉNÉTIQUES EXPLICITÉS :

- ☐ Caryotype
- ☐ Recherche d'une anomalie du gène FMR1 (Syndrome de l'X fragile)
- ☐ Recherche de Micro-délétion du chromosome Y
- ☐ Analyse du gène CFTR (Mucoviscidose)
- ☐ Bilan génétique de thrombophilie
- ☐ Le Diagnostic préimplantatoire (DPI)
- ☐ Tests prénataux (DPN/DPNI)
- ☐ Le panel de gènes





1

POURQUOI S'INTÉRESSE-T-ON À LA GÉNÉTIQUE EN AMP ?

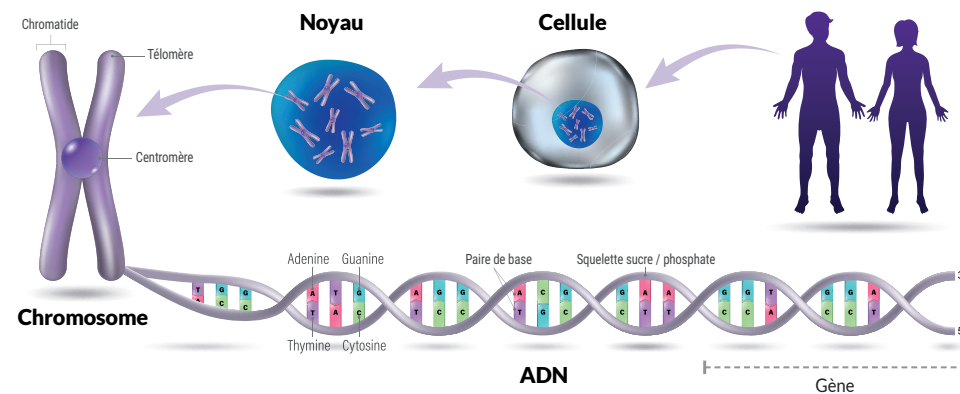
Il existe des causes génétiques d'infertilité qui peuvent avoir un impact sur :

- la qualité des gamètes,
- la fonction des organes reproducteurs,
- la qualité de l'embryon,
- la santé du futur enfant.

On peut être porteur d'une anomalie génétique ou chromosomique sans le savoir et sans présenter aucun symptôme.

Si l'anomalie résulte d'un problème :

- Au niveau du chromosome : anomalie chromosomique,
- Au niveau d'un ou plusieurs gènes : anomalie génique.

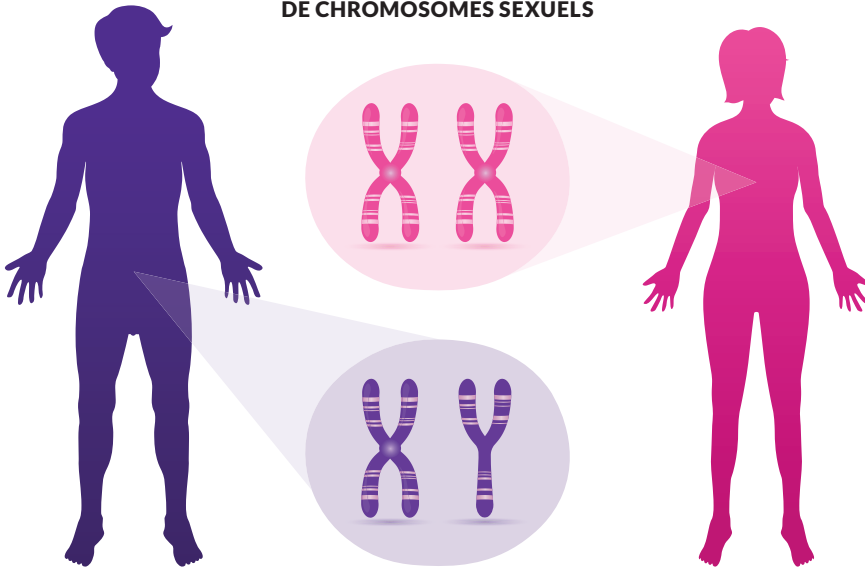


Dans certains cas qui le nécessitent, s'intéresser à la génétique en AMP peut permettre d'anticiper ces risques.

