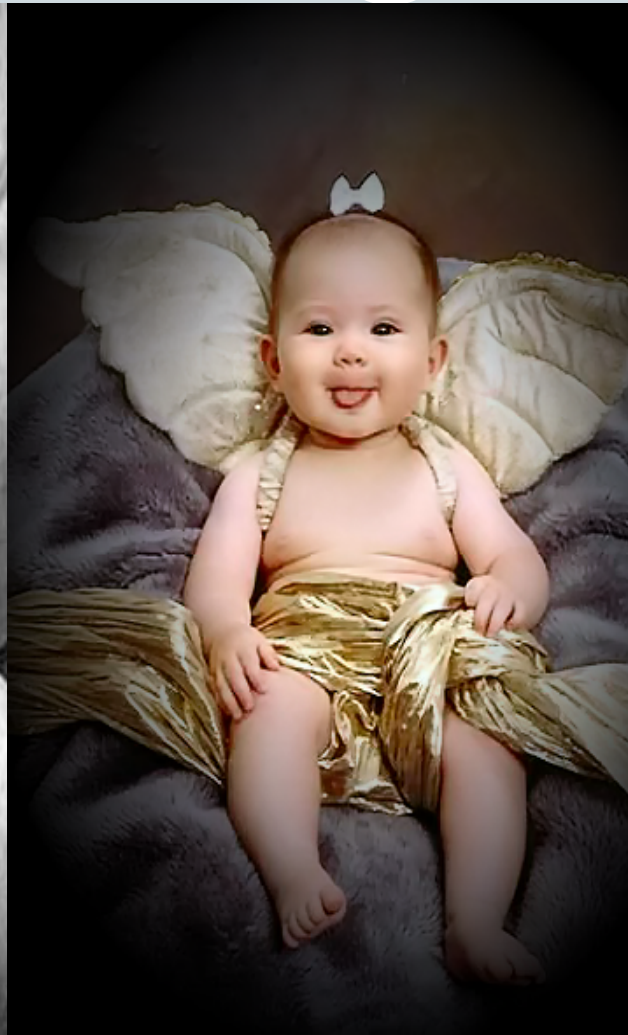


Prévention et suivi des maladies congénitales



Introduction



- Définition : Selon l'OMS les malformations ou troubles congénitaux sont définis comme des anomalies de structure ou de fonction présentes à la naissance.
- 7% des naissances dans le monde
- Les plus fréquentes :
 - Spina bifida
 - Down (trisomie 21)
 - Cardiopathies

Plan



- I. Prévention des maladies congénitale
 - a. Prévention orale
 - b. Prévention coordonnée
 - c. Exemple du syndrome alcoolique foetal

- I. Dépistage et diagnostic prénatal de maladies congénitales: exemple du syndrome de Down
 - a. Dépistage prénatal
 - b. Diagnostic prénatal
 - c. Conseil génétique

- I. Suivi postnatal des maladies congénitales: exemple de la mucoviscidose
 - a. Prise en charge d'un jeune patient atteint de la mucoviscidose
 - b. Traitements
 - c. Impact de la maladie sur la vie de l'enfant malade

PREVENTION DES MALADIES CONGENITALES

Le problème: informer la population sur des sujets inconnus ou tabou

Le but : éliminer les facteurs dangereux (alcool) et assurer les besoins essentiels pour le fœtus (acide folique)

Les moyens : prévention orale (gynéco) et écrite (campagnes)



LA PREVENTION ORALE : LE GYNECOLOGUE- OBSTETRICIEN

Faire une anamnèse générale :

- origine ethnique des parents
- consommation de substances tératogènes (alcool, tabac, médicaments...)
- infections (syphilis...)

Faire une anamnèse plus ciblée

- cas de maladies génétiques dans la famille (trisomie 21, hémoglobinopathie...)
- fausse(s) couche(s) antérieure(s)

Pour orienter la prévention dans une direction spécifique.

DE LA PREVENTION

AUTOUR DE LA GROSSESSE?



