

La procréation: avoir une famille quand on est sujet à la maladie de Huntington



La procréation: les solutions proposées par HDBuzz qui peuvent aider les famille à risque

Par Dr Nayana Lahiri le 7 juillet 2011

Edité par Dr Ed Wild; Traduit par Nicolas Casadei

Initialement publié le 2 juillet 2011

Pour les familles à risque, avoir des enfants qui potentiellement peuvent hériter du gène responsable de la maladie de Huntington est une décision lourde à assumer. Nous allons expliquer dans cet article les différentes options disponibles pour pallier à ce problème et comment les progrès dans l'assistance médicale à la procréation peuvent aider les famille à risque.

introduction

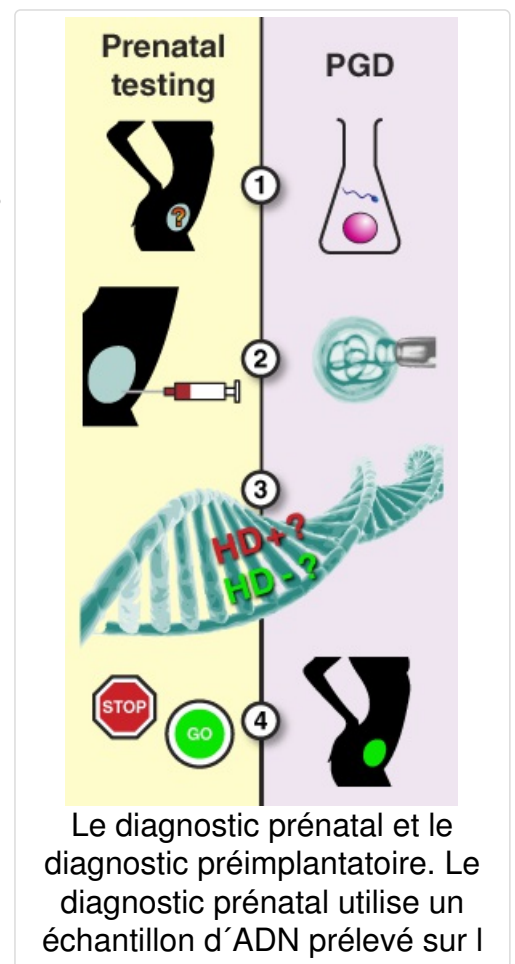
“ Est-il possible d'avoir des enfants sans leurs transmettre notre maladie ” est une question fréquente chez les personnes vivant avec la Maladie de Huntington (MH).

Oui c'est possible!

La procréation médicale assistée continue de progresser et est capable de changer la vie des familles atteintes de la MH. Elles offrent différentes opportunités aussi bien pour les personnes à risque ou que diagnostiquées.

D'une oreille extérieur, il peut être choquant d'entendre que certains parents ne veulent pas passer le test de diagnostique mais veulent avoir recours à la procréation médicale assistée afin d'éviter de transmettre la MH.

Alors nous espérons que cet article vous familiarisera à ces méthodes, même s'il est important de savoir que toutes ces techniques ne sont pas forcément disponible dans tout les pays ou tous les hôpitaux, et qu'ils peuvent représenter un coût important. Pour de plus ample renseignements, nous vous recommandons de contacter un spécialiste. Pensez aussi que plus vous vous y prenez tôt, plus le panel de méthodes réalisables sera large.



La méthode traditionnelle

Seuls les parents ont naturellement la responsabilité d'évaluer le risque de transmettre le MH à leurs enfants. La voie usuelle de procréation reste une option, bien que risquée.

Comme l'indique de nombreux articles de HDBuzz, des progrès sont en cours concernant le traitement de la MH. Nous croyons sincèrement qu'un jour viendra où les enfants à risque naîtront dans un monde où leur pathologie pourra être traitée correctement. Mais pour l'instant, aucune garantie n'existe concernant un traitement ralentissant ou stoppant l'évolution de cette maladie.

Dans certain cas, les parents ne veulent pas laisser la moindre chance de transmettre la MH à leurs enfants. C'est dans ce cas que la procréation médicale assistée est utile.

