



Conseil génétique

🕒 paru le 16/09/2020 • adapté au contexte belge francophone

Un guide-patient est un outil réalisé pour vous aider à faire des choix pour votre santé. Il vous propose des informations basées sur la recherche scientifique. Il vous explique ce que vous pouvez faire pour améliorer votre santé ou ce que les professionnels peuvent vous proposer lors d'une consultation. Bonne lecture !

De quoi s'agit-il ?

Les caractéristiques héréditaires que nous avons héritées de nos parents déterminent la structure de notre corps, son apparence et son fonctionnement : la réaction de notre système immunitaire aux bons stimuli, la présence des protéines digestives appropriées dans notre intestin, la transmission correcte des impulsions nerveuses, la bonne division des cellules, etc.

Le matériel génétique est stocké dans le noyau de nos cellules, sous forme de chromosomes. Nous avons 23 paires de chromosomes : 1 paire détermine notre sexe et les 22 autres paires concernent toutes les autres fonctions. On compte environ 25.000 gènes sur ces chromosomes. Un gène est un morceau de matériel génétique qui contient le code d'une propriété donnée, comme la couleur des yeux ou la structure des muscles. À leur tour, les gènes sont constitués d'ADN. L'ADN est une sorte de modèle, un canevas au départ duquel les protéines sont réalisées. Une anomalie dans l'ADN peut entraîner la formation incorrecte de certaines protéines et notre corps ne remplit pas bien certaines fonctions.

Le conseil génétique vise à fournir des informations récentes et correctes sur les anomalies héréditaires et leurs conséquences possibles. En fonction, les personnes seront alors en mesure de prendre des décisions éclairées concernant leurs projets familiaux.

Toutes les anomalies génétiques ne sont pas associées à une maladie et, si tel est le cas, il s'agit souvent de maladies rares. En voici quelques exemples : la [mucoviscidose](#), l'hémophilie et certaines formes d'anémie. Les anomalies génétiques jouent également un rôle dans certains cancers, par exemple dans certaines formes de [cancer du sein](#) et du côlon. Ces maladies peuvent se transmettre aux descendants. Certains de ces troubles permettent une vie normale, d'autres pas du tout. C'est pourquoi il est important d'en savoir le plus possible, avant, par rapport à l'avenir.

Une analyse ADN permet de détecter des anomalies génétiques dans l'ADN. Certaines anomalies augmentent les chances d'être confronté à certaines affections. Vous pouvez être porteur d'autres anomalies, sans tomber malade vous-même. Si votre partenaire est également porteur de la même anomalie, vos enfants peuvent tomber malades.

Le médecin vous proposera un conseil génétique s'il existe des affections héréditaires dans la famille et que vous souhaitez savoir si vous avez vous-même une prédisposition héréditaire. Il est ainsi possible de déterminer si vous êtes porteur d'une malformation héréditaire, tandis que vous n'êtes pas malade vous-même. Ensuite, on peut estimer la probabilité que vos enfants aient une maladie ou non. En cas de doute sur la nature de l'affection, une analyse ADN contribuera à l'établissement d'un diagnostic exact. On peut également rechercher avant même la naissance si le fœtus est porteur de troubles génétiques.

En savoir plus ?

- [Collège Belge de Génétique Humaine et Maladies Rares](#)

- [La génétique médicale et vous – Agence de la biomédecine](#)

Source

[Guide de pratique clinique étranger 'Conseil génétique' \(2011\), mis à jour le 21.08.2017 et adapté au contexte belge le 22.12.2019 – ebpracticenet](#)