Il n'y a pas de moment précis et défini
Chaque occasion est bonne à prendre
C'est facile à faire

Prévention post conceptionnelle : prise de complément
d'acide folique pour éviter les anencéphalies et spina bifida
Prévention pendant la gestation : alcool, tabac,
médicaments...

LA PREVENTION COORDONNEE : CAMPAGNE PAR LA FEGPA

Association genevoise subventionnée par l'Etat de Genève, s'occupant des campagnes d'alcool notamment chez la femme enceinte.

Collabore avec la maternité, les heds, le Planning Familial

Son but : sensibiliser les femmes enceintes ainsi que les gynécologues à parler davantage d'alcool avec leurs patientes

Ses moyens : brochures, affiches, campagnes sur TPG, coordination d'actions...



CAMPAGNE DE 2006 FAITE PAR LA FEGPA



naître sans alcool

fegpa
Prévention Cécilienne

Avec le soutien
REPUBLICQUE ET CANTON DE GENEVE
Département de l'économie et de la santé



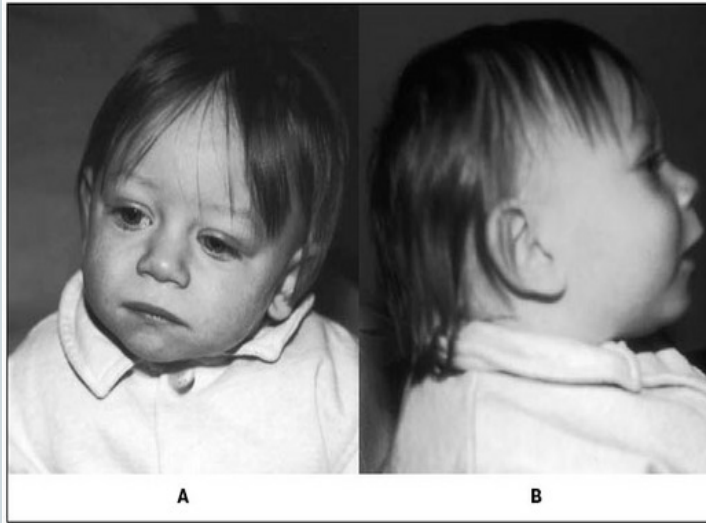
**pas d'alcool...
bébé à bord!**

fegpa
Prévention Cécilienne



Avec le soutien
REPUBLICQUE ET CANTON DE GENEVE
Département de l'économie et de la santé

SYNDROME D'ALCOOLISME FOETAL



Critères : - retard de croissance pré/post natal

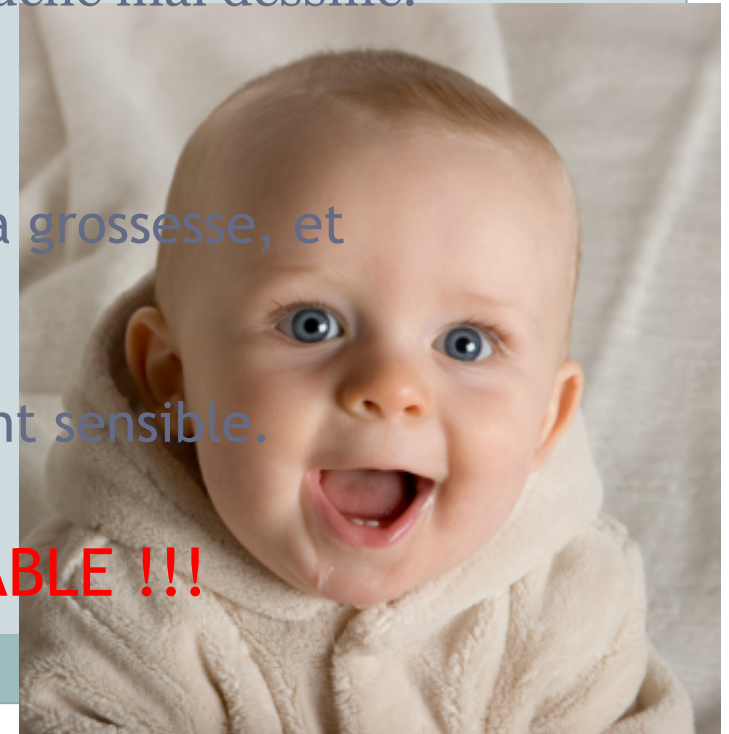
- atteinte SNC (retard intellectuel, troubles comportements et apprentissage...)
- morphologie faciale : paupières raccourcies, lèvre supérieure amincie, sillon entre nez et bouche mal dessiné.

