

Test étendu de dépistage de porteurs de maladies génétiques

Information pour les patients

INTRODUCTION	3
EN QUOI CONSISTE CE TEST ET À QUI S'ADRESSE-T-IL ?	4
QUAND LE TEST N'EST-IL PAS APPROPRIÉ ?	4
QUE SIGNIFIE ÊTRE PORTEUR SAIN D'UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE ?	5
COMBIEN EXISTE-T-IL DE MALADIES RÉCESSIVES ?	9
QUELLES MALADIES HÉRÉDITAIRES SONT INCLUSES DANS CE TEST DE PORTAGE ?	10
QUELS RÉSULTATS PEUVENT ÊTRE ATTENDUS ?	10
QUEL EST LE RISQUE D'AVOIR UN ENFANT ATTEINT AVEC UN RÉSULTAT DE COUPLE NORMAL ?	13
OÙ LE TEST PEUT-IL ÊTRE FAIT ?	13
COMMENT LE TEST EST-IL EFFECTUÉ ?	14
COMMENT LE RÉSULTAT DU TEST SERA-T-IL COMMUNIQUÉ ?	15
COORDONNÉES DES 8 CENTRES DE GÉNÉTIQUE BELGES	16

Cette brochure fournit des informations sur le test de dépistage de porteurs de maladies génétiques proposé dans tous les Centres de Génétique belges.

EN QUOI CONSISTE CE TEST ET À QUI S'ADRESSE-T-IL ?

Ce test de portage est destiné uniquement aux couples qui expriment un désir de grossesse. Le test est effectué au départ d'un échantillon de sang des deux partenaires et évalue si vous et votre partenaire avez un risque accru d'avoir **ensemble** un enfant atteint d'une des maladies/conditions génétiques graves testées. Cela donne l'opportunité aux parents de prendre une décision éclairée pour la (les) future(s) grossesse(s).

Même les couples n'ayant pas de maladie connue dans le couple ou la famille peuvent faire ce test. S'il y a déjà une maladie héréditaire connue dans la famille, ce test peut ne pas être suffisant. Dans ce cas, il est souhaitable que le couple prenne contact avec un centre de génétique.

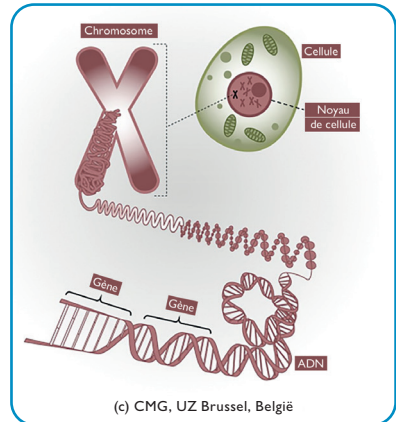
QUAND LE TEST N'EST-IL PAS APPROPRIÉ ?

Si la femme est déjà enceinte, le test de portage ne peut pas être réalisé. Si l'un des partenaires a bénéficié d'une greffe de moelle osseuse (un autre tissu que le sang devrait être utilisé, à discuter en Conseil Génétique). Un conseil génétique est fortement recommandé dans ces situations.

QUE SIGNIFIE ÊTRE PORTEUR SAIN D'UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE ?

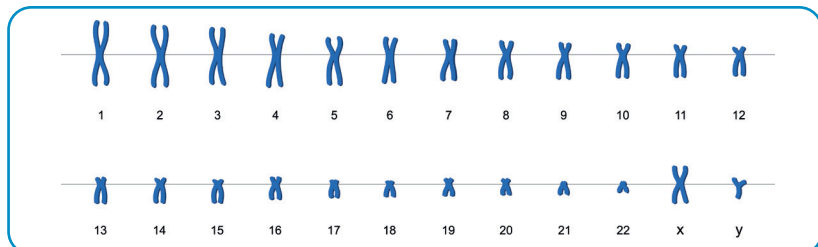
MATÉRIEL GÉNÉTIQUE

Le matériel génétique ou l'ADN est situé dans le noyau de chaque cellule. Les gènes sont les unités du matériel héréditaire, ils codent pour toutes nos caractéristiques héréditaires. Par exemple, ils déterminent la couleur de nos cheveux et de nos yeux. Nous avons reçu deux copies de chaque gène, une copie de la mère et une copie du père. Une erreur ou une mutation peut empêcher un gène (ou plusieurs gènes) de faire son (ou leur) travail normalement.



