

SOURIA AISSAOUI
HANAA AISSAOUI

Le CONSEIL GÉNÉTIQUE en pathologie humaine

Oncogénétique

Génétique pédiatrique et prénatale

Génétique médicale

Enjeux éthiques, législatifs et psychologiques

Préfaces du professeur Alain Calender
et du professeur Hagay Sobol



ELSEVIER

Elsevier Masson

Le CONSEIL GÉNÉTIQUE en pathologie humaine

Le conseil génétique se définit comme l'activité regroupant l'ensemble des consultations traitant des différents problèmes liés à la présence ou au risque d'une maladie d'origine génétique dans une famille. Il permet ainsi d'assister les patients afin d'appréhender au mieux les différentes données médicales liées à l'hérédité, aux risques de récurrence ainsi que les prises en charges possibles dans un objectif thérapeutique. Il a également pour but d'aider à gérer la présence ou le risque de récurrence de la maladie. Jouant un rôle didactique grandissant dans différents domaines de la médecine, le conseil génétique est une discipline médicale récente et constitue un vrai sujet d'actualité et de santé publique, notamment axé sur la prévention.

Dans cette optique, ce livre se propose de traiter du conseil génétique sous tous ses angles et d'aborder toutes les questions soulevées en consultation de génétique, que ce soit du point de vue psychique que du point de vue de l'accompagnement du patient ou de ses proches.

Alliant la théorie et la pratique au travers d'études de cas cliniques, cet ouvrage présente des chapitres ciblés sur des pathologies communément retrouvées en consultation de génétique. Il offre ainsi un moyen d'accéder à une information précise sur bon nombre de pathologies ou prédispositions héréditaires suspectées, afin de guider les patients dans la démarche à adopter. Il se compose ainsi de 5 grandes parties :

- Généralités sur l'hérédité
- Le conseil génétique appliqué à l'oncogénétique
- Le conseil génétique appliqué à la pédiatrie / le diagnostic prénatal-préimplantatoire
- Le conseil génétique appliqué à la génétique médicale
- Les aspects et les enjeux éthiques et législatifs de la consultation de génétique

Véritable outil permettant d'appréhender le conseil en génétique, cet ouvrage se destine aux généticiens, aux conseillers et consultants en génétique, professionnels et étudiants, ainsi qu'à tous les experts du corps médical soucieux de s'informer sur cette discipline récente.

LES AUTEURS

Souria Aissaoui est docteur en oncogénétique, pathologie humaine, spécialisée en conseil génétique et médecine préventive, Hospices Civils de Lyon.

Hanaa Aissaoui est docteur en oncologie génétique, directrice d'une société française de biotechnologie spécialisée dans les tests de diagnostic génétique, Lyon.

ELSEVIER

www.elsevier-masson.fr

3286915 02-9
ECAMPUS LE CONSEIL



Table des matières

Remerciements	VII
Préface.....	IX
Préface.....	XIII
Abréviations.....	XV

Introduction : aux sources de l'hérédité.....	1
Historique ou la révolution biologique.....	1

PARTIE 1 Généralités sur l'hérédité

Chapitre 1	Les bases fondamentales de la génétique et de la biologie moléculaire	5
	Les acides nucléiques : notion d'ADN et de gènes	6
	Du gène à la protéine.....	6
	Du génotype au phénotype.....	8
	Les modes de transmission des maladies.....	9
Chapitre 2	Le diagnostic génétique et ses techniques.....	15
	Le dépistage génétique, le séquençage	16
	Les outils diagnostiques.....	17
	Les nouvelles technologies – NGS (<i>Next Generation Sequencing</i>)	19
	La bio-informatique	20
Chapitre 3	La consultation spécialisée de génétique.....	23
	Le métier de conseiller en génétique : création de la profession en France	24
	Les critères d'orientation vers la consultation de génétique.....	24
	L'arbre généalogique.....	24
	Les principales phases de la consultation :	
	cas index vs. test présymptomatique	26
	La mise en place de réseaux.....	29
	Les programmes de recherche.....	29

PARTIE 2 Le conseil génétique appliqué à l'oncogénétique

Chapitre 4	La prédisposition héréditaire au cancer du sein et de l'ovaire	33
	Les critères d'orientation des patients vers la consultation d'oncogénétique	34