Alcool est toxique à tous les stades de la grossesse, et tératogène en début de grossesse.

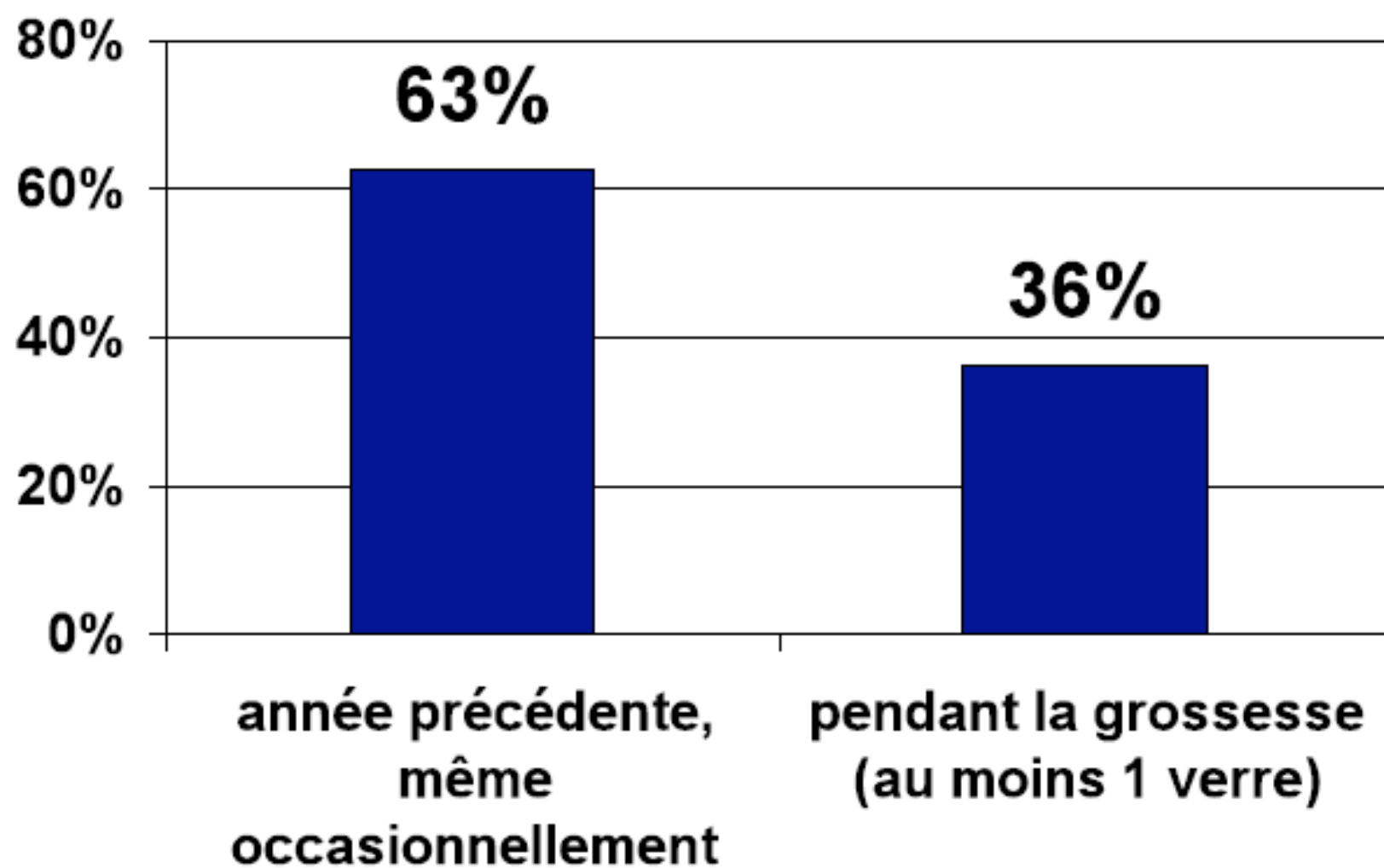
L'alcool passe le placenta.

