|  |  |
| --- | --- |
| Inné (héréditaire) | Acquis (environnement) |
| **LES CAUSES DE LA MICROCÉPHALIE**Les causes demeurent inconnues dans de nombreux cas, mais certaines sont en revanche parfaitement identifiées :* Les anomalies génétiques

Il existe environ 6 000 maladies génétiques dans le monde. Leurs causes et les symptômes sont très divers.Voici **six** maladies génétiques plus communs : | **LES CAUSES DE LA MICROCÉPHALIE**Les causes demeurent inconnues dans de nombreux cas, mais certaines sont en revanche parfaitement identifiées : * certaines infections virales : cytomégalovirus (CMV), virus Zika, rubéole, toxoplasmose...
* l'exposition du fœtus à des substances toxiques (alcool, drogues…)
* les causes accidentelles, conduisant à une anoxie sévère du cerveau (privation d'oxygène) lors de l'accouchement
* des causes infectieuses post-natales, comme la méningite bactérienne
 |
| **LA MUCOVISCIDOSE : UNE MALADIE AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE*** (1 nouveau-né sur 4000 environ)
* touche les voies respiratoires et le système digestif
* des encombrements bronchiques, des infections respiratoires, des problèmes digestifs et une stérilité masculine
* transmise par les deux parents
* une mutation des deux copies du gène CFTR, situé sur le chromosome 7
* chacun de leurs enfants a une probabilité de 1 sur 4 d’hériter des deux mutations parentales
 | **QUELS SONT LES EFFETS DE L’ALCOOL SUR LE FŒTUS?**La consommation d’alcool pendant la grossesse peut causer des dommages permanents à votre bébé comme :* des malformations (cœur, reins, yeux, oreilles, etc.);
* un retard intellectuel;
* des problèmes d’apprentissage;
* des troubles du comportement.
 |
| **LA NEUROFIBROMATOSE DE TYPE 1** * touche environ 1 personne sur 4 000
* les manifestations cutanées type « tache café-au-lait » sont les plus fréquentes
* des tumeurs bénignes de tailles variables situées le long des nerfs ou sur la peau
* le risque pour une personne de transmettre la maladie à son enfant est de 1 sur 2
* dans la moitié des cas, la neurofibromatose de type 1 apparait sans aucun antécédent familial (ni le père, ni la mère ne sont malades)
* le gène en cause est le gène NF1 situés sur le chromosome 17
 | **LES IMPACTS DE LA CIGARETTE AVANT ET PENDANT LA GROSSESSE**Avant la grossesse :* La qualité des ovules est moindre. On y retrouve de nombreuses anomalies, ils sont moins aptes à être fécondés.

Pendant la grossesse :* Les risques de malformations congénitales et de morbidité fœtale sont exacerbés.

Après la grossesse :* faible poids
* risque de mourir la première année (près d’un tiers des cas de syndrome de mort subite du nourrisson)
* souffre plus fréquemment de microcéphalie, (insuffisance de croissance cérébrale)
* sera plus susceptible de souffrir de retards de développement physiologique ou mental, ainsi que de troubles de l’attention et d’hyperactivité
* à l’adolescence, il risquera de présenter des troubles du comportement
 |
| **LA TRISOMIE 21 ou SYNDROME DE DOWN: UNE MALADIE CHROMOSOMIQUE*** une déficience intellectuelle variable
* un aspect caractéristique du visage
* une diminution du tonus musculaire
* des malformations le plus souvent du cœur ou de l’appareil digestif
* elle survient sans aucun antécédent familial dans la grande majorité des cas, souvent en lien avec un âge maternel élevé
 |  |
| **L’HÉMOPHILIE : UNE MALADIE LIÉE AU CHROMOSOME X*** touche essentiellement les garçons (environ 1/5000)
* une maladie héréditaire due à l’absence ou au déficit d’un facteur de coagulation
* est à l’origine de saignements spontanés ou consécutifs à des traumatismes
* peut aboutir à une destruction de l’articulation
* les femmes porteuses de la mutation peut transmettre son anomalie génétique avec une probabilité de 1 sur 2 à chacun de ses enfants : un garçon sur deux sera atteint, une fille sur deux sera conductrice
 |  |
| **LES MYOPATHIES** * un ensemble de maladies neuromusculaires dont la plus connue est la myopathie de Duchenne (1 nouveau-né de sexe masculin sur 3300)
* se traduisent par une faiblesse musculaire généralisée
* souvent des problèmes cardiaques et respiratoires
* correspond à une protéine déficiente différente, jouant un rôle dans la fabrication et le fonctionnement des muscles ou dans la jonction entre muscles et nerfs
* certains sont liés au chromosome X, d’autres sont à transmission autosomique récessive ou dominante
 |  |
| **LA DRÉPANOCYTOSE*** est une maladie génétique du sang qui affecte plus les populations d’origine africaine, environ 50 millions de personnes dans le monde
* une anomalie de l’hémoglobine, contenue par les globules rouges, qui assure le transport de l’oxygène vers les tissus
* est source d’anémie chronique
* sont douloureuses et sources d’infections
* est une maladie autosomique récessive : la personne n’est malade que si elle porte les deux copies mutées du gène HBB
* se situe sur la paire de chromosomes 11
* Si les parents d’un enfant atteint sont porteurs d’une seule mutation, chacun de leurs enfants a une probabilité de 1 sur 4 d’hériter des deux mutations parentales et donc d’être atteint de la maladie
 |  |

<https://naitreetgrandir.com/fr/grossesse/sante-bien-etre/fiche.aspx?doc=grossesse-consommation-alcool#_Toc348080587>

<http://www.canalvie.com/famille/grossesse/articles-grossesse/grossesse-cigarette-risques-foetus-1.981454>

<http://www.doctissimo.fr/bebe/maladies-infantiles/maladies-infantiles-rares/microcephalie>

<https://genetique-medicale.fr/la-genetique-l-essentiel/les-maladies-genetiques-les-plus-courantes-decryptees/article/six-exemples-de-maladies-genetiques-et-leurs-origines>