Test durant la grossesse

Il existe un test génétique réalisable durant la grossesse, permettant de vérifier si un enfant est porteur du gène ou non. Ce test est appelé "test prénatal".

Décider de diagnostiquer un enfant qui n'est pas encore né est un choix difficile. Il est important de comprendre que ce test prénatal peut seulement avoir lieu si le couple se sent prêt et déterminé à arrêter artificiellement la grossesse en cas de résultat positif. C'est un choix personnel et très difficile.

Mais il est important que cette décision soit prise avant d'effectuer le test. En effet, si durant la grossesse le test se révèle positif, et que l'interruption n'est pas réalisée, le droit de l'enfant de choisir s'il veut passer le test génétique ou non sera bafoué. Car en effet, la majorité des personnes potentiellement à risque ne veulent pas effectuer le test avant de développer les premiers symptômes. Et il existe un grand nombre de témoignage sur les difficultés qui peuvent apparaître quand un enfant est diagnostiqué depuis la naissance avec la MH.

Il est donc important de réfléchir au test prénatal et à l'interruption volontaire de grossesse avant la grossesse.

Une fois la femme enceinte, le temps pour se renseigner et comprendre les conséquences du test prénatal est très court, car ce test prénatal doit être effectué au début de la grossesse.

De plus, le test prénatal peut être effectué seulement si le test génétique a été effectué dans le couple (ou la famille proche). Souvent, le délai est trop court pour effectuer ces tests quand la grossesse a déjà commencée.

Comment fonctionne le diagnostique prénatal?

Durant la phase précoce de grossesse, une **choriocentèse** est effectuée. La choriocentèse est

l'embryon au début de la grossesse. La grossesse est alors continue seulement si le test génétique se révèle négatif.

Pour le diagnostic préimplantatoire, l'ovule et les spermatozoïdes sont combinés de façon à former des embryons en laboratoire. Une cellule est retirée de chaque embryon puis est testée génétiquement. Seuls les embryons négatifs pour la mutation seront implantés chez la mère.

un prélèvement d'un petit échantillon de placenta, qui possède les mêmes gènes que les fœtus.

La choriocentèse est réalisée sous anesthésie locale, c'est une procédure rapide et standard. En fonction de la position du placenta dans l'utérus, une fine aiguille est insérée dans le col de l'utérus ou dans la peau de l'abdomen, guidée par un scanner à ultra-son (échographie). Quelques cellules sont alors collectées. Ces cellules serviront pour effectuer le test génétique.

La principale complication due à cette méthode est l'interruption accidentelle de la grossesse, qui peut arriver après la choriocentèse dans une proportion de 1 pour 50.

La choriocentèse peut être réalisée entre 10 et 12 semaines après le début de la grossesse. À ce stade, la grossesse peut être dissimulée à sa famille ou ses amis. Si le test génétique est positif, l'interruption de grossesse peut être pratiquée sous anesthésie générale jusqu'à 12 à 13 semaines. Dans certains cas, ce délai peut être rallongé.

Éviter la MH avec le DPI

Le diagnostic préimplantatoire (DPI) est une autre méthode pour éviter de transmettre la MH. C'est une méthode qui permet également d'éviter l'interruption de grossesse. Cette méthode est plus complexe et plus cher que le test prénatal, elle peut aussi être plus longue et plus stressante.

Le DPI implique l'utilisation de sperme et d'ovule pour créer des embryons en laboratoire, sur lesquels le test génétique sera réalisé. Seulement les embryons négatifs seront implantés.

Le processus du DPI

Le DPI est un processus impliquant la fécondation in vitro (FIV). Dans la FIV, la femme va devoir produire plus d'ovules en prenant des médicaments.

Ces ovules seront collectés et fécondés en utilisant un échantillon de sperme. La fécondation des ovules dure quelques jours afin d'obtenir de petits embryons.

Ces embryons après quelques jours donnent 8 cellules. Une ou deux de ces cellules sont prélevées à ce stade. Mais ce prélèvement n'affecte pas la survie ni le développement de l'embryon.

Les cellules de chaque embryon sont testées afin d'identifier si la mutation de la MH est présente.

Finalement, un ou deux embryons ne possédant pas la mutation sont prélevés et implantés chez la mère.