Le cerveau du fœtus est particulièrement sensible.

C'EST FACILEMENT EVITABLE !!!



Prévalence consommation d'alcool



Dépistage et diagnostic prénatal d'une maladie congénitale d'origine génétique



Dépistage prénatal d'une maladie congénitale d'origine génétique



- Qu'est ce qu'un dépistage prénatal?
- Le dépistage est-il systématique?
- Comment peut-on dépister une maladie congénitale? Quels outils utilisons-nous?

Dépistage prénatal



C'est une recherche non ciblée, à travers des méthodes non invasives, de possibles anomalies du fœtus.

Il est effectué par un gynécologue.

Cette recherche s'est installée dans nos mœurs et devient quasiment systématique, sauf pour la cas où la future mère ne souhaite l'effectuer.

Dépistage prénatal tel que pratiqué à GE

- **Prise de sang**

- Groupe sanguin (Rh)
- Hépatite B
- VIH
- Syphilis
- Cytomégalovirus (CMV)
- Anticorps irréguliers

- **Tests sériques**

- Mesure de l'alpha foeto protéine (AFP)
- Mesure de l'oestradiol
- Mesure de l'inhibine A

- Echographie

Elle est faite de manière systématique la 12^e et 20^e semaine de grossesse.

Fonctionnement:

- Emission d'ultrasons par un transducteur sur le ventre
- Retour des ultrasons au transducteur
- Transformation de ces ultrasons en image

Rôle:

Détecter d'éventuelles malformations (cardiaques, intestinales, cérébrales...) et retard de développement, établir le terme de la grossesse, le positionnement du fœtus et le volume de liquide amniotique



Exemple du syndrome de Down

Maladie congénitale d'origine génétique la plus fréquente (1/650 naissances).

Cause:

Aneuploïdie: trisomie 21 (triplet du chromosome 21)

Non-disjonction chromosome 21 à la 1^{ère} division de méiose
Ou Translocation chromosome 21 sur un autre (50% hérité, 50% de novo)

Caractéristiques:

Faciès particulier: visage rond, nez avec racine aplatie, fentes des paupières orientées en haut et en dehors.

Diminution du tonus musculaire

Retard mental

Petite taille

Anomalies cardiaques très fréquentes (50% des cas: canal atrio-ventriculaire)

