

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 2 : Maladies génétiques. 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



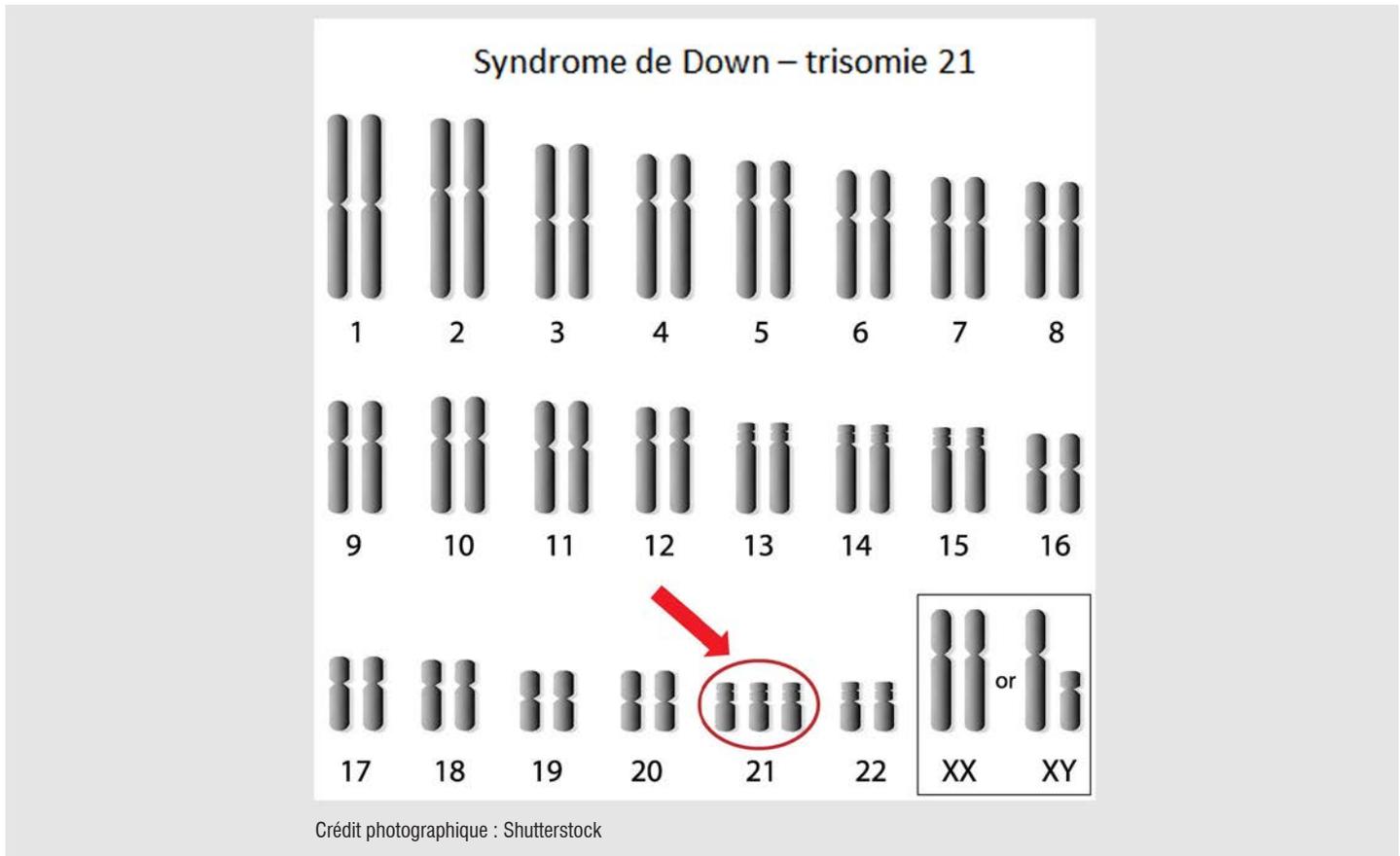
Winnipeg Regional
Health Authority
Caring for Health

Office régional de la
santé de Winnipeg

À l'écoute de notre santé



2.1.1 Anomalies chromosomiques



Des troubles ou anomalies chromosomiques surviennent lorsqu'il y a une quantité anormale de matériel génétique. Le nombre normal de chromosomes que l'on trouve dans chaque cellule est 46. On compte 22 paires d'autosomes (numérotées de 1 à 22), chacune ayant les mêmes gènes. La 23^e paire est celle qui détermine le sexe de la personne (l'allosome), les femmes ayant deux chromosomes X et les hommes, un X et un Y. À la différence des autosomes, les chromosomes X et Y contiennent des gènes différents. Mais il arrive qu'une personne présente un nombre anormal de chromosomes, un en plus, par exemple. C'est le cas des enfants atteints du syndrome de Down, qui ont trois « copies » du chromosome 21, plutôt que deux, d'où le nom trisomie 21 pour décrire ce trouble.

