

# La génétique et la santé pédiatrique

## Comment faire référence à cette section:

Rockman-Greenberg, C., Avard, D., Hanvey, L., Marcotte, M., & Fitzpatrick, J. (2014). Génétique et santé pédiatrique : Section 6 : L'alcool – un agent tératogène. Dans *La santé des enfants et des jeunes du Canada: Un Profil de l'ICSI*. Récupéré du site web <http://profile.cich.ca/fr/index.php/chapter2/>

## Contributeurs:

### Rédaction et révision:

Denise Avard  
Jennifer Fitzpatrick  
Louise Hanvey  
Cheryl Rockman-Greenberg

### Développement du projet, recherche, et revue:

#### Comité consultatif d'experts

Laura Arbour  
Denise Avard  
Pascal Borry  
Pranesh Chakraborty  
Jennifer Fitzpatrick  
William Fraser  
Jan Friedman  
Louise Hanvey  
Anne Junker  
Bartha Maria Knoppers  
Elaine Orrbine  
Cheryl Rockman-Greenberg  
Jacques P. Tremblay  
Brenda Wilson  
Durhane Wong-Rieger

Pour plus d'information à propos des membres du comité consultatif d'experts, veuillez [cliquer ici](#).

#### Autres

Denise Alcock  
Jeannine Fraser  
Aspasia Karalis  
Meghan Marcotte  
Kelly McClellan  
Vaso Rahimzadeh  
Karine Sénécal  
Janice Sonnen  
Robin Walker

### Design graphique:

Shelley Callaghan  
Louise Hanvey  
Meghan Marcotte  
Bert Schopf

### Développement du site web:

[Accel Web Marketing](#)



Canadian Institute of Child Health  
Institut canadien de la santé infantile



McGill



UNIVERSITY  
OF MANITOBA



Winnipeg Regional  
Health Authority  
Caring for Health

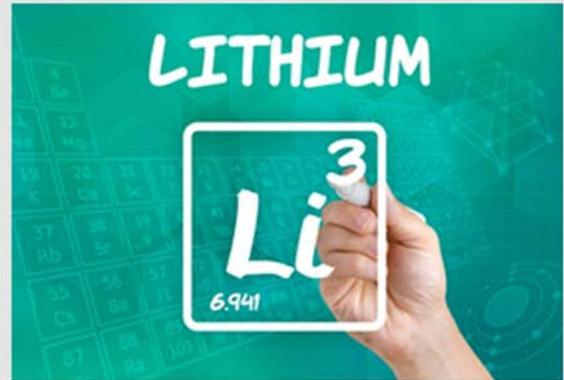
Office régional de la  
santé de Winnipeg  
À l'écoute de notre santé



### 6.1.1 Introduction aux agents tératogènes



Qu'est-ce que les drogues à usage récréatif, le lithium, la phénylalanine, et la varicelle ont en commun?



Ils sont tous des exemples d'agents tératogènes potentiels.



Graphique créé par l'ICSI avec des photos de Shutterstock

L'épigénome humain répond à l'environnement de manière très dynamique. Par exemple, une exposition à des produits toxiques, le stress, l'alimentation, ainsi que d'autres facteurs influencent les « modifications » qui contrôlent l'expression des gènes. Les agents tératogènes sont l'un de ces facteurs.

L'agent tératogène est une substance reconnue pour entraîner des anomalies congénitales à la suite d'une exposition durant la grossesse. Certains agents tératogènes peuvent être des drogues (p. ex., des médicaments d'ordonnance comme le lithium, un médicament contre l'épilepsie ou des drogues à usage récréatif). Certaines infections, comme la rubéole ou la varicelle peuvent aussi être des agents tératogènes. Sans le savoir, la mère peut exposer le fœtus à des agents tératogènes dans l'utérus. Par exemple, dans le cas de la PCU, une mère atteinte de phénylcétonurie, ne respectant pas la diète prescrite, possède un taux très élevé de phénylalanine qui passe dans le fœtus par la circulation placentaire et mène à des anomalies congénitales chez le fœtus, comme des maladies cardiaques.

Ce sont souvent les généticiens et les conseillers en génétique qui fournissent des conseils aux mères et aux enfants exposés à des agents tératogènes.