Pli plantaire unique fréquent

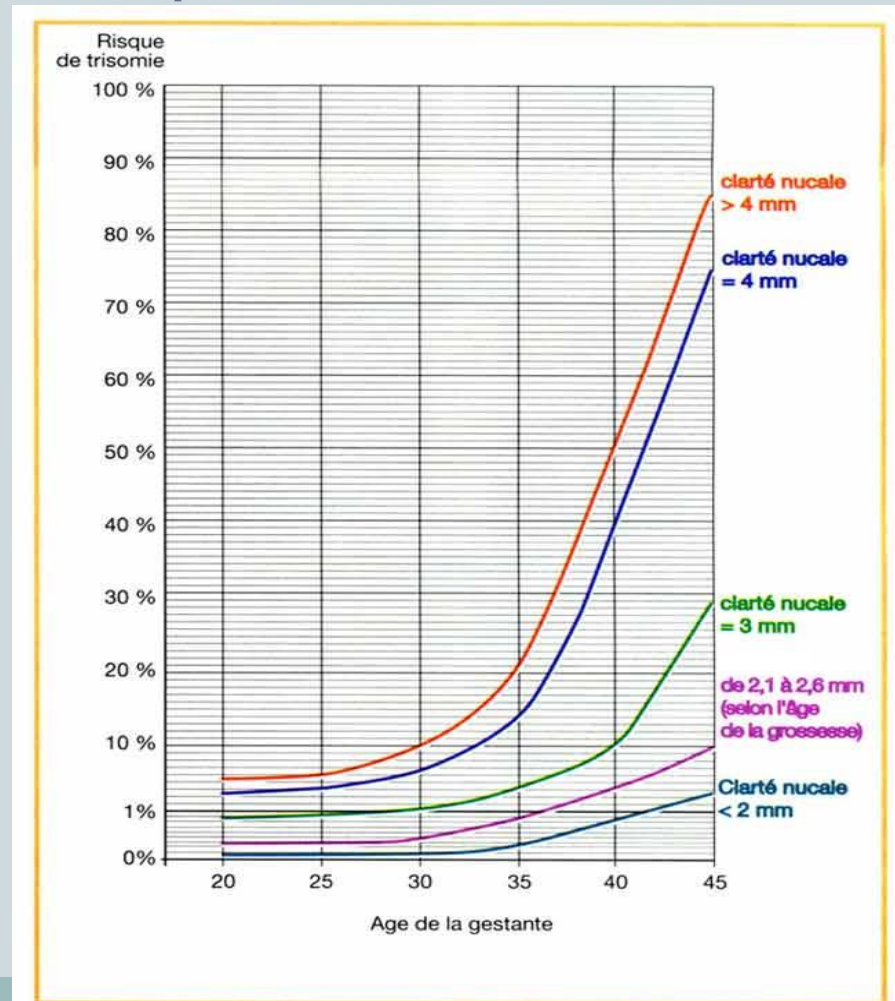
Dépistage prénatal du syndrome de Down



= évaluation du risque

Se base sur trois facteurs:

- Âge de la mère
- Positivité des tests sériques:
augmentation taux d'oestradiol + AFP +
inhibine A
- Clarté nucale mise en évidence
par l'échographie



Risque pour la trisomie 21 en fonction de l'âge maternel (d'après Nicolaidis).

Diagnostic prénatal d'une maladie congénitale d'origine génétique



Définition:

Recherche ciblée, effectuée sur la base d'un soupçon ou indication médicale préalable.

Elle est effectuée le plus souvent par un médecin généticien

Quand est-il fait et pour quelle maladie?

- Maladie fréquente, grave, d'apparition précoce
- Maladie ayant un traitement connu
- Maladie détectable par un test: fiable, peu coûteux et applicable à grande échelle.



Méthodes de diagnostic d'une maladie congénitale d'origine génétique

Exemple du syndrome de Down

Se fait selon la valeur du risque établi

- Risque **élevé** : amniocentèse
- Risque **modéré**: choriocentèse
- Risque **faible**: pas d'examens invasifs sauf si demande appuyée de la part de la patiente

L'évaluation du risque est d'autant plus importante que l'amniocentèse et la choriocentèse sont des examens invasifs, risquant à eux-seuls de compromettre une grossesse avec 0,5% de fausse couche.

Suivi de grossesse pour une atteinte d'une maladie congénitale: syndrome de Down

- Pas de traitement médicamenteux
- Suivi plus régulier si dépistage d'anomalie comme malformation cardiaque
- Suivi psychologique possible

Du diagnostic prénatal d'une maladie congénitale à l'interruption de grossesse

- Possible jusqu'à 24 semaines de grossesse
- Acceptée suite à l'autorisation par 2 médecins
- Effectuée par le gynécologue
- Est une solution très souvent envisagée aux HUG dans le cas de syndrome de Down

Conseil génétique



- Définition
- Quels sont les intervenants?
- Etapes clés d'un conseil génétique
- Coûts et remboursements

Qu'est ce qu'un conseil génétique?