Pour en savoir davantage sur ces maladies et la façon dont elles se développent :

- [SickKids](#), la section sur la génétique (Si on vous demande d'entrer un identifiant, vous pouvez appuyez sur « annuler » ou créez un profil d'utilisateur pour accéder au site.)
- [Centers for Disease Control and Prevention](#) (É.-U.), 'Facts on Pediatric Genetics'





2.1.2 Maladies monogéniques



Crédit photographique : Shutterstock

Les maladies monogéniques sont causées par une anomalie ou une mutation affectant un seul gène. Ces troubles peuvent être graves ou sans conséquence; certains sont rares tandis que d'autres sont plutôt courants. Par exemple, l'hypercholestérolémie familiale est une maladie génétique monogénique courante qui peut entraîner un niveau élevé d'un mauvais type de cholestérol.

Les troubles monogéniques sont transmis par des gènes soit dominants, soit récessifs. La polypose colique familiale, par exemple (qui provoque souvent le cancer du côlon et du rectum), est une maladie monogénique causée par la mutation d'un gène dominant, c'est-à-dire qu'elle se développe même si ce n'est qu'une seule des deux copies du gène qui mute.

D'autres maladies monogéniques se développent seulement s'il y a mutation des deux copies d'un autosome, soit une de chaque parent. On parle alors d'hérédité récessive autosomique. Lorsqu'il y a mutation d'un seul gène récessif, la maladie ne se développe pas; on dit alors que la personne est porteuse du gène. La fibrose kystique, la maladie de Tay-Sachs et la drépanocytose sont quelques exemples de maladies monogéniques récessives autosomiques, c'est-à-dire qui ne se manifestent que si les deux copies du gène (une de chaque parent) ont muté.

Lorsqu'il y a mutation au niveau du chromosome déterminant le sexe de la personne, on parle d'une maladie dite liée au chromosome X, l'hémophilie par exemple.

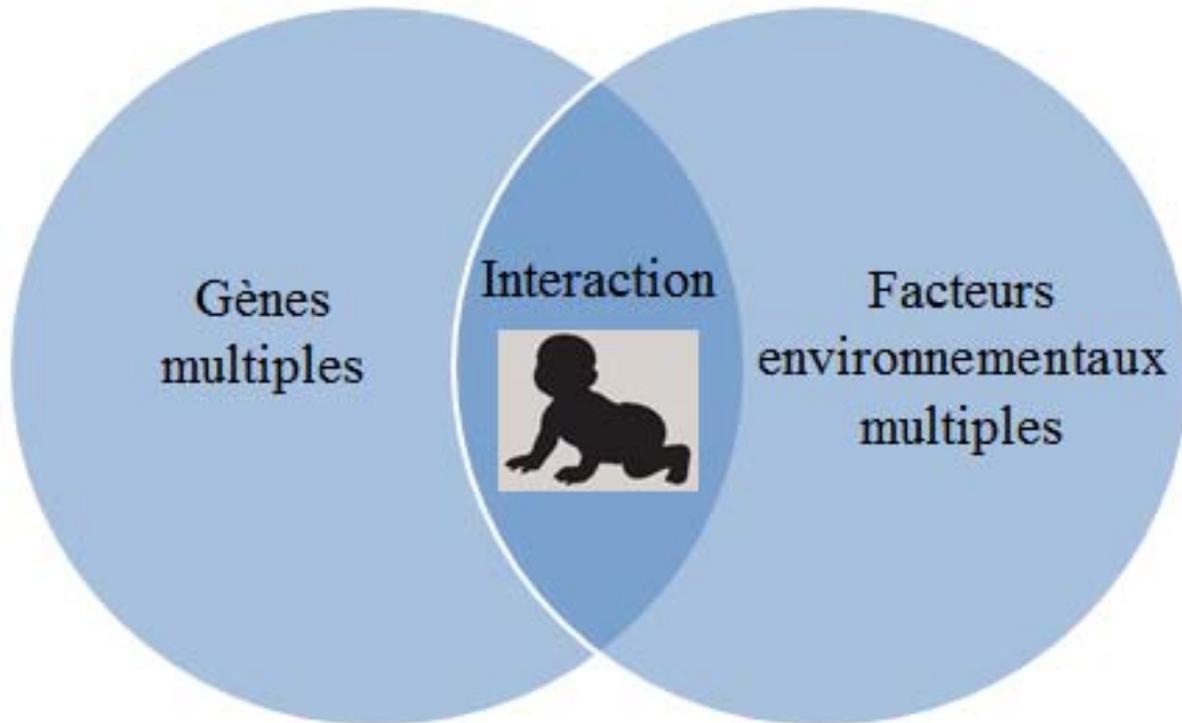
Pour en savoir davantage sur ces maladies et leurs origines génétiques :