NOTIONS DE BASE DE GÉNÉTIQUE



**22 PAIRES
DE CHROMOSOMES AUTOSOMES
+ 1 PAIRE
DE CHROMOSOMES SEXUELS**



Chaque être humain est porteur de 46 chromosomes, répartis en **23 paires de chromosomes semblables** (« homologues ») :

22 paires communes aux hommes et aux femmes (« autosomes »)

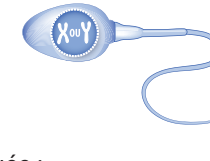
+ 1 paire sexuelle

XX pour les femmes et **XY** pour les hommes

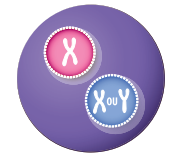
OVOCYTE
23 chromosomes
(dont toujours un X)



SPERMATOZOÏDE
23 chromosomes
(dont un X ou un Y)



ZYGOTE
46 chromosomes
de 23 paires

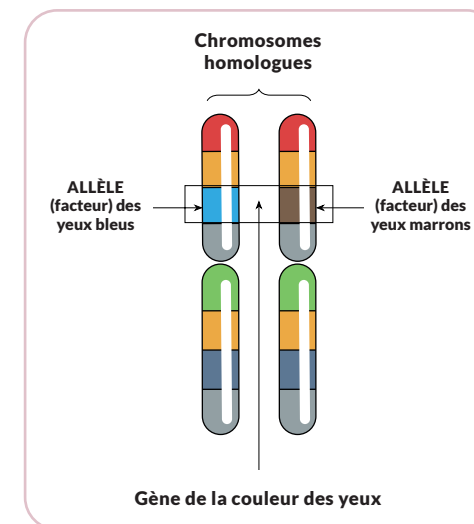


Chaque paire est constituée :

- d'un **chromosome issu d'un ovocyte**,
- d'un **chromosome issu d'un spermatozoïde**.

Au cours de la fabrication des gamètes, il existe un processus (la méiose), qui permet de diviser la quantité de chromosomes par 2 :

- Dans un **ovocyte**, il y a **23 chromosomes** (dont toujours un X)
- Dans un **spermatozoïde**, il y a **23 chromosomes** (dont un X ou Y)



Chaque chromosome est en fait une molécule d'ADN enroulée qui porte un certain nombre de gènes.

Chaque gène porte un message pour le fonctionnement des différents organes du corps humain.

Un gène est toujours présent en deux copies appelées allèles.

ANOMALIES GÉNÉTIQUES

AU NIVEAU DES CHROMOSOMES

On peut observer des anomalies :

- **Du nombre des chromosomes (aneuploïdies) :**
chromosomes en plus (trisomie) ou en moins (monosomie)
- **Dans la structure des chromosomes :**
 - Parties de chromosomes échangées (translocations réciproques) ou déplacées (insertion, inversion).
 - Chromosomes collés ensemble (translocation Robertsonienne).

Les anomalies chromosomiques sont recherchées sur un caryotype.

AU NIVEAU DES GÈNES

- **Le gène est normal ou muté. La mutation est une anomalie du gène qui peut entraîner une pathologie.**
- On parle de **maladie dominante** lorsque la maladie est observée pour la mutation d'une seule copie du gène.
- On parle de **maladie récessive** lorsqu'une mutation est portée sur les deux copies. Pour développer la maladie, il faut hériter d'une mutation du père et de la mère (hétérozygote).
- **Ces mutations peuvent être héréditaires** (transmises par le père ou la mère) **ou de novo** (apparition au moment de la création de l'embryon).
- **Les anomalies géniques sont étudiées grâce aux examens de biologie moléculaire.**

LE CONSEIL GÉNÉTIQUE

En cas d'anomalie génétique identifiée ou suspectée, une consultation spécialisée avec un généticien et/ou un conseiller en génétique est indiquée.

Elle permet de faire le point sur les antécédents personnels et familiaux en lien avec la génétique, les anomalies génétiques identifiées (explications détaillées), et les indications thérapeutiques ou de prévention associées.