- Consultation médicale spécialisée pour les personnes atteintes d'une maladie génétique ou présentant un risque accru de développer ou transmettre leur maladie.
- Il donne des renseignements génétiques, médicaux, éthiques et psychosociaux.
Il informe les personnes en demande, des origines de la maladie ainsi que de ses conséquences sur la grossesse et la vie future du fœtus (enfant possiblement).

Qui demande et peut accéder au conseil génétique?



- Toute personne désirant avoir plus d'informations sur le risque de porter soi-même une atteinte congénitale ou sur le risque de transmission de cette anomalie à son futur enfant, peut accéder à un conseil génétique.
- Une personne peut venir de son plein gré ou à travers la demande d'un médecin (souvent gynécologue).

Etapes clé de la consultation



- Anamnèse individuelle et familiale
- Arbre généalogique
- Examen clinique
- Tests génétiques

Coûts et remboursements



- o Coût d'une consultation conseil génétique = consultation médicale chez un médecin généraliste.
Tarification selon Tarmed.
- o Remboursement d'une consultation conseil génétique par la caisse maladie
- o Remboursement des tests génétiques selon une liste de remboursement établie par la caisse maladie.

Ethique et tests génétiques?

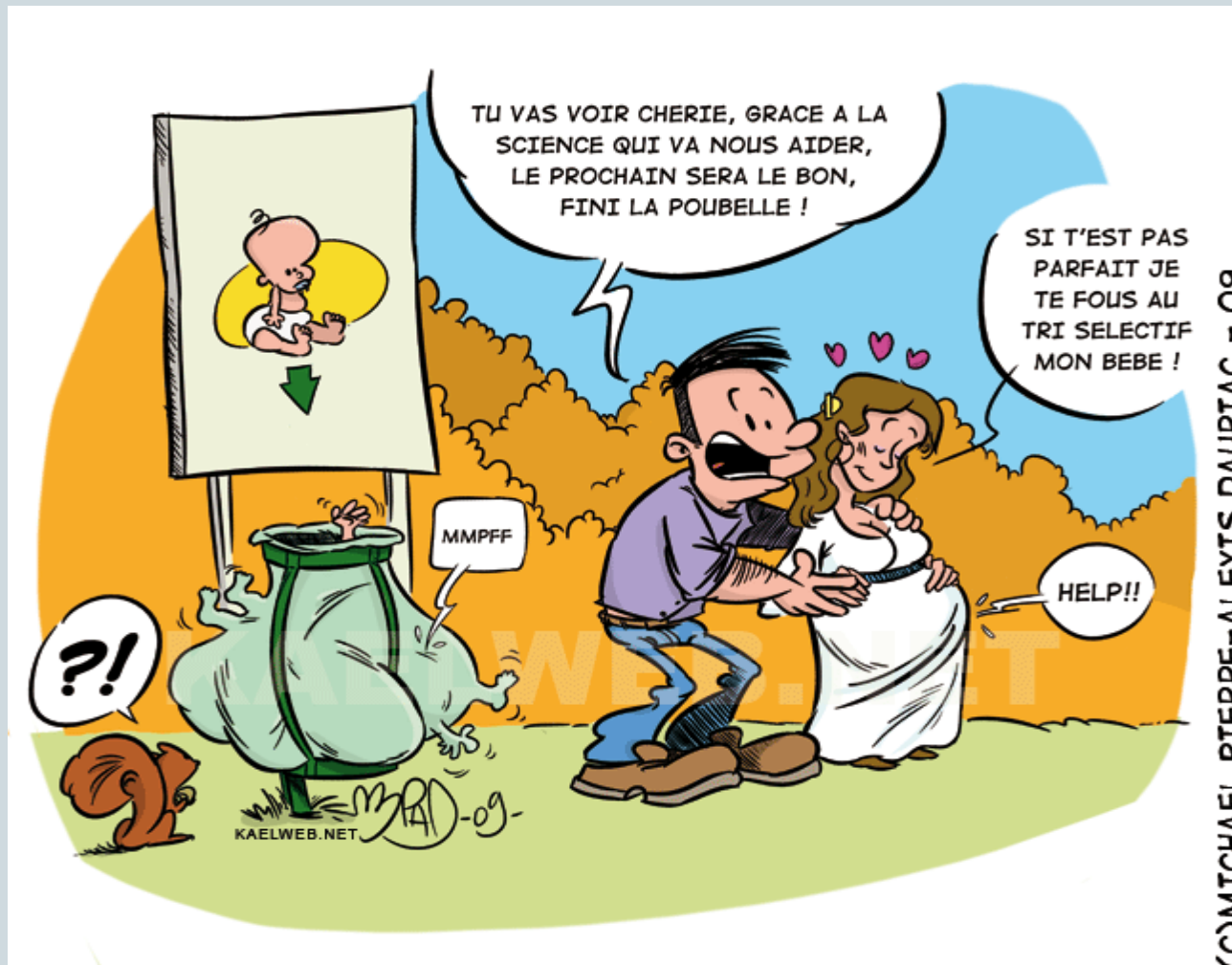
Choix de société

Bien sûr, le mot est trop énorme. Eugénisme. Il renvoie à un passé insoutenable. Il n'y a pas, en France, de volonté d'État d'éliminer une catégorie de personnes, d'« améliorer » les humains en sélectionnant les enfants à naître. Pourtant, les progrès du dépistage anténatal, la peur des médecins de se voir reprocher de n'avoir pas détecté une anomalie, l'angoisse devant le handicap d'un enfant s'additionnent : de plus en plus, face à l'annonce d'une anomalie – qu'elle soit grave, qu'elle le