CHROMOSOMES

Les gènes sont situés sur les chromosomes. Nous distinguons les autosomes (chromosomes non sexuels) et les chromosomes sexuels. Les chromosomes sexuels déterminent le sexe ; un homme a un chromosome X et un chromosome Y, une femme a deux chromosomes X.

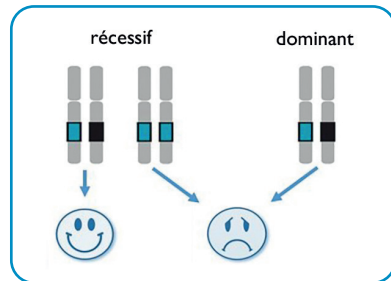


MALADIE MONOGÉNIQUE

Les maladies causées par une mutation dans un seul gène sont appelées **maladies monogéniques**. Ces maladies monogéniques peuvent être autosomiques ou liées à l'**X**, les gènes autosomiques étant situés sur l'un des 22 chromosomes non sexuels.

MALADIE DOMINANTE OU RÉCESSIVE

- ✓ Une maladie est **dominante** lorsqu'une mutation dans **l'une** des deux copies d'un gène conduit à la maladie.
- ✓ Une maladie est **récessive** lorsqu'une mutation **dans les deux** copies d'un gène est nécessaire pour conduire au développement de la maladie. Une personne qui porte seulement une mutation dans l'une des deux copies d'un gène récessif est un **porteur sain**.



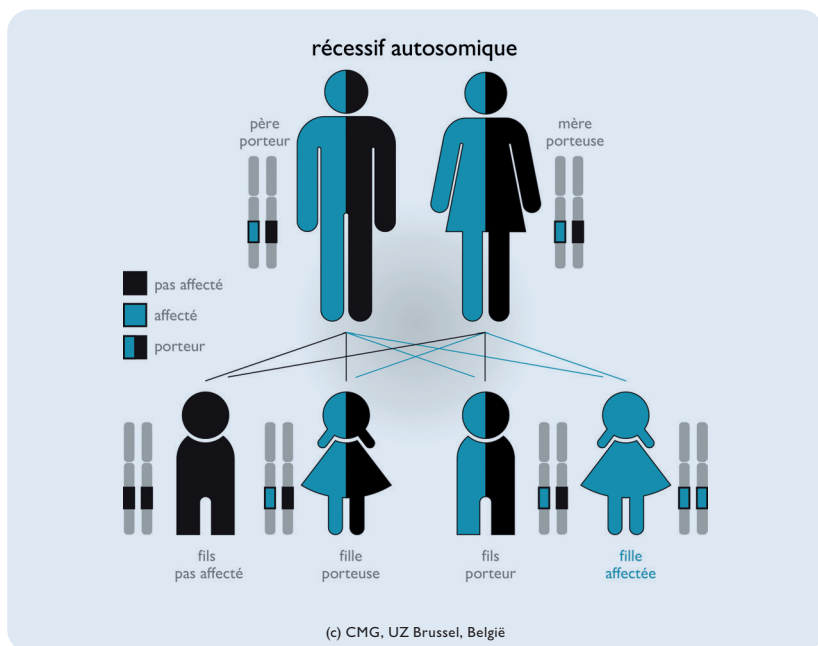
Dans ce test de portage, seules les mutations donnant lieu à une maladie récessive sont analysées. Les maladies récessives peuvent être causées par une erreur dans un gène localisé sur un autosome («maladie récessive autosomique»), ou par une erreur dans un gène situé sur le chromosome **X** («maladie récessive liée à l'**X**»).

