

FICHE D'INFORMATION À L'INTENTION DES PARENTS QUI ONT EU RECOURS À UN DONNEUR DE SPERME AYANT FAIT DE MULTIPLES DONS



J'ai appris que le donneur de sperme de mon enfant a donné à des dizaines d'autres familles et qu'il serait porteur de la tyrosinémie de type 1. Quels sont les risques génétiques pour mon enfant et pour mes futurs petits-enfants? Que dois-je faire?

Quelques notions de base en génétique

L'ADN, c'est le code de la vie. Situé dans le noyau des cellules, il est structuré en séquences nommées gènes, qui donnent les instructions pour assurer le bon fonctionnement des organismes vivants. L'être humain possède plus de 20 000 gènes! Pour la grande majorité de ces gènes, nous avons deux copies du même gène : une copie provenant de l'ovule et l'autre du spermatozoïde.

Des variations s'introduisent parfois dans les gènes, et c'est ce qu'on appelle des « variants » génétiques.

! Certains variants apparaissent spontanément, tandis que d'autres nous sont transmis par nos parents biologiques.

! Certains variants n'ont pas d'effets sur notre santé, tandis que d'autres peuvent avoir des effets importants, causant ce qu'on appelle les maladies héréditaires ou maladies génétiques.

Tests génétiques

Les tests génétiques permettent de lire l'ADN et de détecter les variants associés à certaines maladies. Dans certains cas, plusieurs variants différents peuvent être à l'origine d'une même maladie. Certains tests génétiques peuvent cibler un nombre restreint de variants associés à une maladie. Dans ce cas, un résultat négatif à l'issue d'une analyse incomplète peut créer un faux sentiment de confiance.

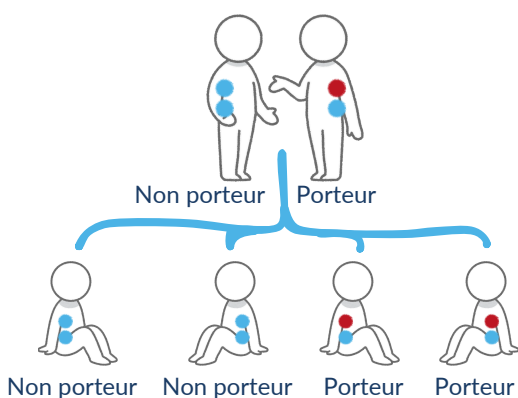
Que signifie être « porteur » d'une maladie?

En génétique, on utilise le terme « porteur » pour la personne qui :

- possède une copie du gène avec un variant responsable de la maladie et une autre copie normale du même gène;
- n'est pas atteinte de la maladie et ne risque pas de l'avoir plus tard, même si elle porte le variant associé à la maladie;
- peut avoir un enfant atteint de la maladie seulement si l'autre parent biologique est aussi porteur du variant.

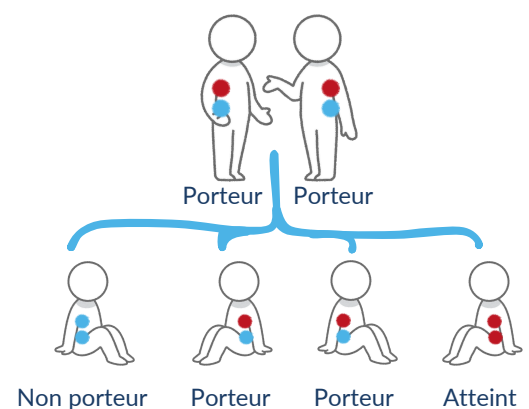
On dit que ce type de maladie est à transmission « autosomique récessive » : si un seul parent biologique est porteur du variant, alors il n'y a pas de risque d'avoir un enfant atteint de la maladie.

Un seul des deux parents biologiques est porteur du variant



L'enfant a une probabilité sur deux d'être porteur, mais aucune possibilité d'être atteint de la maladie.

Les deux parents biologiques sont porteurs du variant



L'enfant a une probabilité sur deux d'être porteur et une probabilité sur 4 d'être atteint de la maladie.

QU'EST-CE QUE LA CONSANGUINITÉ?

La consanguinité réfère à l'union entre des personnes qui ont des ancêtres biologiques communs, généralement jusqu'à des cousins apparentés au troisième degré (cousins germains).

