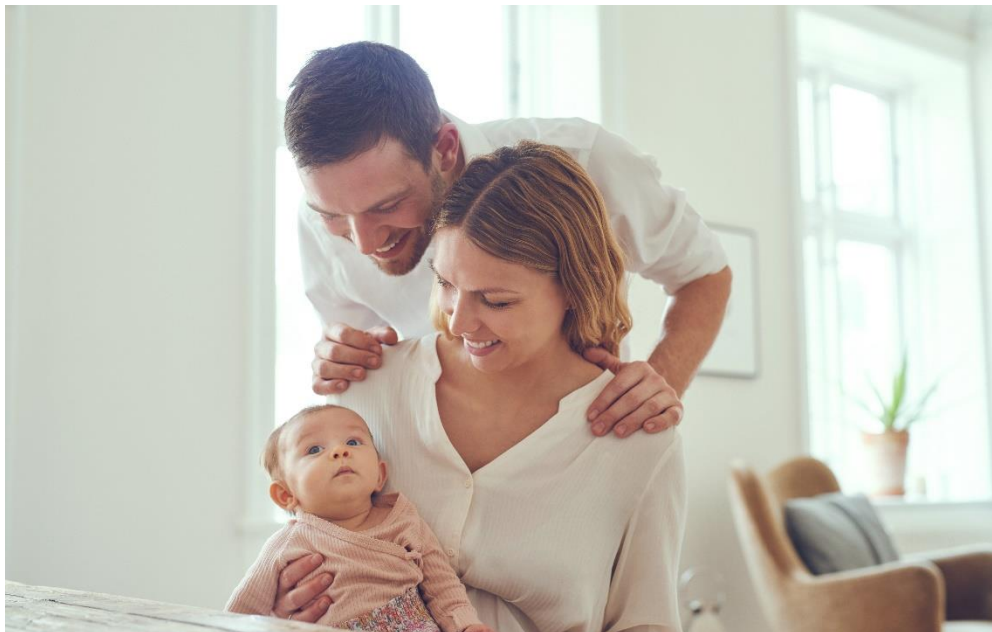


Fiche d'information à destination des personnes portant le gène de la mucoviscidose

Juin 2024

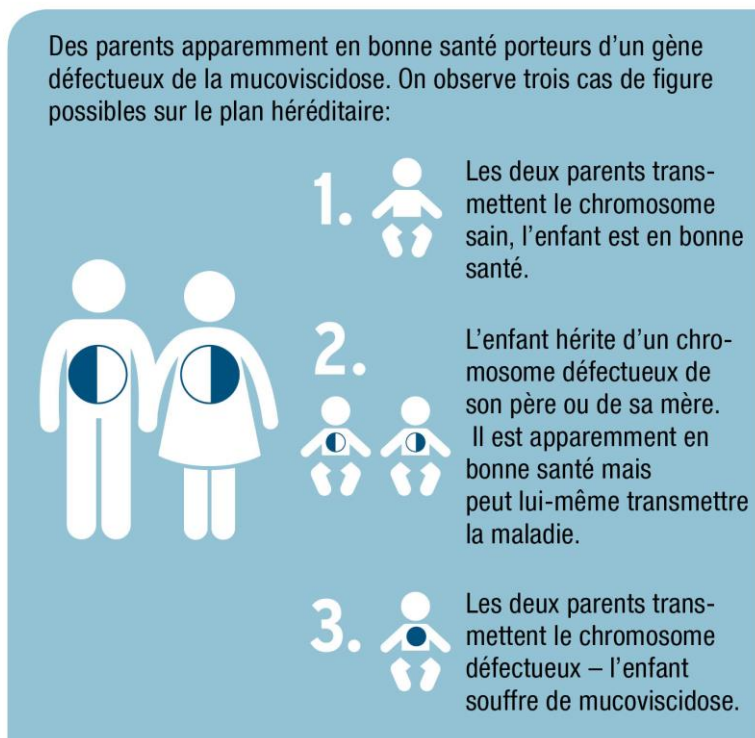
Vous savez que vous êtes porteur ou porteuse du gène de la mucoviscidose et vous avez des questions concernant la planification de votre vie de famille? Sans prétendre à l'exhaustivité, cette fiche d'information fournit quelques renseignements sur le sujet. Elle ne remplace pas une consultation chez un-e spécialiste de la génétique humaine.



La mucoviscidose est une maladie autosomique récessive. Cela signifie qu'une personne doit hériter de deux copies du gène muté (une de chaque parent) pour que la maladie se déclare. Les personnes dites «porteurs du gène» ont une copie normale et une copie mutée du gène et sont en bonne santé.

Hérédité

- **Si l'un des deux parents est porteur:** si seul l'un des parents est porteur du gène de la mucoviscidose, il n'y a aucun risque que l'enfant développe la mucoviscidose tant que l'autre parent n'est pas porteur. Il y a cependant 50% de probabilité que l'enfant devienne lui-même porteur.
- **Si les deux parents sont porteurs/porteuses,** il y a:
 - 25% de probabilité que l'enfant développe la mucoviscidose (deux gènes mutés).
 - 50% de probabilité que l'enfant soit porteur (une copie saine et une copie mutée).
 - 25% de probabilité que l'enfant n'hérite pas d'une copie du gène muté (deux gènes sains).



Comment le gène de la mucoviscidose affecte-t-il la planification de la vie de famille ?

- **Conseil en génétique:** nous recommandons aux personnes portant le gène de la mucoviscidose de faire appel à un conseil en génétique, que l'on peut obtenir, par exemple, dans un institut de génétique humaine d'une clinique universitaire. Un-e spécialiste en génétique peut fournir des informations détaillées et offrir un soutien. Ce conseil n'est pas une prestation obligatoire de l'assurance-maladie obligatoire.
- **Tester le/la partenaire:** pour planifier sa vie de famille, il est important de savoir si son/sa partenaire est également porteur ou porteuse d'une mutation de la mucoviscidose. Cela peut être déterminé par un test génétique qui n'est en général pas non plus remboursé par les caisses d'assurance-maladie. Les couples peuvent également obtenir des conseils en génétique humaine à ce sujet.
- **Tests prénataux:** si, dans un couple, les deux partenaires sont porteurs du gène de la mucoviscidose, il existe des tests prénataux (comme la biopsie du trophoblaste ou l'amniocentèse) pour déterminer si le fœtus est atteint de mucoviscidose. Toutefois, comme ces examens s'accompagnent d'un risque accru de fausse couche, il convient de discuter des conséquences de l'examen avec le/la gynécologue et avec le/la partenaire.

Contact et informations complémentaires

Mucoviscidose Suisse
Stauffacherstrasse 17A
3014 Berne
031 552 33 00
info@mucoviscidosesuisse.ch
www.mucoviscidosesuisse.ch