Les autres embryons ne portant pas la mutation sont alors congelés pour une éventuelle utilisation.



Les conseils d'experts en assistance médicale à la procréation sont extrêmement utiles pour effectuer un choix concernant la méthode la plus appropriée à vous aider. Plus tôt vous les consulterez, plus le panel de méthodes utilisables sera grand.



Deux semaines après le transfert d'embryon, la mère doit effectuer un examen sanguin. Si la greffe d'embryon est réussie, la grossesse se déroule de manière traditionnelle.

Le revers du DPI

Dans la FIV, la stimulation de production d'ovules, la collecte des ovules, la fertilisation en dehors du corps humain et l'implantation des embryons, est toujours un long et épuisant parcours. Il peut aussi être dangereux pour la femme. De plus, plusieurs étapes peuvent échouer, comme un nombre trop faible d'ovules, ou d'embryons.

Il y a aussi plus de chance d'avoir des jumeaux par FIV, ce qui est plus dangereux pour la mère et pour les enfants.

Mais en plus de ces risques, il existe un risque d'erreur lors du test génétique. En effet, l'embryon peut être endommagé lors de la ponction de cellules, et il est possible que le test génétique ne fonctionne pas car trop peu d'ADN est présent. Ce qui veut malheureusement dire qu'il est possible que certains embryons possèdent le MH.

Finalement, il se peut que seulement un embryon peut être implanté, mais il se peut qu'aucun ne puissent être implantés. Encore pire, il arrive que la grossesse échoue après l'implantation.

En tout, pour chaque DPI, la probabilité d'avoir un enfant sans le MH de 20 à 30%. Les femmes de moins de 35 ans ont un meilleur taux de réussite. Mais malheureusement, les chances de succès après 40 ans sont quasi nulles.

Que coûte le DPI?

Le DPI est très cher. Aux États-Unis, environ 15 000\$ (soit environ 10 000€) pour chaque essai. Les assurances ne couvrent normalement pas ce genre de coût. Dans certains pays, comme le Royaume Uni, le système de santé publique peut financer un à deux essais, mais même au sein du même pays, la législation peut varier et peut être restreinte aux couples sans enfants.

Que faire si je ne veux pas me faire diagnostiquer

Comme nous l'avons précisé au début de l'article, les personnes à risque peuvent utiliser les nouvelles techniques de génétiques pour éviter d'avoir des enfants atteints par le MH. Mais le fait de vouloir éviter le diagnostic rend les choses plus compliquées.

Les techniques décrites précédemment, le test prénatal et le DPI, peuvent être modifiées afin d'éviter de tester les parents. Ces ajustements permettent alors d'éviter de savoir si le parent à risque va développer ou non le MH.

Le diagnostic génétique préimplantatoire d'exclusion

Le diagnostic génétique préimplantatoire d'exclusion implique le prélèvement d'ADN des parents et du partenaire de la personne à risque, mais aussi de l'ADN de l'embryon. L'ADN est collecté sur l'embryon par choriocentèse.

Le test génétique de la MH ne peut être réalisé car si le test est positif, cela voudrait dire que le parent à risque possède aussi la mutation, et c'est cette information que l'on cherche à éviter.

Alors à la place de faire directement le test génétique de la MH, le diagnostic d'exclusion compare l'ADN de l'embryon avec celui des parents et des grands-parents.

Dans chaque cellule du corps humain, de longues chaînes de gènes sont étroitement enroulées dans des emballages sous forme d'ADN et appelés chromosomes. Un chromosome est comme un livre, chaque paquet contient énormément d'informations. Les cellules du corps humain contiennent 46 chromosomes, et deux chromosomes contiennent le gène impliqué dans la MH qui sont appelés chromosomes 4. Lors de la procréation, seulement la moitié des chromosomes sont transmis.

Le diagnostic génétique préimplantatoire d'exclusion est réalisé en recherchant des traces spécifiques d'ADN. Le principe est de regarder seulement le chromosome 4, sans analyser le gène impliqué dans la MH, et en vérifiant si l'embryon a hérité du chromosome 4 du grand parent infecté. En se basant sur ces informations, l'embryon est classé à haut risque ou à bas risque de développer la MH.

