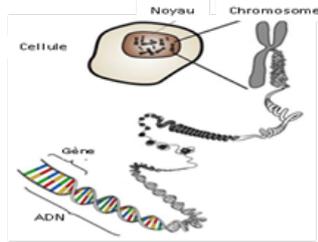


## Qu'est-ce que l'examen des caractéristiques génétiques ?



Localisés à l'intérieur du noyau des cellules, les chromosomes supportent l'information génétique propre à chaque individu. Chaque cellule contient normalement 46 chromosomes sur lesquels sont répartis 20 000 gènes. Le rôle de chaque gène n'est pas encore connu, mais la variation de notre code génétique, d'une séquence, du nombre de copies d'un ou plusieurs de ces gènes peut être à l'origine d'une maladie génétique. Cette variation génétique peut survenir pour la première fois chez une personne ou être héritée d'un ou des deux parents. L'analyse de la séquence des gènes permet donc de révéler des anomalies qui peuvent expliquer une maladie.

## Quels sont les avantages et les limites d'un examen des caractéristiques génétiques ?

On distingue un examen des caractéristiques génétiques orienté sur un ou quelques gènes d'un examen visant à analyser une grande partie du patrimoine génétique. Les techniques d'étude d'une grande partie du patrimoine génétique (puce à ADN, par exemple) permettent de gagner en résolution et en rapidité. Cependant :

- *Il n'est pas encore possible de tout détecter*

Certaines anomalies ne sont pas détectables du fait de leur nature ou de leur localisation. D'autres techniques visant à les mettre en évidence peuvent s'avérer nécessaires sans, toutefois, aboutir systématiquement à un résultat anormal.

- *L'interprétation des résultats n'est pas toujours possible en l'état actuel des connaissances*

Il peut arriver qu'il soit difficile de conclure avec certitude sur le caractère pathogène (associé à une maladie) ou non d'une variation détectée. Des examens complémentaires ou l'analyse des deux parents et ou d'autres membres de la famille peuvent être nécessaires, sans assurance d'aboutir à une conclusion. Votre médecin pourra éventuellement reprendre contact avec vous après le rendu de résultats si de nouvelles informations sont disponibles.

- *Des découvertes fortuites peuvent survenir*

Des informations génétiques sans lien direct avec l'objet de l'examen et non recherchées, mais qui peuvent avoir un impact sur votre santé ou celle de membres de votre famille, peuvent être mises en évidence. Si vous souhaitez en être informé, votre médecin vous expliquera les implications, vous aidera à décider de la suite à donner, et recueillera votre choix

## EN PRATIQUE

### Le jour de votre prélèvement :

- 1) Présentez-vous aux consultations gynécologiques (Niveau 0, Tour A) pour faire enregistrer votre consultation, 20 minutes avant l'heure du rendez-vous.
- 2) **Il n'est pas nécessaire d'être à jeun, ni d'avoir la vessie très pleine.**
- 3- **Procédez à une douche pré opératoire le matin et mettre des vêtements propres**
- 3) **Munissez-vous de votre dossier de grossesse complet :**
  - Carte Vitale, carte mutuelle.
  - Carte de groupe sanguin. En cas de groupe rhésus négatif, il sera nécessaire de vous faire une injection intraveineuse d'immunoglobuline anti D.
  - Echographies précédentes.
  - Sérologies de début de grossesse.
  - Résultats des marqueurs sériques maternels.

### Après la biopsie de trophoblaste :

Vous pourrez rentrer chez vous rapidement après le prélèvement. **Un repos dans les 24 heures suivant le prélèvement est conseillé** sans nécessiter de rester alité.

Dans les heures ou jours qui suivent le prélèvement, il est nécessaire de consulter en urgence en cas de douleurs, perte de sang ou de liquide ou apparition d'une fièvre.

**Les résultats des examens** seront communiqués par le laboratoire à votre médecin qui vous les communiquera directement. Les résultats peuvent être obtenus en deux temps : quelques jours pour les résultats du nombre de chromosomes et plus tardivement (1 à 3 semaines) pour les autres résultats.

**Cette feuille d'information ne peut sans doute pas répondre à toutes vos interrogations. Dans tous les cas, n'hésitez pas à poser au médecin toutes les questions qui vous viennent à l'esprit, oralement ou en utilisant la case suivante :**

Questions et commentaires :

.....