|  |  |
| --- | --- |
| 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>