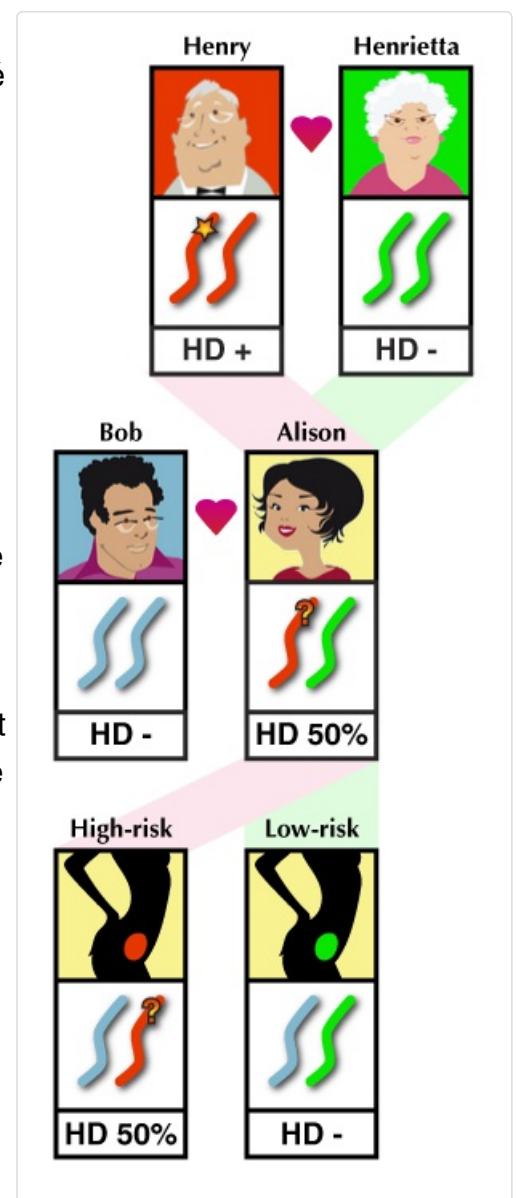
Illustrons cette explication par un exemple. Alison et Bob veulent un enfant, mais le père d'Alison, Henry, a développé la maladie de Huntington et Alison ne veut pas réaliser le test de diagnostic.

Alison possède deux copies du chromosome 4, un provenant de sa mère Henrietta, et l'autre de son père Henry. Le chromosome 4 provenant de son père peut être soit celui contenant la mutation de la MH soit un chromosome sain, la probabilité est de 50%.

Alison, Bob et Henry ont donné un échantillon de sang, car Alison est tombée enceinte. De l'ADN a également été prélevé sur l'embryon.

Le fœtus a lui aussi reçu deux copies du chromosome 4, un d'Alison et un de Bob. Mais comme les parents de Bob n'ont jamais développé la MH, nous n'avons pas besoin de plus de détails sur le chromosome hérité de Bob.

Mais le chromosome provenant de Alison peut provenir soit de Henry, soit de Henrietta. S'il possède celui provenant de sa grand-mère Henrietta, il ne développera pas la MH. Mais s'il possède celui provenant de son grand-père Henry, la probabilité d'avoir reçu le chromosome toxique est de 50%. L'embryon sera alors classé comme à haut risque de développer la MH.



La difficulté du test d'exclusion est qu'il y a autant de chance de stopper une grossesse alors que l'embryon est sain, que de la stopper alors que l'embryon est malade. Mais cela préserve Alison de savoir si elle possède la mutation.

Comme vous pouvez le constater, le test d'exclusion demande de la part des parents une réflexion préalable sur les différentes issues possible.

Comme pour le test prénatal usuel, il est dangereux de commencer la procédure si le couple n'est pas certain de pouvoir terminer la grossesse en cas de résultat indiquant une grossesse à risque. Si la grossesse n'est alors pas terminée, et que le parent développe la MH, l'enfant aura alors une probabilité forte de développer lui aussi la maladie.