## 6.1.2 L'alcool

*best start*  
*meilleur départ*

Be safe: Have an alcohol-free pregnancy

Ne prenez aucun risque : évitez l'alcool pendant votre grossesse

 Ontario  
Early Years  
Petite enfance

Crédit photographique : Meilleur départ, [http://www.beststart.org/resources/alc\\_reduction/pdf/static\\_clings\\_bi\\_lr.pdf](http://www.beststart.org/resources/alc_reduction/pdf/static_clings_bi_lr.pdf)

L'alcool est un agent tératogène courant. La consommation d'alcool pendant la grossesse peut avoir un effet négatif sur le bébé à naître. Plusieurs facteurs peuvent influencer cet effet, notamment la quantité d'alcool consommé au fil du temps et les différences dans la façon dont la mère métabolise l'alcool. Il est également prouvé que selon le bagage génétique de la mère, un bébé est plus ou moins susceptible d'être affecté par l'alcool pendant qu'il se trouve dans l'utérus.<sup>1</sup>

Les effets de l'exposition à l'alcool pendant la grossesse sont examinés en fonction d'un spectre et, par conséquent, sont appelés ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale (ETCAF). Ces effets peuvent inclure des déficiences physiques ou intellectuelles, des troubles du comportement et d'apprentissage, ainsi que des problèmes d'ordre cognitif, émotif et comportemental.<sup>2</sup>

Les diagnostics liés à l'ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale (ETCAF) comprennent le syndrome d'alcoolisation fœtale (SAF), le syndrome d'alcoolisation fœtale partiel (SAFp) et le trouble neurologique du développement lié à l'alcool (TNDLA).<sup>3</sup> Le diagnostic est toujours relié à une croissance restreinte, à des modifications des caractéristiques faciales, à des problèmes du système nerveux central, à des dommages au cerveau et à une exposition à l'alcool avant la naissance.<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Reynolds JN, Weingbert J, Clarren S, Beaulieu C, Rasmussen C, Kobor M, et al. Fetal alcohol spectrum disorders: gene-environment interactions, predictive biomarkers, and the relationship between structural alterations in the brain and functional outcomes. *Semin Pediatr Neurol*. 2011;18(10):49–55

<sup>2</sup> Chudley AE, Conry J, Cook JL, Loock C, Rosales T, LeBlanc N. Fetal alcohol spectrum disorder: Canadian guidelines for diagnosis. *CMAJ*. 2005;172(5 suppl)

<sup>3</sup> Agence de la santé publique du Canada, Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale (ETCAF). <http://www.phac-aspc.gc.ca/hp-ps/dca-dea/prog-iji/fasd-etcaf/index-fra.php>

<sup>4</sup> Carson G, Cox LV, Crane J, Croeau P, Graves L, Kluka S, et al. Alcohol Use and Pregnancy Consensus Clinical Guidelines. SOGC Clinical Practice Guideline. *JOGC*. 2010; 32(8). <http://sogc.org/wp-content/uploads/2013/01/qui245CPG1008E.pdf>

Le programme **MOTHERISK**, de l'Hospital for Sick Children, est une excellente ressource pour en savoir davantage sur l'alcool et la grossesse, et les effets d'autres drogues et substances pendant la grossesse. MOTHERISK offre une ligne d'information sur la consommation d'alcool et de drogues (1-877-327-4636), qui fournit des renseignements et des conseils aux femmes enceintes et qui allaitent, à leurs familles et aux fournisseurs de soins de santé.





### 6.1.3 Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale – les faits

## SYNDROME D'ALCOOLISATION FOETALE

Affecte  
1 à 3 bébés sur 1 000 nés au Canada.

## TROUBLE DU SPECTRE D'ALCOOLISATION FOETALE

Affecte 10 bébés sur 1,000  
nés au Canada.  
Ce nombre peut être aussi élevé que  
190 sur 1,000 naissances dans  
certaines collectivités canadiennes.

*Graphique créé par l'ICSI au moyen des données de Robinson GC, Conry JL, Conry RF. Clinical profile and prevalence of fetal alcohol syndrome in an isolated community in British Columbia. CMAJ 1987;137:203–7.*

On estime que 1 bébé sur 3 par 1 000 bébés nés au Canada souffre du syndrome d'alcool fœtal (SAF), et que l'ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale (ETCAF) affecte approximativement 1 % de la population. Quelques collectivités au Canada déclarent des taux de prévalence aussi élevés que 190 par 1 000 naissances.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Robinson GC, Conry JL, Conry RF. Clinical profile and prevalence of fetal alcohol syndrome in an isolated community in British Columbia. CMAJ. 1987;137:203–7