- [Utah Genetics Education](#) (É.-U.)
- [National Coalition of Professional Education in Genetics](#) (É.-U.)
- [Genetic Alliance UK](#) (R.-U.)





2.1.3 Maladies multifactorielles et traits complexes



Graphique créé par l'ICSI avec une photo de Shutterstock.

Les maladies génétiques multifactorielles (ou traits complexes) sont causées non seulement par des anomalies liées aux gènes mais aussi par d'autres facteurs, comme des habitudes de vie ou des éléments environnementaux. Parmi ces maladies figurent notamment le diabète, de nombreux cancers, des maladies du cœur et l'asthme. Ces troubles multifactoriels constituent en fait le plus vaste groupe de maladies génétiques, tant du point de vue des chiffres que de la lourdeur de leur incidence sur la santé des enfants et sur le réseau de santé dans son ensemble.

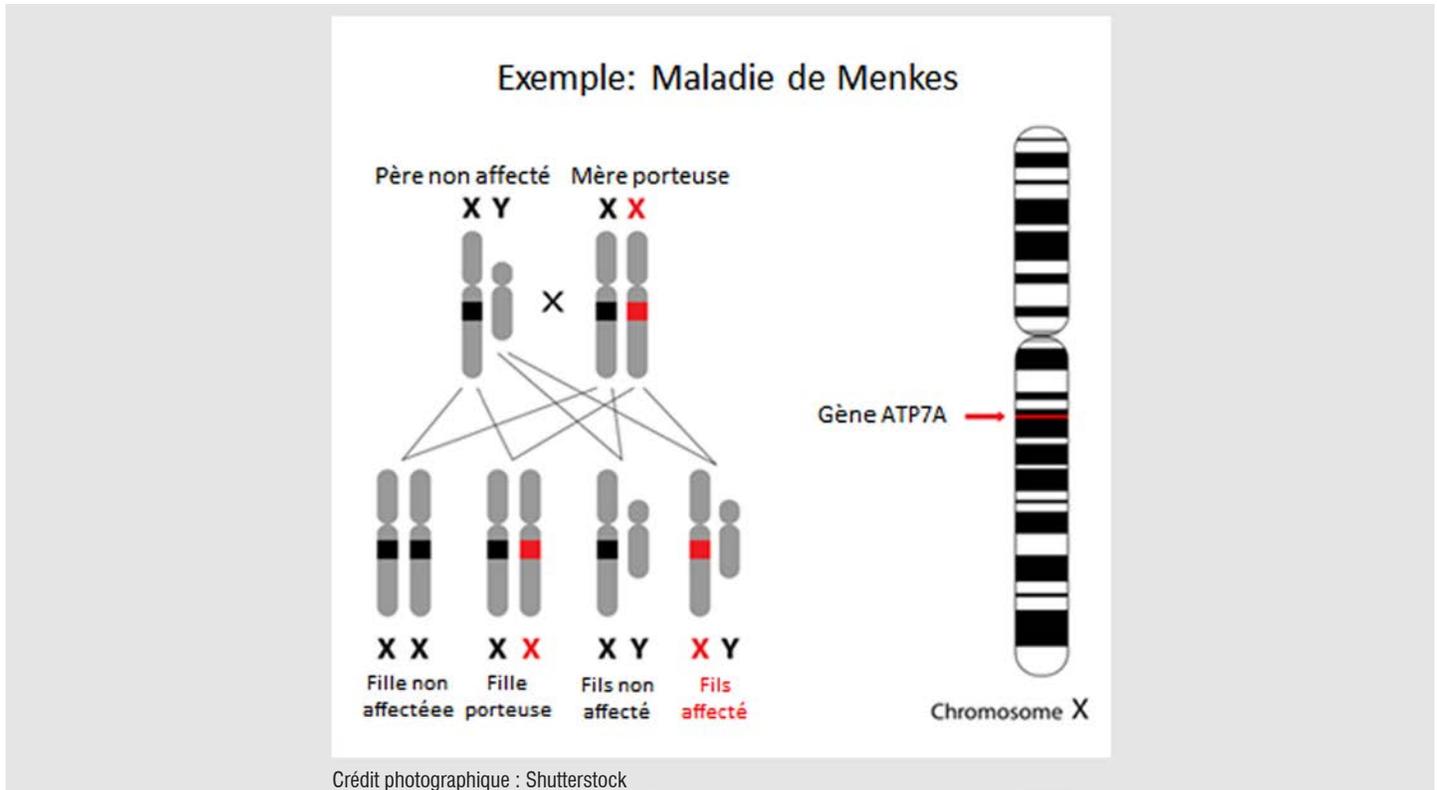
Pour en savoir davantage sur ces maladies et leurs origines génétiques :

