

Dépistage des « porteurs sains » hétérozygotes

En France, ce dépistage est essentiellement réservé
aux apparentés d'une personne atteinte de maladie génétique



A/a



A/a

Maladie
Autosomique récessive



25 % A/A



50 % A/a



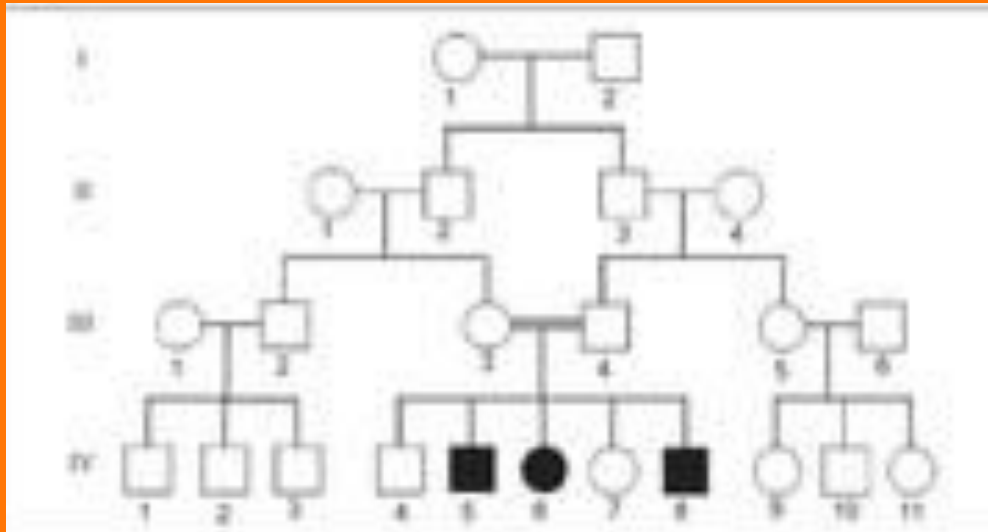
25 % a/a

Mucoviscidose

Dépistage des « porteurs sains » hétérozygotes

à l'apparenté d'une personne malade et son conjoint éventuel

Autre situation : les couples apparentés □ risque majoré d'être porteurs de la même mutation



Ile de La Réunion

**Arrivée initiale
de quelques
colons**

**ANCETRES
COMMUNS
EFFET
FONDATEUR**

**Origines
géographiques
diverses**

**VARIETE DES
MUTATIONS**

**Isolat
géographique**

**PATHOLOGIES
AUTOSOMIQUES
RECESSIVES**

Quelles pathologies ?

Amyotrophie spinale



Délétion exon 7

Fréquence 1/50

Mucoviscidose



3 mutations

Fréquence 1/25

Protéinose alvéolaire



Mutation
Réunionnaise

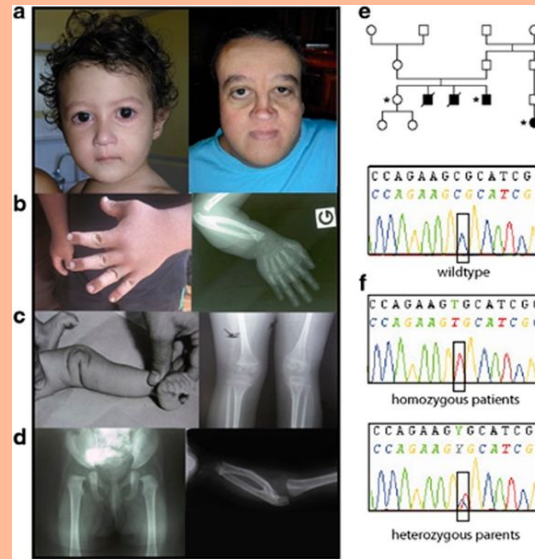
Quelles pathologies ?

S



**Mutation
Réunionnaise**

Syndrome Larsen



**Mutation
Réunionnaise**

Syndrome de Cockayne

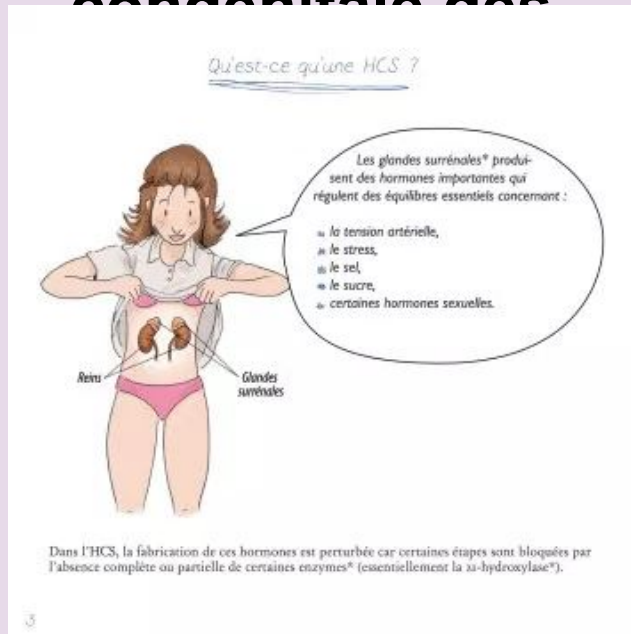


**Mutation
Réunionnaise**



Quelles pathologies ?