soit moins –, les parents choisissent l'avortement. Il ne s'agit pas de juger chacune de ces décisions individuelles, mais de s'interroger sur la société qu'elles construisent : quel accueil de la vie organisons-nous, quelle est cette « normalité », cet « enfant parfait » que nous aspirons à promouvoir ?

Les choix éthiques demandés aux parents paraissent parfois surhumains. Il ne s'agit pas d'apprivoiser, après coup, un événement douloureux ; mais de décider si oui ou non on accepte de le vivre, malgré la souffrance annoncée (la sienne, bien sûr, et celle, moins acceptable encore, de son enfant). Il importe donc, au moment où s'amorce une rediscussion des lois de bioéthique, de débattre publiquement de la spirale dans laquelle nous glissons. Il est indispensable d'accompagner, sans les influencer, les parents devant ces progrès de la connaissance qui ne vont pas de pair avec des solutions thérapeutiques, de former le personnel médical au dialogue et à la réflexion éthiques. Et plus largement, de faire toute sa place à la personne différente, qu'elle le soit de naissance ou par accident de la vie. De lui manifester, moralement et matériellement, la solidarité de tous. De rappeler sans cesse la valeur de leur vie.

Dominique Quinio dans la Croix, paru dans *Le Monde*, 28 février 2007

Abus des tests prénataux





Prise en charge d'une maladie
congénitale :
la mucoviscidose

Mucoviscidose



Touche chaque année un enfant sur 2000, soit
environ 40 nouveau-nés par an.

90 % des cas sont diagnostiqués pendant l'enfance

Médiane de survie : 29 ans pour les femmes
32 ans pour les hommes

Mucoviscidose



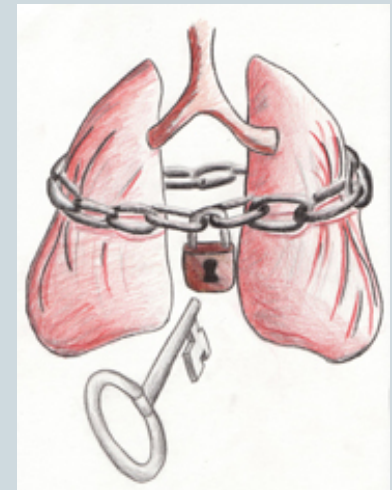
- Autosomique récessive
- Mutation du gène CFTR sur le chromosome 7
- Affecte les
 - les voies respiratoires
 - le tube digestif
 - les glandes sudoripares.