- [Centers for Disease Control and Prevention, 'Facts on Pediatric Genetics'](#)
- [National Coalition of Professional Education in Genetics](#)
- [University of Kansas, Genetics Education Center](#)
- [Centre for Genetics Education](#)





2.1.4 Qu'est-ce qui cause les maladies génétiques?



La maladie de Menkes est une condition récessive causée par des mutations du gène sur le chromosome X qui est responsable pour le métabolisme du cuivre. Les niveaux de cuivre sont anormalement bas dans le foie et le cerveau et sont anormalement élevés dans les reins et la muqueuse intestinale. Cette condition affect principalement les garçons et est caractérisée par une naissance prématurée, une difficulté à mettre du poids, un squelette fragile, un développement physique ralenti, et plusieurs problèmes neurologiques.^{1,2}

Si les mutations de gènes ou de chromosomes peuvent être le résultat de la transmission génétique des parents, elles peuvent aussi survenir de façon inattendue, et souvent pour des raisons inconnues. Les mutations qui existaient déjà dans les gènes des parents sont dites héréditaires. Les nouvelles mutations qui surviennent au moment de la transmission du matériel génétique sont appelées de novo, ou néomutations. Il importe d'effectuer une anamnèse familiale approfondie afin de bien comprendre les facteurs de risque pour un enfant et sa famille sur le plan génétique.

Pour en savoir davantage sur l'hérédité :

- [SickKids](#), section 'Introduction à la génétique' (Si on vous demande d'entrer un identifiant, vous pouvez appuyer sur « annuler » ou créez un profil d'utilisateur pour accéder au site.)
- [Centers for Disease Control and Prevention](#), section 'Pediatric Genetics' (É.-U.)