LEXIQUE



ADN : Acide Désoxyribo Nucléique : molécule support de l'information génétique (porte les gènes) qui contient toutes les informations nécessaires au développement et au fonctionnement du corps.

Amniocentèse : prélèvement de liquide amniotique pratiqué à partir de 15SA (semaines d'aménorrhée).

Aneuploïdie : anomalie du nombre de chromosomes entiers (caryotype différent de 46 chromosomes).

Autosome : chromosome identique entre l'homme et la femme (du numéro 1 à 22).

Azoospermie : Absence de spermatozoïdes dans le sperme.

Caryotype : photographie de l'ensemble des chromosomes d'une cellule.

Choriocentèse : biopsie de trophoblaste = prélèvement de villosités chorionales (placenta) pratiqué entre 11 et 14SA.

Chromosome : élément microscopique dans le noyau des cellules, constitué d'ADN et transmis aux cellules filles lors des divisions cellulaires.

De novo : anomalie génique ou chromosomique survenue chez un individu qui n'est pas transmise par l'un des parents. Il s'agit d'un accident au moment de la fabrication des ovocytes ou spermatozoïdes des parents, non présent dans les autres cellules.

DPI : Diagnostic PréImplantatoire (diagnostic génétique sur embryons issus de FIV).

DPN : Diagnostic PréNatal (diagnostic génétique du bébé pendant la grossesse, par prélèvement invasif).

DPNI : Dépistage Prénatal Non Invasif (recherche des trisomies 13, 18 et 21 dans le sang maternel en début de grossesse).

Embolie : Obstruction d'un vaisseau sanguin par un corps étranger.

Gène : portion d'ADN codant pour une protéine qui a une action spécifique dans les cellules (l'homme possède environ 21 000 gènes).

Gène CFTR : responsable de la mucoviscidose ou d'azoospermie en cas de mutation.

Gène FMR1 : responsable du syndrome de l'X fragile ou d'une insuffisance ovarienne prématurée en cas de mutation.

Maladie dominante : maladie génétique qui s'exprime quand d'une copie d'un gène est mutée (l'autre est normale). Le risque de transmission est de 50% à la génération suivante.

Maladie récessive : maladie génétique qui s'exprime quand les deux copies d'un gène sont mutées. Les mutations sont souvent héritées de chaque parent porteur sain, avec un risque de transmission de 25%.

Micro-délétion : perte de fragments chromosomiques de petites tailles.

Monosomie : un chromosome en moins (seule la monosomie X est compatible avec la vie) ou une partie de chromosome en moins (monosomie partielle).

Mutation : anomalie de la séquence d'ADN d'un gène qui peut perturber la fabrication des protéines et donc être responsable d'une maladie génétique.

Oligospermie sévère : nombre de spermatozoïdes < 1 million/ml dans le sperme de l'homme.

Phlébite : formation d'un caillot de sang dans une veine.

Ponction de sang fœtal : prélèvement de sang du cordon ombilical pratiqué à partir de 20SA.

Translocation réciproque : échange de fragment entre deux chromosomes (bras entier ou petite partie).

Translocation Robertsonienne : fusion de deux chromosomes acrocentriques différents (13, 14, 15, 21 ou 22) donnant un caryotype équilibré à 45 chromosomes.

Trisomie : un chromosome en plus (seules les trisomies 13, 18 et 21 sont viables) ou une partie de chromosome en plus (trisomie partielle).

Thrombophilie : anomalie héréditaire ou acquise qui prédispose à la survenue de thromboses (caillots sanguins).

Retrouvez cette brochure
& l'ensemble de nos supports
d'informations sur notre site :



MaFertilité.fr

MERCK

www.MERCK.fr



Information médicale/Pharmacovigilance

Pour les patients, les aidants et les professionnels de santé

0 800 888 024 (Service & appel gratuits)

E-mail : infoqualit@merckgroup.com

Merck Serono s.a.s.

Société par actions simplifiée au capital social de 16 398 285 Euros,
siège social au 37, rue Saint Romain, 69008 LYON | RCS de Lyon n° 955 504 923