Mucoviscidose



- Prise en charge respiratoire

Bronches obstruées → infections pulmonaires



Mucoviscidose



- Traitement:
 - Séances de kinésithérapie
 - Médicaments : anti-inflammatoires, mucufluidifiants, bronchodilatateurs & antibiotiques



Mucoviscidose



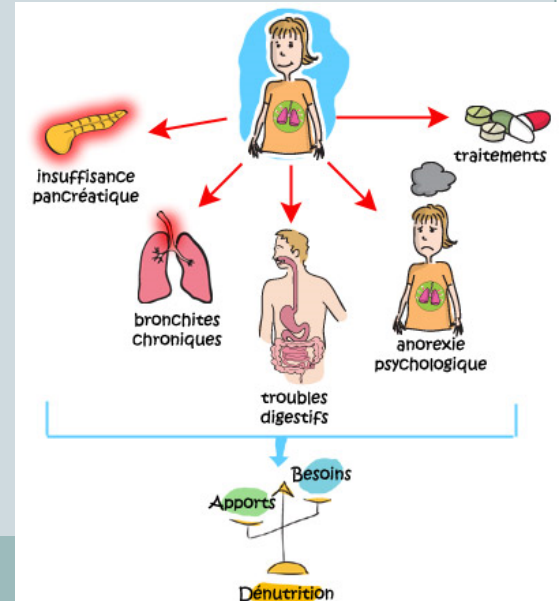
- Prise en charge nutritionnelle:

Dénutrition causée par:

- Mauvaise assimilation des aliments
- Augmentation des besoins énergétiques
- Perte d'appétit

→ Retard de croissance

Déshydratation par fortes chaleurs

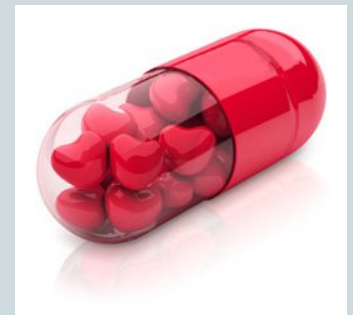


Traitement de la dénutrition



- Administration d'enzymes pancréatiques
- Régime hypercalorique adapté
- Supplément organique

- Hydratation avec un apport de sel



Impact de la maladie sur la vie de l'enfant



- Suivre un traitement & effet 2nd
- Séance de kinésithérapie
- Suivi psychologique car:
 - sentiment de lassitude du traitement de l'enfant et poids du traitement pour l'entourage.
- Angoisse de mort permanente
- Entraide entre familles: associations



Remboursements



- Jusqu'à 20 ans : remboursement total des soins par l'AI
- Après 20 ans, remboursement des soins par la LAMal
- une part des soins est donc au frais du patient.

Fondation de la mucoviscidose: soutien financier

Take home message 1



- Prévention

Est importante

Est facile à faire

Mérite d'être davantage développée.

Take home messages 2



- Dépistage prénatal

Avantages : évaluer le risque et élaborer la prise en charge du bébé

Inconvénients : pas systématique pour toutes les maladies.

- Diagnostic prénatal

Est établi par un conseil génétique en cas de suspicion d'une maladie.

Avantages : mettre un nom sur l'anomalie du fœtus et élaborer un plan pour la suite.

Inconvénient : coût des tests

risque de sélection de la population.

Take home message 3



- Prise en charge postnatale: Mucoviscidose

Contraintes au quotidien du patient et interrogation sur l'avenir

Bouleversement de l'entourage

Coûts conséquents

Entraide et soutien: importance des associations