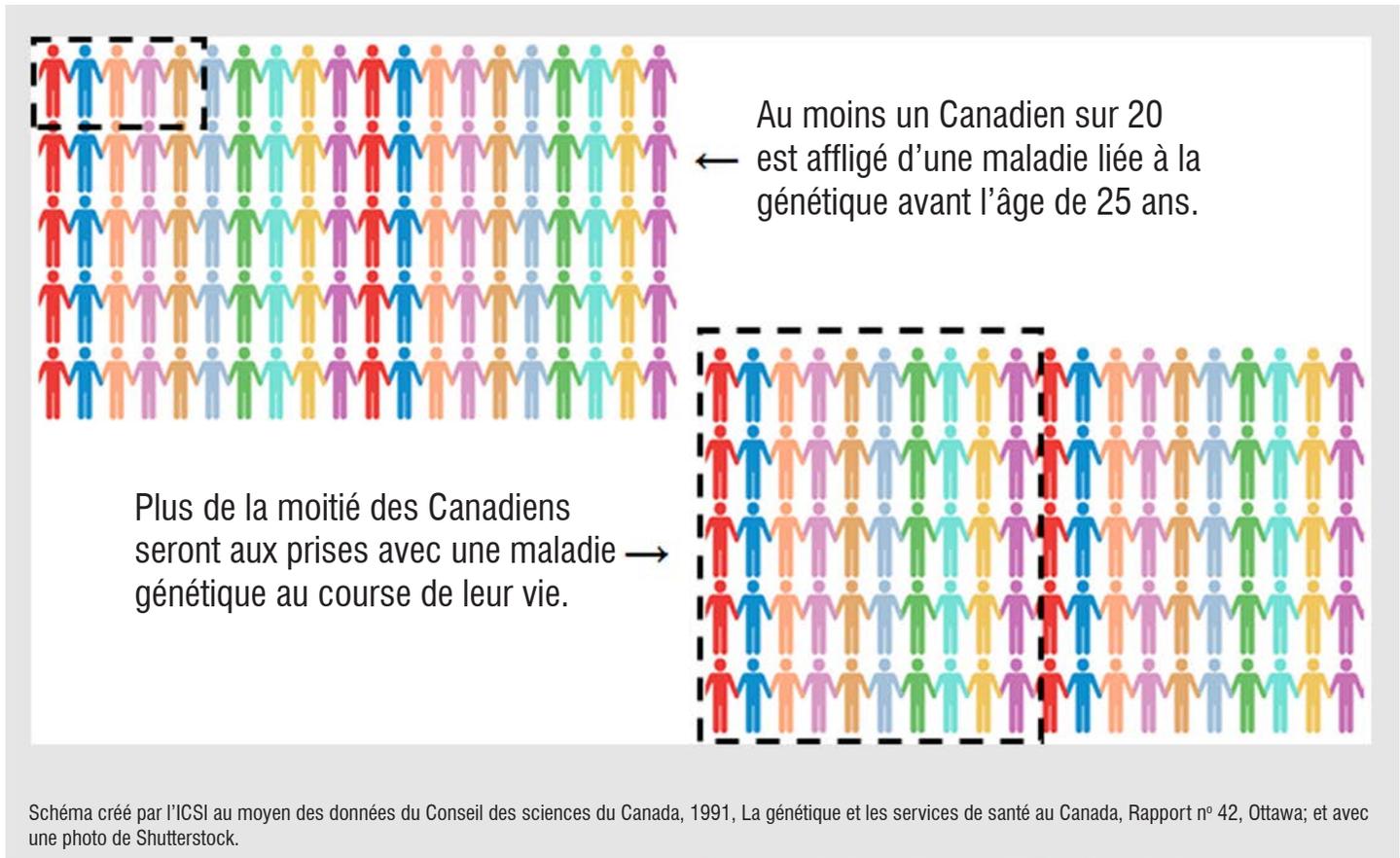
¹ <http://www.neosante.org/informations-maladie-a02061778.htm>;

² http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=565.0&Lng=FR





2.1.5 Combien d'enfants sont atteints de maladies génétiques?



Au Canada, on estime qu'au moins une personne sur 20 est affligée d'une maladie liée à la génétique avant l'âge de 25 ans. Autre statistique : plus de la moitié de la population sera aux prises avec une maladie génétique au cours de sa vie.¹

¹ Conseil des sciences du Canada. La génétique et les services de santé au Canada, Rapport no 42, Ottawa : Conseil des sciences du Canada, 1991





2.1.6 De quelle façon tout cela touche les enfants et les familles?



Crédit photographique : Shutterstock

Lorsqu'il y a doute ou confirmation de la présence d'une maladie génétique, un enfant et les membres de sa famille ont souvent besoin de soutien et de soins complexes, et souvent pendant une période de temps considérable. Les parents auront beaucoup de questions : Comment la maladie affectera la vie de leur enfant? Quelle est l'origine de la maladie (mutation héréditaire ou spontanée)? Quels sont les risques que cela se produise encore pour d'autres enfants à venir? Quelles seront leurs options s'ils décident d'envisager une autre grossesse? Les parents peuvent avoir des inquiétudes entourant la santé de leur enfant et leur propre santé, le respect de leur vie privée, les stigmates, la discrimination (etc.), et peuvent aussi ressentir de la culpabilité^{1,2}. D'autres membres de la famille peuvent aussi être inquiets pour leur santé et celle de leurs enfants. Comme il n'existe pas de traitement pour guérir ou traiter efficacement beaucoup de ces maladies génétiques, l'annonce d'un tel diagnostic peut être très difficile à encaisser pour tous les membres de la famille.

Les convictions personnelles, familiales, culturelles et religieuses influencent la façon dont les familles interprètent et partagent l'information concernant une maladie génétique. On constate une véritable explosion de savoir et d'information au chapitre des origines génétiques des maladies. Il est essentiel d'assurer que les familles ont accès aux services cliniques dont elles ont besoin.

¹ Wilcken, B. Ethical issues in genetics, *Journal of Paediatrics and Child Health*, 2011; 47:668–71.

² Association canadienne des conseillers en génétique; <https://caqc-acca.ca/content/view/12/26/>