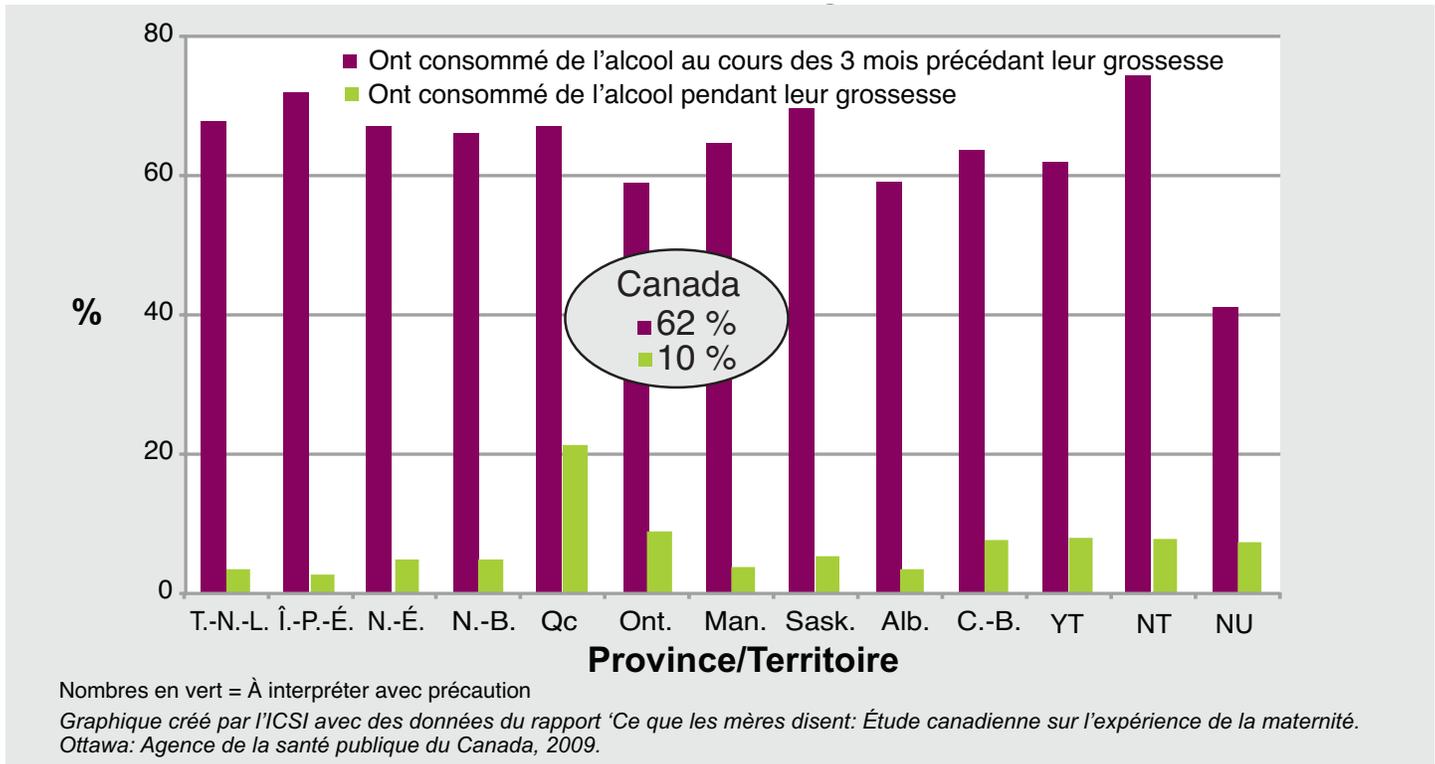
#### Signification

Les troubles causés par l'alcoolisation fœtale ne peuvent pas être guéris. Ils peuvent avoir des effets sur toute la durée de vie des personnes atteintes, de leurs familles et de leurs collectivités. On doit sensibiliser les femmes pour qu'elles comprennent davantage les risques associés à ces troubles.