Étant donné que ces partenaires ont des ancêtres communs qui pourraient être porteurs de maladies génétiques, une union consanguine peut augmenter la probabilité de certaines conditions chez leurs enfants au-delà du risque dans la population générale. Ces conditions incluent des maladies génétiques récessives ou malformations congénitales.

Les malformations congénitales sont plus nombreuses chez les enfants des couples consanguins (5 à 6 % des naissances chez les couples liés au troisième degré tels que les cousins germains) que chez les enfants des couples non consanguins (2 % des naissances).

Les risques de consanguinité peuvent être réduits lorsque les personnes issues d'un même donneur sont informées de la situation. Il est donc important de dévoiler à son enfant les renseignements sur son origine.



QU'EST-CE QUE LA TYROSINÉMIE DE TYPE 1?

La tyrosinémie de type 1 est une maladie autosomique récessive qui touche surtout le foie, mais aussi les reins et le système nerveux. Dans le monde, sa prévalence, soit le nombre d'enfants atteints de la maladie, est d'une naissance sur 100 000 à 120 000.

Au Québec, notamment en raison de l'effet fondateur, la prévalence est plus élevée et est estimée à une naissance sur 16 000, tandis que le nombre de personnes « porteuses » est estimé à une personne sur 66. Chez les personnes originaires du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord, la prévalence est encore plus élevée, avec une naissance sur 1 500 et une personne sur 19 qui est porteuse.

Pour obtenir plus d'information sur la tyrosinémie de type 1, veuillez consulter le site Web : <https://www.quebec.ca/sante/problemes-de-sante/a-z/maladies-hereditaires-recessives/tyrosinemie-hereditaire-de-type-1>.

QU'EST-CE QUE L'EFFET FONDATEUR?

Lorsqu'un groupe restreint de personnes se déplace pour former une nouvelle population, ces personnes « transportent » une partie des caractéristiques génétiques de la population d'origine et, lorsque ces personnes portent des gènes de maladies héréditaires, ces maladies auront tendance à devenir plus fréquentes dans la nouvelle population.

La majorité de la population québécoise descend de moins de 10 000 ancêtres venus de France au XVIIe siècle, et un petit nombre de ces ancêtres se sont établis dans les régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord, où l'on observe encore aujourd'hui des caractéristiques génétiques qui sont le résultat de l'effet fondateur.

COMMENT SAVOIR SI MON ENFANT EST PORTEUR D'UN VARIANT ASSOCIÉ À LA TYROSINÉMIE DE TYPE 1?

VOUS ÊTES ENCEINTE



Discutez de la situation avec votre médecin ou votre sage-femme, qui pourra vous diriger vers une clinique de génétique pour déterminer, dans un premier temps, si vous êtes vous-même porteuse de la tyrosinémie de type 1.

- Si vous n'êtes pas porteuse, aucune autre intervention n'est nécessaire puisque l'enfant à naître ne sera pas atteint de la maladie.
- Si vous êtes porteuse et que le variant du donneur est connu et documenté, la conseillère ou le conseiller en génétique pourrait vous offrir de faire un diagnostic prénatal par biopsie du placenta ou amniocentèse, les options variant selon le stade de grossesse. L'équipe en génétique prénatale s'occupera d'organiser le test et de discuter avec vous des avantages, limites et risques.

VOUS AVEZ UN NOUVEAU-NÉ



Au Québec, le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire a pour but de détecter chez les nouveau-nés, et donc dès les premiers jours de vie, la présence potentielle de plusieurs maladies rares, dont la tyrosinémie de type 1.

- Les tests de dépistage prévus au programme sont offerts gratuitement à tous les nouveau-nés du Québec.
- Si les résultats du dépistage sont positifs, les parents sont contactés et le nouveau-né est rapidement pris en charge par une équipe médicale.
- Si les résultats du dépistage sont négatifs et que le nouveau-né est asymptomatique, c'est qu'il n'est pas atteint de tyrosinémie de type 1 et qu'il ne développera jamais la maladie.

Soulignons que pour la tyrosinémie de type 1, le programme de dépistage identifie si l'enfant est atteint de la maladie, mais ne permet pas de déterminer si l'enfant est porteur de la maladie. Pour obtenir plus d'information sur ce programme, veuillez consulter le site <https://www.quebec.ca/sante/conseils-et-prevention/depistage-et-offre-de-tests-de-porteur/depistage-sanguin-et-urinaire-nouveau-nes>.