PORTEUR

Tout le monde est porteur sain de multiples changements dans les gènes. C'est ce qu'on appelle le statut de porteur sain ou hétérozygote. Habituellement, on ne sait pas si l'on est porteur d'une certaine maladie, parce que cela n'a généralement pas de conséquences pour la santé du porteur. Toutefois, si deux porteurs dans un même gène ont un projet parental, cela pourrait parfois conduire à une maladie récessive chez leurs enfants.

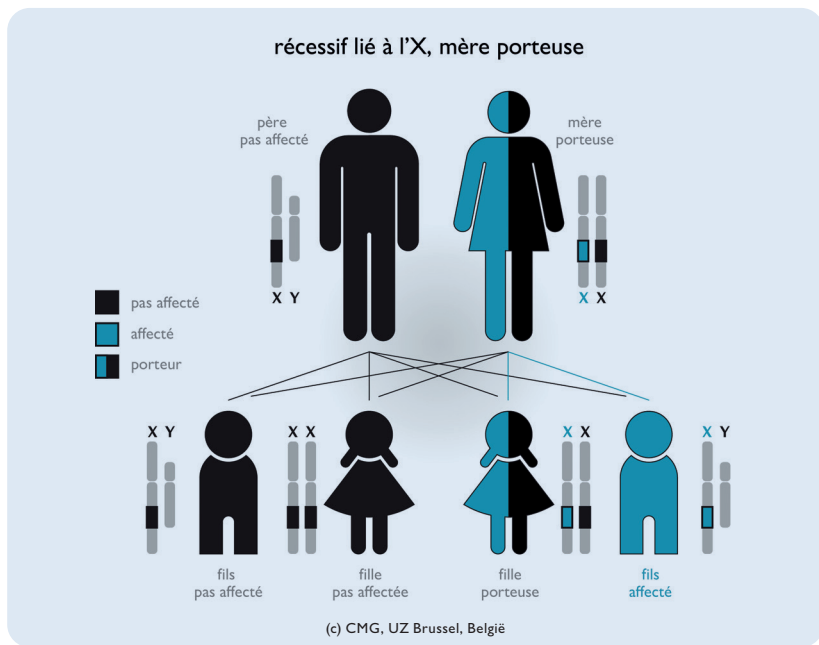
MALADIE RÉCESSIVE AUTOSOMIQUE

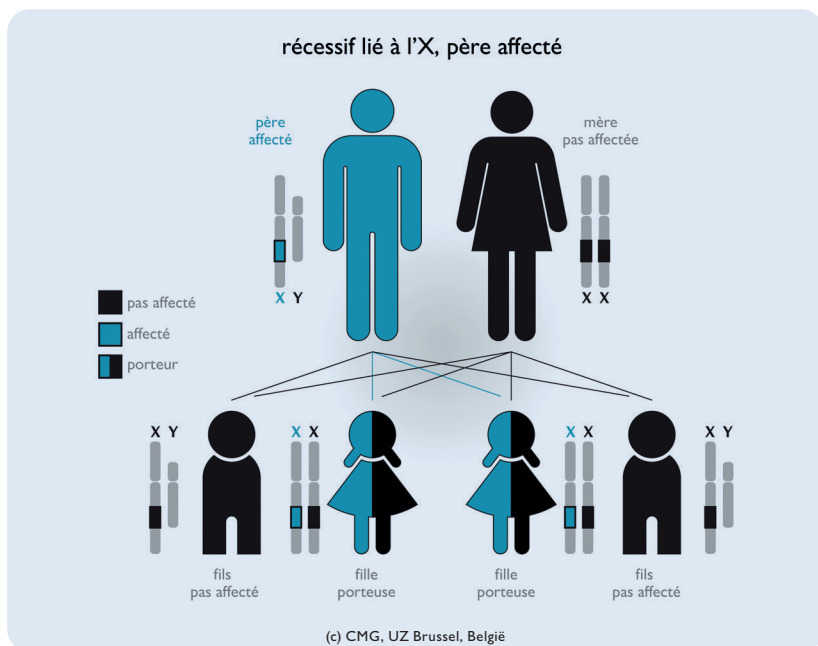
Si les deux parents sont porteurs d'une mutation dans le même gène autosomique récessif, la probabilité est de 25% qu'un enfant soit affecté à chaque grossesse. Les parents sont des porteurs sains.



