

Maladies génétiques chez les enfants et les jeunes¹

Hansjakob Müller, Patrick Imhasly, Margrit Leuthold

Une grossesse arrivée à son terme dans de bonnes conditions et la naissance de l'enfant ne signifient pas pour autant que les analyses génétiques soient devenues superflues. Certaines maladies héréditaires se manifestent en effet durant l'enfance ou au cours de la jeunesse. Menés à temps, des examens médicaux peuvent contribuer à empêcher l'apparition de la maladie ou au moins à en modérer l'évolution. Ces examens ne sont bien souvent pas des analyses génétiques stricto sensu, mais des analyses permettant de livrer des indications sur la nature génétique d'un individu.

Troubles du métabolisme

En Suisse et dans la Principauté du Liechtenstein, un programme de dépistage précoce a été mis en œuvre depuis 1965 sur pratiquement tous les nouveau-nés. Une sage-femme prélève à cet effet quelques gouttes de sang au niveau du talon du nourrisson quelques jours après la naissance. A l'origine, le test de Guthrie était utilisé pour déceler la présence d'une phénylcétonurie, un dérangement du métabolisme qui conduit à un handicap mental sévère, un retard du développement physique et à de fréquentes attaques de crampes. Une alimentation du bébé pauvre en phénylalanine empêche ces manifestations. Aujourd'hui, d'autres troubles du métabolisme (par exemple la galactosémie) et l'hypothyroïdie (dysfonctionnement de la glande thyroïde) sont également recherchés auprès du nouveau-né. Ces maux ont en commun que leur apparition peut être contrôlée par un régime ou un traitement médicamenteux. Au cours de ces quarante dernières années, le développement d'une maladie génétique sévère a ainsi pu être évité chez environ 1500 nouveau-nés.

Surdité

Un enfant sur 1000 qui naît en Suisse est atteint d'une surdité innée ou d'une dureté d'oreille infantile. Plus de 60% des cas de dureté d'oreille constatée avant l'acquisition du langage sont d'origines génétiques. Les conséquences négatives sur le développement du langage et de la personnalité ne peuvent être évitées que si les enfants reçoivent suffisamment tôt des appareils acoustiques ainsi qu'une instruction adéquate.

La surdité innée n'est toutefois généralement découverte que vers l'âge de deux ans et demi, alors que les enfants présentent des difficultés dans l'acquisition du langage. Beaucoup de temps a alors été perdu. Des efforts sont entrepris dans le monde entier pour mettre en œuvre un test auditif de routine dans toutes les maternités: le dépistage auditif auprès du nouveau-né. Celui-ci est effectué au moyen d'un appareil de mesure spécifique qui permet un test auditif sans contact deux à quatre jours après la naissance. Les premières expériences menées dans des maternités helvétiques se sont révélées positives.

Troubles de la vue

Un dépistage et une thérapie précoces sont également de première importance dans le cas de troubles de la vue. Certaines amétropies et autres affections de la vue peuvent en effet être traitées relativement bien dans les deux premières années de la vie. Si aucun traitement n'est entrepris durant cette période, le danger existe que l'acuité visuelle de ces enfants ne se développe pas normalement. Une attention particulière doit être portée aux enfants dont les parents souffrent déjà de problèmes de la vue. Si le père ou la mère souffre d'un trouble visuel touchant les deux yeux, la probabilité que l'enfant souffre d'une anomalie de la vision est de 20%. Si ce sont les deux parents qui souffrent d'un trouble visuel, la probabilité que l'enfant soit touché grimpe à 50%. Presque 8% des garçons ne perçoivent pas correctement les couleurs. Ils ne différencient pas, ou seulement faiblement, le rouge du vert. L'unique gène du récepteur rouge et un à trois gènes du récepteur vert se trouvent très proches sur le bras long du chromosome X. Une visite chez l'ophtalmologue rapidement après la naissance est indiquée si l'on observe chez l'enfant une opacification de la peau de la cornée, des pupilles grises ou blanches, des paupières tombantes, des clignements excessifs des yeux ou des craintes face à une exposition à la lumière. Tous les enfants âgés de six à douze

¹ Cet article fait partie d'une série d'articles traduits de la brochure «Genetische Untersuchungen im medizinischen Alltag» de l'Académie Suisse des Sciences Médicales. Il est prévu d'imprimer la version française de cette brochure prochainement. Elle peut être commandée par mail: mail@samw.ch.

mois qui souffrent de strabisme ou d'inflammations chroniques de l'œil, ou dont la famille présente des cas de maladies génétiques liées aux yeux, devraient consulter un médecin. A l'âge de trois ou quatre ans au plus tard, tous les enfants devraient passer un contrôle ophtalmologique.

Affections innées des hanches

Une ultrasonographie des hanches est faite dès le premier jour de la vie du nouveau-né: chez les filles plus fréquemment que chez les garçons, une dysplasie de la hanche conduit à une malformation de la cavité glénoïde du bassin. Traitée convenablement, cette malformation peut être entièrement corrigée.

Troubles de la croissance

Les troubles de la croissance font également l'objet d'un examen prophylactique chez les enfants et les jeunes. Il n'est toutefois pas facile dans ce domaine de faire la différence entre la normalité et l'anormalité. La fourchette correspondant à la croissance normale est très grande et seulement 5% de tous les enfants sont considérés comme trop grands ou trop petits. En outre, la part de la génétique dans ces dérangements n'est souvent pas facile à déceler. En plus des maladies héréditaires, des dérangements de l'équilibre hormonal ou des maladies chroniques comme l'asthme, les rhumatismes, les inflammations de l'intestin ou les affections des reins, comptent également parmi les causes possibles. Ces maladies chroniques peuvent être soignées. Par exemple, les hormones de croissance manquantes peuvent être

remplacées. La tendance à une très grande stature remarquée suffisamment tôt peut être freinée par l'administration d'hormones sexuelles.

Prudence lors d'analyses génétiques chez les enfants

Dans les exemples cités préalablement, les enfants ou les jeunes en question ont besoin de faire une analyse génétique parce que celle-ci permet de trouver un traitement adéquat à un trouble déjà présent et peut ainsi contribuer à éviter le pire. La situation est différente lorsque des tests génétiques servent à établir un diagnostic préventif. Ici se pose la question des circonstances dans lesquelles de tels tests devraient être menés sur des jeunes. Le consensus veut que l'enfant ne soit pas soumis à des tests pour des maladies qui ne se déclareront qu'à l'âge adulte et ceci d'autant plus s'il n'existe pas de traitement efficace ou si les possibilités de prévention sont inexistantes comme dans le cas de la chorée de Huntington ou de la forme familiale de la maladie d'Alzheimer. Dans ce cas, il est important de préserver la jeunesse de l'enfant et de lui laisser la possibilité de décider lui-même plus tard, en tant qu'adulte, de la mise en œuvre d'un test. Cette situation prévaut également pour les maladies héréditaires qui se transmettent sur le mode récessif autosomique ou récessif X-gonosomique et qui n'affectent pas le porteur même mais sa descendance. Un test prématuré serait mauvais pour l'autonomie de l'enfant et sa faculté de décider librement à l'âge adulte. Il ne revient pas aux parents d'influencer le choix d'un partenaire ou encore le planning familial de leurs enfants sur la base de leur connaissance de données génétiques.

Correspondance:
Dr Margrit Leuthold
Académie Suisse
des Sciences Médicales
Petersplatz 13
CH-4051 Bâle
mail@samw.ch