

3°) Est-il possible de savoir si l'enfant est atteint ? Et si oui, est-ce avant ou pendant la grossesse, ou même après l'accouchement ?

Différents moyens sont aujourd'hui disponibles pour connaître le statut de l'enfant : Tout d'abord le diagnostic préimplantatoire (DPI), qui impose une fécondation *in vitro* ; le diagnostic prénatal (DPN) qui peut être proposé dès deux mois et demi de grossesse. Après la naissance, le diagnostic est faisable sur une simple prise de sang chez l'enfant de sexe masculin, par dosage enzymatique, couplé dès que possible à une analyse génétique (recherche de la mutation).

4°) Si l'enfant est atteint, que puis-je faire ?

Tout dépend du moment où le diagnostic est fait : Si vous avez eu recours à un diagnostic préimplantatoire, les embryons atteints ne sont pas réimplantés dans la cavité utérine maternelle et ne seront pas conservés. Si vous avez fait un diagnostic prénatal, lors d'une grossesse spontanée, on peut déterminer dès la 8^{ème} semaine le sexe fœtal sur une simple prise de sang maternel. Si le fœtus est de sexe masculin, une biopsie de placenta est proposée à 12 semaines pour permettre un dosage de l'activité enzymatique couplé, dès que possible, à la recherche de mutation. Il est également possible de demander un arrêt de grossesse si le bébé est malade. Il s'agit alors d'une interruption médicale de grossesse (IMG). Si l'enfant est né, les pédiatres spécialistes des maladies métaboliques organiseront le suivi médical approprié à votre enfant.

*Avec l'aimable participation du Dr Géraldine Viot
Génétiennne / Pédiatre / Cliniciennne à la Maternité de Port Royal*