MALADIE RÉCESSIVE LIÉE À L'X

Une femme porteuse d'une anomalie sur le chromosome X possède également une copie normale sur l'autre chromosome X. Elle est donc généralement en bonne santé, parfois elle montre des signes atténués de la maladie. Lorsque un fils hérite du chromosome X porteur de l'anomalie, il va développer la maladie, car le fils n'a qu'un seul chromosome X.





COMBIEN EXISTE-T-IL DE MALADIES RÉCESSIVES ?

Il y a plus de 7 000 maladies héréditaires monogéniques, c'est-à-dire causées par une mutation dans un seul gène. Environ un tiers présente un mode de transmission autosomique récessif. On estime que chacun d'entre nous est porteur sain de certaines maladies récessives graves.

QUELLES MALADIES HÉRÉDITAIRES SONT INCLUSES DANS CE TEST DE PORTAGE ?

Le test BeGECS de portage recherche les anomalies dans environ 1700 gènes associés à des maladies héréditaires. La plupart de ces maladies sont à transmission **autosomique récessive**. Cela signifie que les deux partenaires doivent être porteurs pour avoir un risque accru d'un enfant atteint de la maladie. Il inclut aussi une centaine des maladies **récessives liées à l'X**. Cela signifie que seule la femme doit être porteuse pour avoir un risque accru d'avoir un garçon (rarement une fille) atteint de la maladie.

Certaines des maladies étudiées ont un impact particulier sur le développement intellectuel, d'autres conduisent principalement à un handicap physique. Certaines maladies raccourcissent la durée de vie, d'autres limitent sévèrement le fonctionnement quotidien. Pour certaines de ces maladies, il existe un traitement, par exemple l'apport de médicaments à vie ou un régime spécifique. Certaines maladies vont donner des symptômes variables allant de légers à très graves.

QUELS RÉSULTATS PEUVENT ÊTRE ATTENDUS ?

On estime qu'environ 1% des couples dans la population est exposé à un risque de maladie héréditaire récessive. Pour certains couples ou certaines populations, le risque peut dépasser 15%.

AUGMENTATION DU RISQUE

Un résultat de portage anormal signifie qu'il y a un risque plus élevé pour le couple d'avoir un enfant avec l'une des maladies héréditaires testées.

Si les deux partenaires sont porteurs de la même maladie autosomique récessive, le couple a un risque d'avoir un enfant atteint de cette maladie qui est de 25% à chaque grossesse.

Lorsqu'une femme est porteuse d'une maladie localisée sur le chromosome X, le couple a 50% de probabilité d'avoir soit un fils atteint de la maladie, soit une fille porteuse saine ou qui montre des signes atténués de la maladie.

PAS D'AUGMENTATION DÉMONSTRABLE DU RISQUE

Un **résultat de portage normal** signifie que la probabilité d'avoir un enfant avec l'une des conditions génétiques testées est **extrêmement faible mais pas exclue**.

Lorsque l'un des partenaires ou les deux sont porteurs d'une maladie récessive différente, cela n'a aucune conséquence sur la santé.

Le résultat du test de portage ne s'applique qu'à la combinaison **des deux partenaires**. Si vous souhaitez avoir des enfants avec un autre partenaire à l'avenir, vous devrez effectuer un nouveau test de portage, ce qui peut donner des résultats différents.