VOUS AVEZ UN ENFANT EN SANTÉ



Si votre enfant est en santé, il ne développera pas la tyrosinémie de type 1, même si le donneur de sperme est porteur et que votre enfant est lui aussi porteur.

Une fois à l'âge adulte, si votre enfant souhaite fonder une famille, il pourrait être pertinent d'effectuer un test de porteur. Le moment venu, il ou elle pourra alors consulter son médecin ou une clinique de génétique afin qu'un professionnel détermine les analyses les plus appropriées en fonction de sa situation.

Le réseau de la santé offre certains tests de porteur aux personnes originaires des régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord qui désirent avoir un enfant. Toutefois, soulignons que ces tests ne visent que les variants les plus fréquemment retrouvés dans ces régions spécifiques. Ainsi, lorsque l'origine du parent biologique ou du donneur n'est pas connue et que le type de variant du donneur n'est pas connu, il est essentiel que le test de porteur soit déterminé par un médecin ou un conseiller en génétique afin d'éviter que des analyses incomplètes ne créent un faux sentiment de sécurité.

MALADIE HÉRÉDITAIRE AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE

Deux parents qui sont porteurs d'un variant génétique dans le même gène peuvent transmettre chacun leur copie du variant à leur enfant. Lorsque cela se produit, la maladie héréditaire est appelée « récessive ». C'est le cas de la tyrosinémie de type 1 : pour être atteint de la maladie, un enfant doit avoir reçu une copie du gène avec un variant associé à la maladie de chacun de ses parents biologiques. Si seulement un des parents biologiques est porteur du variant associé à la maladie et le transmet à l'enfant, l'enfant sera à son tour « porteur », mais ne développera jamais la maladie.

ANOMALIES CONGÉNITALES

Les anomalies congénitales, aussi appelées troubles congénitaux ou malformations congénitales, sont, en général, des anomalies qui affectent le développement ou le fonctionnement des organes. Le nanisme et les fentes labiales et palatines (bec de lièvre) en sont des exemples. Elles peuvent être détectées avant ou à la naissance de l'enfant ou, parfois, seulement plus tard dans la vie. La plupart des troubles congénitaux ont des causes inconnues, mais certains facteurs de risques sont connus : génétique, agents infectieux, apports nutritionnels ou facteurs environnementaux.

TESTS GÉNÉTIQUES CLINIQUES

Tests utilisés par les professionnels de la santé pour, par exemple, diagnostiquer une maladie héréditaire chez une personne ou dans une fratrie. Ils peuvent aussi être utilisés pour déterminer le statut génétique (porteur ou non porteur) chez un adulte avec des antécédents familiaux connus, par exemple si l'un de ses parents biologiques est porteur de la tyrosinémie de type 1. Les tests génétiques cliniques sont prescrits par un professionnel de la santé et certains tests de porteur sont disponibles en ligne. Consultez un médecin ou une clinique de génétique pour avoir plus d'information à ce sujet. La liste des cliniques québécoises peut être consultée ici : <https://accgq-qagc.ca/fr/cliniques-de-conseil-genetique/>.

TESTS DE PORTEUR

Un test de porteur est un test génétique clinique qui permet de déterminer si un adulte est porteur d'un gène ou d'un variant associé à une maladie génétique.

TESTS GÉNÉTIQUES EN VENTE LIBRE

Les tests génétiques en vente libre proposent d'évaluer votre risque de développer certaines maladies. Plus d'une centaine d'entreprises offrent ce type de tests en ligne. Certaines entreprises offrent des tests de porteur. Cependant, leurs analyses sont souvent incomplètes puisqu'elles ciblent un nombre restreint de gènes ou de variants associés aux maladies testées. Un résultat « négatif » à partir d'une analyse incomplète peut créer un faux sentiment de confiance. Dans tous les cas, les tests en vente libre ne peuvent pas remplacer les tests cliniques ni un suivi médical.

TESTS DE FILIACTION

Les tests de filiation analysent les fragments d'ADN communs entre deux personnes pour déterminer le lien de parenté d'un enfant avec un parent biologique, un membre de sa fratrie (frère, sœur, demi-frère ou demi-sœur), des grands-parents, un oncle ou une tante. Cependant, pour des résultats fiables, il est important de sélectionner une entreprise réputée.