

Quels syndromes de microdélétion Panorama permet-il de dépister ?

• SYNDROME DE LA MICRODÉLÉTION 22q11.2/SYNDROME DE DIGEORGE

Les bébés nés avec le syndrome de la délétion 22q11.2 présentent souvent des malformations cardiaques, des troubles du système immunitaire et une déficience intellectuelle légère à moyenne. Ils peuvent également avoir des problèmes rénaux, des difficultés d'alimentation et/ou des crises convulsives.

• SYNDROME DE LA DÉLÉTION 1p36

Les bébés nés avec le syndrome de la délétion 1p36 ont un faible tonus musculaire et présentent des malformations cardiaques et d'autres malformations congénitales, des déficiences intellectuelles et des problèmes comportementaux. Environ la moitié d'entre eux souffriront de crises convulsives.

• SYNDROME D'ANGELMAN

Les bébés nés avec le syndrome d'Angelman ont souvent des retards de développement (notamment pour s'asseoir, marcher à quatre pattes et marcher), des crises convulsives et des problèmes d'équilibre et de marche. Ils sont également atteints d'une grave déficience intellectuelle et la plupart ne présentent pas de développement du langage.

• SYNDROME DU CRI DU CHAT, ÉGALEMENT APPELÉ DÉLÉTION 5P

Les bébés nés avec le syndrome du cri du chat présentent ordinairement un faible poids de naissance, un faible périmètre crânien et un tonus musculaire réduit. Des difficultés d'alimentation et de respiration sont également courantes. Ils présentent une déficience intellectuelle moyenne à grave.

• SYNDROME DE PRADER-WILLI

Les bébés nés avec le syndrome de Prader-Willi ont un faible tonus musculaire et présentent des problèmes d'alimentation et de prise de poids. Ils présentent également une déficience intellectuelle. Les enfants et les adultes ont une prise de poids rapide et développent souvent des problèmes médicaux liés à l'obésité.

SYNDROME DE MICRODÉLÉTION	FRÉQUENCE PAR NAISSANCES VIVANTES
Syndrome de la Délétion 22q11.2/Syndrome de DiGeorge	1 sur 2 000 ¹
Syndrome de la Délétion 1p36	1 sur 5 000 ²
Syndrome d'Angelman	1 sur 12 000 ²
Syndrome du Cri du Chat	1 sur 20 000 ³
Syndrome de Prader-Willi	1 sur 10 000 ²
FRÉQUENCE TOTALE DE CES SYNDROMES	Environ 1 sur 1 000

1. Nussbaum et al 2007. *Thompson and Thompson Genetics in Medicine* (7ième éd). Oxford Saunders : Philadelphie.
2. <http://www.genetests.org>.
3. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/cri-du-chat-syndrome>

Ihr Kontakt - votre contact - il vostro contatto

g e n e t i c a

Weinbergstrasse 9
CH-8001 Zürich

Telefon 044 251 90 94
Fax 044 261 62 97

E-Mail info@genetica-ag.ch www.genetica-ag.ch

Informations
concernant
**le panel
microdélétions**
du test Panorama



PRÉSENTÉ PAR :

Panorama™ est un test de Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI) permettant directement depuis le sang maternel de dépister le syndrome de Down (trisomie 21) et d'autres anomalies génétiques provoquées par des chromosomes supplémentaires ou manquants dans l'ADN du bébé. Panorama a été lancé pour la première fois au début de l'année 2013 et s'intéressait spécialement aux chromosomes 21, 18, 13, X, et Y.

Une nouvelle possibilité révolutionnaire : Panorama peut désormais dépister les syndromes de microdélétion.

Jusqu'à présent, il n'existait pas de moyen de dépister les microdélétions. L'échographie n'est pas assez fiable pour ceci, en particulier pendant le premier trimestre de grossesse. La seule manière d'obtenir des certitudes est de mettre en œuvre une procédure invasive, telle qu'une amniocentèse, ce qui comporte un petit risque de fausse couche. Panorama offre une manière extrêmement précise, dénuée de risques et non invasive, de dépister les microdélétions.

Qu'est-ce qu'une microdélétion ?

Une microdélétion se caractérise par l'absence d'une petite partie d'un chromosome. On sait que certaines microdélétions provoquent des syndromes génétiques spécifiques ayant des effets majeurs sur la santé de l'enfant, notamment des déficiences intellectuelles, des problèmes cardiaques et respiratoires, des troubles du système immunitaire, des troubles de l'alimentation et d'autres problèmes qui peuvent nécessiter des soins immédiats dès la naissance.

Le risque d'avoir un enfant présentant une microdélétion augmente-t-il avec l'âge de la mère ou ses antécédents familiaux ?

Non. Contrairement au syndrome de Down et à certaines autres maladies dont le risque augmente en fonction de l'âge de la mère, une femme de 20 ans a le même risque qu'une femme de 45 ans. Dans la plupart des cas de microdélétion, il n'existe pas d'antécédents familiaux.

Devrais-je passer un test de dépistage des microdélétions ?

C'est une décision que vous devez prendre avec votre médecin ou votre prestataire de soins de santé. Si vous souhaitez être rassurée davantage concernant la santé de votre bébé, ce test est disponible dès 10 semaines de grossesse ($\geq 9+0$).

Comment le dépistage des microdélétions fonctionne-t-il ?

Le test Panorama permet d'examiner l'ADN du bébé au moyen d'une simple prise de sang chez la mère. Le test établit une distinction entre l'ADN de la mère et l'ADN du bébé, et permet un dépistage qui détermine si le bébé présente un risque élevé d'avoir une microdélétion spécifique. Ce test n'offre la possibilité de détecter que les microdélétions provoquant des syndromes ayant des effets majeurs sur la santé. Ces syndromes et leur fréquence sont indiqués au dos de cette brochure.

Que faire en cas de détection d'un risque élevé ?

Un résultat de risque élevé pour une microdélétion ne peut pas être sûr à 100%. Il s'agit d'un test de dépistage et non d'un test de diagnostic. Il est important de savoir que toutes les femmes obtenant un résultat de risque élevé au test Panorama n'auront pas un bébé présentant une microdélétion et que toutes les femmes portant un enfant ayant une microdélétion n'auront pas un résultat de risque élevé au test Panorama. Les femmes qui obtiennent un résultat de risque élevé doivent passer un test diagnostique de confirmation, tel qu'une amniocentèse ou un prélèvement des villosités choriales avec analyse sur puce à ADN (microarray). Il est important de bénéficier de conseils en génétique et de consulter votre médecin ou votre prestataire de soins de santé concernant les prochaines étapes suivantes.

Où puis-je trouver plus d'informations sur ces maladies ?

Vous pouvez vous renseigner chez votre médecin. Il est également possible d'obtenir des informations sur www.genetica-ag.ch ou en appelant notre cabinet de conseil en génétique humaine:

Tél. 044 251 90 94.

Quel est le prix du test ?

Le test Panorama: 950 CHF

Le panel microdélétions: 230 CHF