Dans le cas du dépistage des porteurs, il arrive de manière très exceptionnelle que les résultats obtenus peuvent avoir des conséquences pour votre propre santé. Seules les découvertes

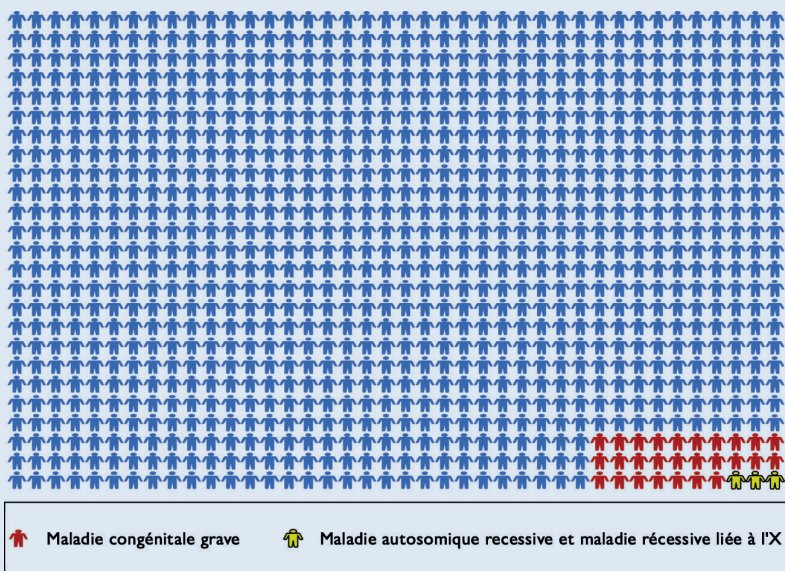
incidentes entraînant une maladie/condition grave pour laquelle un suivi ciblé, une prévention et/ou un traitement médical sont disponibles seront rapportées.

QUEL EST LE RISQUE D'AVOIR UN ENFANT ATTEINT AVEC UN RÉSULTAT DE COUPLE NORMAL ?

Pour chacune des maladies étudiées, les principales mutations répertoriées dans les gènes actuellement connus pour provoquer la maladie seront analysées.

Si le test montre que ces mutations sont absentes, la probabilité d'avoir un enfant avec l'une des maladies génétiques testées est extrêmement faible mais pas exclue.

En outre, il existe toujours un risque d'avoir un enfant avec une maladie héréditaire non testée ou une maladie qui n'est pas héréditaire. Les maladies incluses dans le test de portage sont graves et se manifestent dès l'enfance. Cependant, il existe d'autres maladies récessives héréditaires qui n'ont pas été incluses dans ce test. De plus, il y a beaucoup d'autres maladies ou troubles génétiques qui présentent un autre mode d'hérédité. Enfin, les maladies peuvent aussi survenir nouvellement (néomutation ou mutation de novo).



A noter également que la méthode utilisée présente des limitations et ne permet pas de détecter tous les types de mutations (exemples: séquences répétées, expansions de triplet, ...). Seuls les variants dont le caractère pathogène est clairement établi seront rapportés.

OÙ LE TEST PEUT-IL ÊTRE FAIT ?

Vous pouvez demander ce test à l'un des 8 Centres de Génétique belges (voir coordonnées ci-dessous) ou à votre médecin. Ce test doit être demandé **avant** la grossesse.

COMMENT LE TEST EST-IL EFFECTUÉ ?

En Belgique, le test est effectué uniquement dans les laboratoires accrédités (c'est-à-dire reconnus internationalement) des Centres de Génétique belges. Pour effectuer le test, un **échantillon de sang est prélevé chez les deux partenaires**.

L'ADN est extrait des globules blancs afin de réaliser le test. En utilisant une technique appelée «séquençage massif en parallèle», la séquence exacte des lettres (séquence d'ADN), pour chacun des gènes examinés dans le test, est vérifiée pour chaque individu. L'objectif est d'étudier si des changements pathogènes (mutations) sont présents dans ces séquences d'ADN. Des tests supplémentaires sont nécessaires pour certaines conditions.

Parfois, il n'est pas clair si un certain changement trouvé dans un gène peut être responsable de la maladie (variant cliniquement ininterprétable). Dans ce cas, ce changement n'est pas pris en compte et n'est pas signalé au couple. Lorsqu'un changement est effectivement pathogène, il est inclus dans la liste des résultats. Les listes avec les mutations pathogènes des deux partenaires sont ensuite comparées.