### 6.1.4 Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale – la consommation d'alcool durant la grossesse, Canada, 2009



Selon une enquête nationale réalisée auprès de nouvelles mères, 62,4 % des femmes ont déclaré avoir consommé de l'alcool au cours des trois mois précédant leur grossesse. Toutefois, seulement 10,5 % des femmes ont consommé de l'alcool pendant leur grossesse, et ce nombre varie par province et territoire. Moins d'un pourcent (0,7 %) des mères ont déclaré boire fréquemment. De plus, 11 % ont indiqué avoir consommé de l'alcool de façon excessive avant d'avoir réalisé qu'elles étaient enceintes.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Agence de la santé publique du Canada. Ce que les mères disent : Étude canadienne sur l'expérience de la maternité. Ottawa : Agence de la santé publique du Canada; 2009





## 6.1.5 Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale – la prévention primaire



L'ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale est la principale cause évitable de déficience développementale chez les Canadiens. Parce que les comportements en matière de santé doivent être considérés dans le contexte plus vaste de la vie des femmes et de leurs familles, les femmes ont besoin de soutien, d'information et de politiques qui leur permettront d'être en santé. Plusieurs groupes nationaux au Canada ont appuyé des directives fondées sur des faits concrets – Alcohol Use and Pregnancy Consensus Clinical Guidelines – pour aider les praticiens à soutenir les femmes en ce qui concerne la consommation d'alcool.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Directives appuyées par la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada; Motherisk; Le Collège des médecins de famille du Canada; Association canadienne des sages femmes; Association des obstétriciens et gynécologues du Québec; Fédération des femmes médecins du Canada; Société de la médecine rurale du Canada; Association canadienne des infirmières et infirmiers en périnatalité et en santé des femmes.

### Consommation d'alcool et grossesse : directives consensuelles

- Il faudrait effectuer régulièrement un dépistage systématique de consommation d'alcool chez toutes les femmes enceintes et en âge de procréer.
- Les fournisseurs de soins de santé devraient créer un environnement sûr permettant aux femmes de déclarer leur consommation d'alcool.
- La population devrait être informée que le dépistage de la consommation d'alcool et un soutien aux femmes à risque font partie de la routine des soins de santé pour les femmes.
- Les fournisseurs de soins de santé devraient être informés des facteurs de risque associés à la consommation d'alcool chez les femmes en âge de procréer.
- De brèves interventions sont efficaces et devraient être faites par des fournisseurs de soins de santé auprès des femmes qui risquent de consommer de l'alcool.
- Si une femme continue de consommer de l'alcool pendant sa grossesse, on devrait encourager des stratégies de traitement ou d'atténuation des dommages.
- Les femmes enceintes devraient avoir un accès prioritaire à des services de gestion du sevrage et de traitement.
- Les fournisseurs de soins de santé devraient aviser les femmes qu'une faible consommation d'alcool au début de la grossesse n'est pas une indication qu'il faut mettre fin à la grossesse.

Source : Carson G, Cox LV, Crane J, Croeau P, Graves L, Kluka S, et al. Alcohol Use and Pregnancy Consensus Clinical Guidelines. SOGC Clinical Practice Guideline. JOGC. 2010;32(8). <http://sogc.org/wp-content/uploads/2013/01/qui245CPG1008E.pdf>





### 6.1.6 Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale – la prévention primaire

Ne prenez aucun  
risque : évitez  
l'alcool pendant  
votre grossesse



Crédit photographique: Meilleur départ, [http://www.beststart.org/resources/alc\\_reduction/index.html](http://www.beststart.org/resources/alc_reduction/index.html)

Il est essentiel que les femmes et les familles aient accès à de l'information exacte sur la consommation d'alcool pendant la grossesse.

#### Mythes et faits concernant la consommation d'alcool et de drogues

MYTHE : L'alcool et les drogues consommés après le premier trimestre n'affecteront pas le futur bébé.

FAIT : Le développement de la plupart des organes se termine quelques semaines après le premier trimestre. Le développement du cerveau se poursuit tout au long de la grossesse et après la naissance. Une exposition à des substances à n'importe quel moment de la grossesse peut affecter le cerveau du bébé.

MYTHE : Une seule consommation pendant la grossesse suffit pour faire du tort au futur bébé.

FAIT : On ne sait pas si, pendant la grossesse, il y a une quantité d'alcool précise que la femme enceinte peut consommer en toute sécurité. Il est peu probable toutefois qu'une seule consommation avant que la mère ne soit enceinte puisse faire du tort au futur bébé.

MYTHE : Il n'y a pas d'espoir pour un bébé qui a été exposé à une forte consommation d'alcool et de drogue.

FAIT : Il y a toujours de l'espoir. La consommation de drogues et d'alcool affecte chaque bébé différemment.

Source : MOTHERISK, <http://www.motherisk.org/women/alcohol.jsp#two>