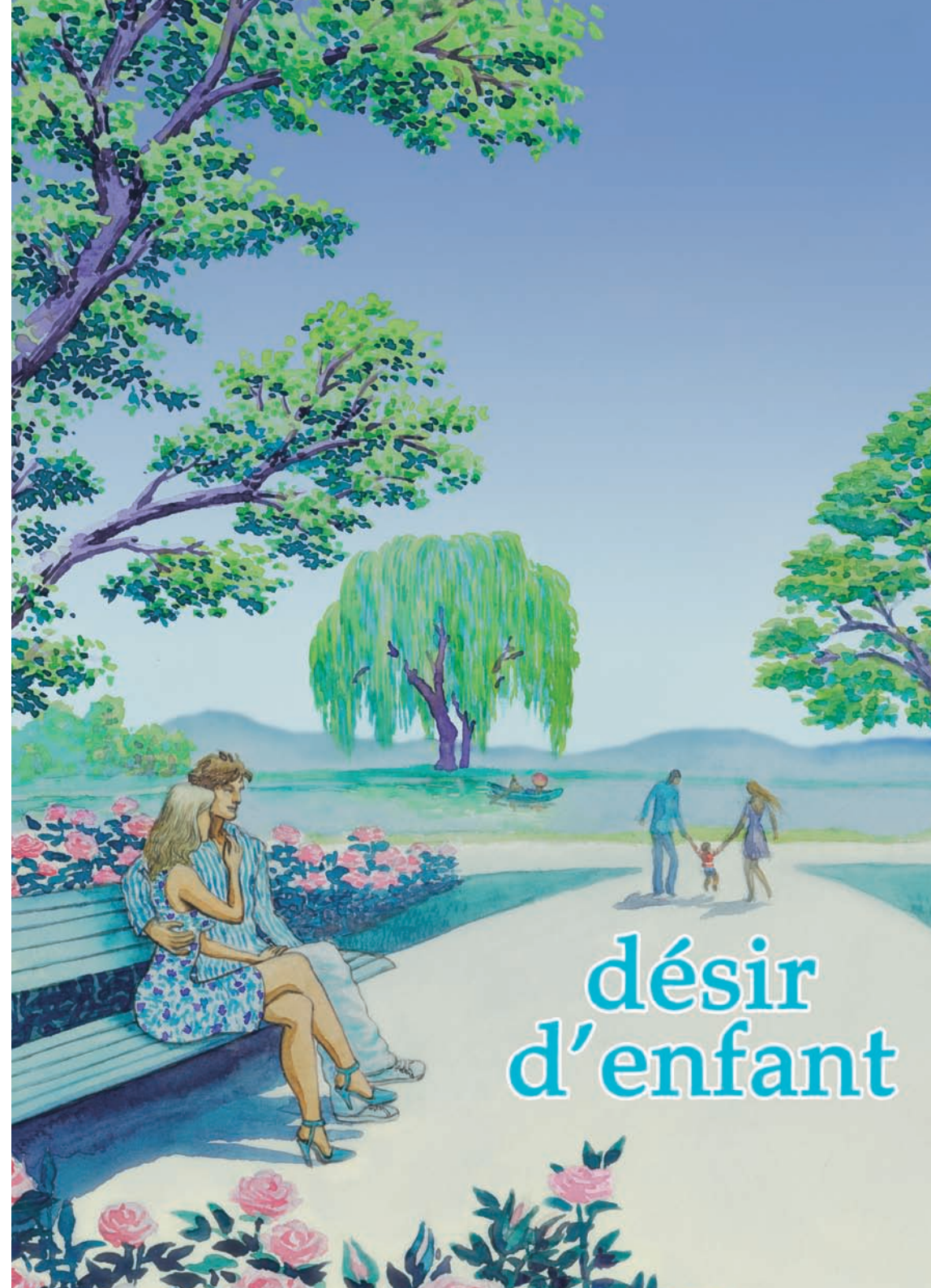
Association régie par la loi de 1901

Siège Social : 9, rue de la Gare - 08160 VENDRESSE

Siège Administratif : 9, rue de la Gare - 08160 VENDRESSE

Fax : + (33) 3 51 12 22 06 - Site : www.apmf-fabry.org

Dessinateur-Concepteur : Didier Mesroua - Tél. 03 26 97 45 10



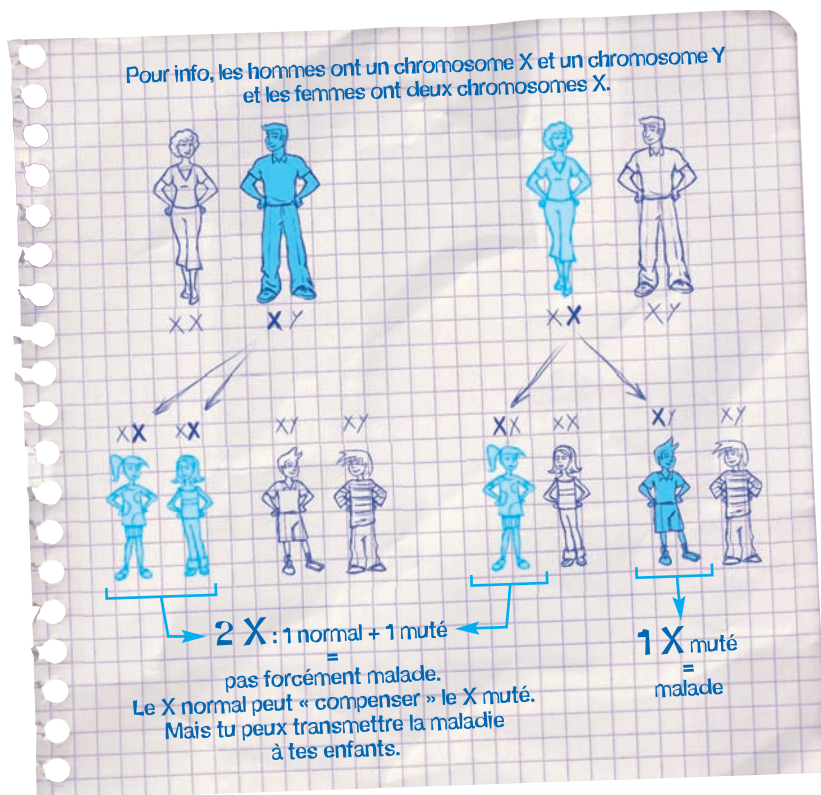
désir d'enfant

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE FABRY ?

La maladie de Fabry est une maladie lysosomale due à un déficit en α -galactosidase A qui conduit à l'accumulation d'une substance appelée Gb 3 ou (GL-3), normalement dégradée dans les différentes cellules de l'organisme.

D'origine génétique, cette affection est liée à une mutation du gène *GLA* situé sur le chromosome X.

La descendance d'un homme atteint et d'une femme porteuse d'une mutation sur l'une des deux copies du gène est la suivante :



DÉSIR D'ENFANT

Deux approches sont disponibles aujourd'hui, pour aider les patients atteints de la maladie de Fabry qui souhaitent avoir des enfants :

1) Diagnostic prénatal (DPN)

La femme est enceinte spontanément. Dès 8-10 semaines d'aménorrhée, il est possible de savoir si le couple attend un garçon ou une fille en prélevant un peu de sang chez la maman. Si le bébé est de sexe masculin, une biopsie de placenta est proposée dès 12 semaines d'aménorrhée (nombre de semaines depuis la conception) pour permettre un dosage de l'activité enzymatique couplé, dès que possible, à la recherche de la mutation. Une interruption médicale de grossesse pourra être discutée avec les parents si la maladie de Fabry est confirmée. Dans le cas d'un fœtus féminin la grossesse pourra être poursuivie.

2) Diagnostic préimplantatoire (DPI)

Cette approche nécessite de recourir à une procréation médicalement assistée (FIV). L'étude génétique est effectuée le 2^{ème} jour après la fécondation à partir d'une cellule unique. Seuls les embryons sains sont réimplantés dans l'utérus. Aujourd'hui, trois centres en France sont capables de proposer cette technique (Paris, Strasbourg, Montpellier). Toute femme porteuse de maladie de Fabry peut en théorie en bénéficier à condition que sa fertilité soit normale.

Questions les plus fréquemment posées :

1°) Puis-je envisager d'avoir des enfants ?

Bien sûr, cela est tout à fait possible, d'autant plus qu'il existe aujourd'hui un traitement spécifique de la maladie de Fabry.

Votre médecin traitant, votre gynécologue ou un généticien pourront vous accompagner dans ce projet.

2°) Y a-t-il des risques de transmission de la maladie de Fabry ?

Oui, car il s'agit d'une maladie génétique héréditaire.

Les risques pour les enfants à naître sont différents selon que la maladie est portée par le futur père ou la future mère.

Si le père est atteint, ses filles seront porteuses et ses garçons seront sains.

Si la mère est porteuse, elle transmettra le gène muté dans sa descendance avec un risque de 50% (un risque sur deux) à ses fils comme à ses filles.

.../...