Le diagnostic génétique préimplantatoire d'exclusion. Chaque fœtus de Alison et Bob ont hérité d'un chromosome 4 de Henry ou Henrietta. Le chromosome provenant de Henry peut comporter le gène responsable pour la MH. Le diagnostic d'exclusion révèle que l'embryon a hérité de la copy du chromosome 4 provenant de Henrietta et donc a faible risqué.

DPI non divulgué

Le DPI non divulgué est une alternative au diagnostic génétique préimplantatoire d'exclusion qui permet également de ne pas révéler le statut du parent.

Supposons que Alison et Bob décident d'avoir recours au diagnostic préimplantatoire non divulgué. Alison serait alors testé pour le gène MH, mais Alison n'en connaîtrait pas le résultat, et son médecin traitant ne connaîtrait pas également le résultat, seul le laboratoire serait au courant. Le DPI commence, les ovules sont collectés et les embryons générés. Si le test d'Alison, gardé secret, se révélait positif, les embryons positifs pour la mutation ne seraient pas réimplantés chez Alison.

Alison et Bob ne seraient combien d'ovules auraient été écarté, ni combien auraient été fécondé, ni combien auraient été implanté. Dans le cas ou aucun embryon seraient non positif pour la mutation, l'intervention s'arrêterait, Bob et Alison seraient mis au courant que la fécondation a échoué, mais ils ne seraient pas informés de la raison. La fécondation in-vitro peut en effet échouer pour diverses raisons, donc cet échec ne pourrait pas être interprété par Alison ou Bob comme un signe de la MH.

Mais tous les instituts proposant le DPI ne réalise pas le DPI non-divulgué. Certain propose en alternative le diagnostic génétique préimplantatoire d'exclusion.

Les autres solutions

Une autre solution d'éviter de transmettre la maladie de Huntington à ses enfants et l'utilisation de dons de gamètes (ovules ou sperme).

Le principe d'avoir un enfant grâce à l'aide d'un donneur est une idée difficile à adopter, mais elle permet d'éviter la décision de mettre fin à une grossesse. Cette solution peut être considérée par les personnes qui ont déjà été diagnostiqué, mais aussi par les personnes qui ne veulent pas subir le test.

Comme tous les autres choix, il existe aussi un inconvénient. En effet, l'enfant ne sera pas lié génétiquement au parent à risque, et celui-ci devra choisir le moment opportun pour l'annoncer à celui-ci.

Malgré le choix délicat qu'implique cette solution, de nombreuses personnes choisissent le don de gamètes.

L'adoption est une autre solution fréquemment choisie. Dans de nombreux états, les couples dont l'un des membres est atteints de la MH ne sont pas autorisés à adopter dû au traumatisme qu'un enfant peut subir suite à un parent développant la MH. Ceci malgré que la majorité des couples à risque restent d'excellent parents.

Pour conclure

Il existe un grand nombre d'options envisageables pour les populations à risque.

Les deux méthodes principales pour les couples désirant d'éviter de transmettre la MH à leurs enfants sont le diagnostic prénatal où durant la phase précoce de grossesse une choriocentèse est réalisée, et le diagnostic préimplantatoire impliquant la création des embryons en laboratoire, sur lesquels le test génétique sera réalisé et seulement les embryons négatif seront implantés.

Chacune de ces solutions peut être adaptée dans le cas où le parent à risque ne veut pas être diagnostiqué.

Les conseils d'un expert reste la solution à privilégier pour comprendre exactement tout les détails des solutions abordées ici. Votre association nationale de la maladie de Huntington pourra vous mettre en relation avec un expert. Pour conclure, il est nécessaire de réfléchir profondément à la situation, de demander conseil et d'envisager toutes les options pour ensuite être en mesure de prendre la meilleure décision possible.

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt Pour plus d'informations sur notre politique d'information voir notre FAQ ...

Glossaire

Embryon Stade le plus précoce du développement du bébé qui n'est alors que quelques cellules.

© HDBuzz 2011-2017. Le contenu de HDBuzz est libre d'être partagé, sous la licence Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz n'est pas une source de conseils médicaux. Pour plus d'informations, visitez le site web
site_address [hdbuzz.net](https://fr.hdbuzz.net)

Cré le 5 juillet 2017 — Téléchargé à partir de <https://fr.hdbuzz.net/036>