PAS D'AUGMENTATION DÉMONSTRABLE DU RISQUE

Si aucune mutation du même gène n'est présente chez les deux partenaires, et que la femme n'est pas porteuse d'une mutation localisée sur le chromosome X, un rapport est délivré au couple mentionnant l'absence de risque démontrable accru d'avoir un enfant atteint pour les maladies/conditions testées.

AUGMENTATION DU RISQUE

Si les deux partenaires portent une mutation dans le même gène, ils ont un risque accru d'avoir un enfant atteint de cette maladie (voir ci-dessous). Le couple reçoit ensuite un rapport qui énumère ces résultats.

COMMENT LE RÉSULTAT DU TEST SERA-T-IL COMMUNIQUÉ ?

Le médecin prescripteur recevra un rapport des résultats du Centre de Génétique.

Ce rapport répertorie les maladies récessives pour lesquelles les deux partenaires sont porteurs d'une mutation dans le même gène.

Dans le cas d'un résultat de portage anormal, vous serez informés et assistés par le Centre de Génétique sur les possibilités de réaliser votre désir d'avoir des enfants, afin que vous puissiez prendre une décision éclairée à ce sujet.

Pour plus d'information, vous pouvez prendre rendez-vous dans un Centre de Génétique.

COORDONNÉES DES 8 CENTRES DE GÉNÉTIQUE BELGES

Centrum voor medische genetica (CMGG)



UZ Gent

Corneel Heymanslaan 10

9000 Gent

Tél.: +32 (0)9 332 36 03

Fax: +32 (0)9 332 49 70

www.cmgg.be

Centrum Menselijke Erfelijkheid (CME)



UZ Leuven Herestraat 49

3000 Leuven

Tél.: +32 (0)16 34 59 03

Fax: +32 (0)16 34 60 60

www.uzleuven.be/nl/centrum-menselijke-erfelijkheid

Centrum Medische Genetica



UZ Antwerpen

Prins Boudewijnlaan 43, bus 6

2650 Antwerpen

Tél.: +32 (0)3 275 97 74

Fax: +32 (0)3 275 9723

www.genetica-antwerpen.be

Centrum Medische Genetica



UZ Brussel VUB Laarbeeklaan 101

1090 Brussel

Tél.: +32 (0)2 477 60 71

Fax: +32 (0)2 477 68 59

www.brusselsgenetics.be

Centre de Génétique Humaine

CHU Sart-Tilman Bâtiment B35 4000 Luik

Tél.: +32 (0)4 242 52 52

Fax: +32 (0)4 366 81 46

www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique



Centre de Génétique Humaine

ULB/Erasme

Route de Lennik 808 1070 Anderlecht

Tél.: +32 (0)2 555 64 30

Fax: +32 (0)2 555 64 40

ulbgenetics.be



Centre de Génétique Humaine

Cliniques Universitaires Saint-Luc UCL

Av. Hippocrate 10

1200 Brussel

Tél.: +32 (0)2 764 67 74

Fax: +32 (0)2 764 69 36

www.saintluc.be/services/medicaux/genetique



Institut de Pathologie et de Génétique

Av. Georges Lemaître 25 6041 Gosselies

Tél.: +32 (0)71 47 30 47

Fax: +32 (0)71 47 15 20

www.ipg.be



NOTES

© Décembre 2025 UZ Leuven

Ce texte et ses illustrations ne peuvent être reproduits qu'avec l'accord du service Communication de l'hôpital universitaire de Leuven (UZ Leuven).

Conception et réalisation

Ce texte a été rédigé par le Centre de génétique humaine en collaboration avec le service Communication.

Cette brochure peut également être consultée sur
www.uzleuven.be/fr/brochure/701158.

Les remarques ou suggestions concernant cette brochure peuvent être adressées à communicatie@uzleuven.be.

Éditeur responsable
UZ Leuven
Herestraat 49
3000 Leuven
tél. 016 33 22 11
www.uzleuven.be

 mynexuzhealth



Consultez votre dossier médical
sur nexuzhealth.com
ou téléchargez l'appli