Hyperplasie congénitale des



TRAITEMENT

Autres pathologies

**Syndrome Salt and Pepper
OUI**

Surdités ...

TRES PROBABLEMENT NON

Le Dépistage PréConceptionnel Génétique (DPCG) : Etat des lieux clinique et biologique en vue de la mise en place d'une étude pilote sur l'Île de La Réunion

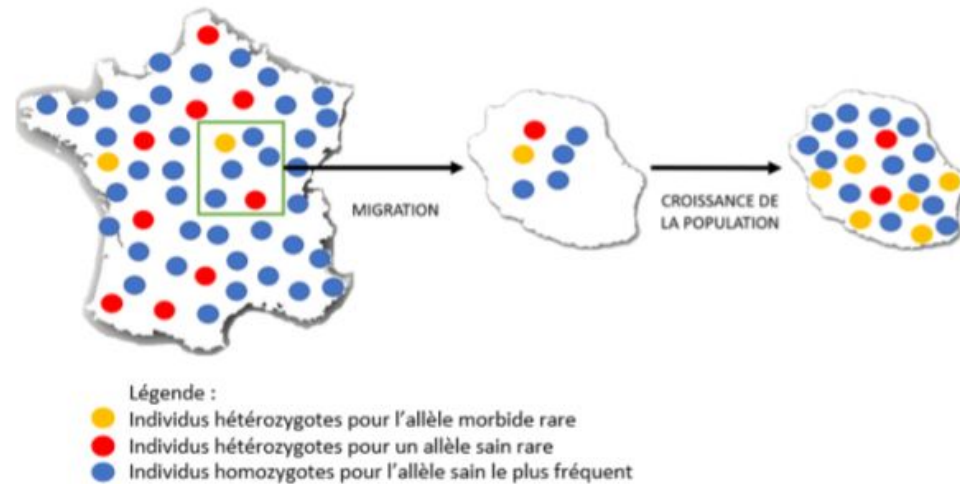
Soutenance de thèse en vue de l'obtention du diplôme de Docteur en Médecine

Présenté par Caroline DEILLER

Année universitaire 2019/2020

Directrice de thèse : Pr Bérénice DORAY

Le cas particulier de La Réunion



- Mode de peuplement particulier
 - Vagues d'immigration successives
 - Mode vie en communauté restreinte (îlets)
- **Effet fondateur**
- Maladies autosomiques récessives
 - Motif récurrent de conseil génétique
 - 50 consultations au CHU Nord en 2019

Figure 2 : L'effet fondateur sur l'Île de La Réunion

Axe 1 : Questionnement éthique

- Recueillir l'avis d'un échantillon de la population réunionnaise concernant le concept et la nécessité d'instauration d'un DPCG à La Réunion pour 11 pathologies autosomiques récessives d'intérêt

Axe 2 : Faisabilité technique et justification médico-économique

- Déterminer le nombre de porteurs hétérozygotes pour 7 des 11 pathologies d'intérêt dans une collection de 587 individus Réunionnais et estimer la fréquence des porteurs hétérozygotes dans la population générale

- Intérêt certain à La Réunion:
 - **Portage hétérozygote important** pour 6 des 7 pathologies étudiées dans la collection représentative de la population Réunionnaise :
 - **7% des échantillons hétérozygotes pour un variant**
 - **Demande et intérêt majeurs** des Réunionnais pour le DPCG : 94% des sujets interrogés en faveur du concept de DPCG et 60% souhaiteraient y recourir
- Nécessité d'information et d'accompagnement :
 - Importance de la **consultation génétique** préconceptionnelle
 - Etude ciblée versus pangénomique
 - Pas obligatoire, choix personnel, consentement
 - Impact du résultat

- Limites de notre études :
 - Axe 1 : biais de sélection
 - Femmes , formation universitaire
 - Axe 2 : effectifs réduits
 - Ensemble de la collection DIVERSITE < 600 échantillons
 - Effectifs des hétérozygotes faibles
- Nécessité de déployer une étude de plus grande ampleur :
 - **région pilote (CCNE)**