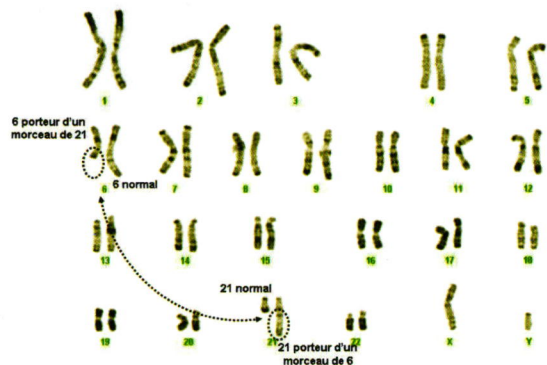


## L'entretien avec le médecin

Le médecin se renseigne sur la santé du donneur ou de la donneuse et des membres de sa famille. Il établit un **arbre généalogique**

**En France, la loi impose le consentement**  
des personnes à l'examen de leurs caractéristiques génétiques

## L'étude des chromosomes (caryotype)



### Pourquoi l'étude des chromosomes ?

Environ une personne sur 500 dans la population générale présente un échange entre des chromosomes de paires différentes (translocation)

Sur cet exemple, il existe un échange entre un chromosome 6 et un chromosome 21 mais la personne est en bonne santé car il n'y a pas de perte ou de gain de matériel chromosomique (translocation équilibrée). Le risque est pour sa descendance.

Chaque personne ne transmet qu'un seul chromosome de chaque paire à un enfant. Dans cette translocation, selon les chromosomes 6 et 21 qui lui seront transmis, un enfant risque d'hériter d'un déséquilibre chromosomique (translocation à l'état déséquilibré) : son caryotype peut présenter les fragments chromosomiques échangés en excès ou en manque.

**Seuls les donneur(ses)**  
dont le caryotype est considéré comme normal  
seront retenus

## Quelles analyses génétiques ?

A la fin de l'entretien, le donneur ou la donneuse donne son consentement à des analyses génétiques.

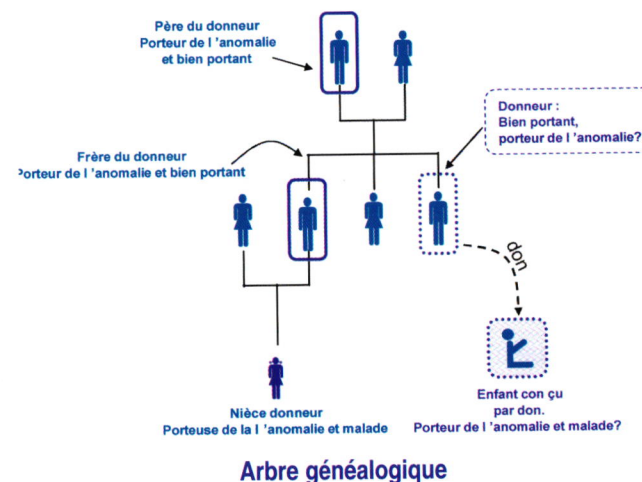
Ces analyses nécessitent une simple prise de sang.

1. L'étude des chromosomes (caryotype) est systématique
  2. D'autres analyses au niveau des gènes peuvent être prescrites selon le contexte familial.
- D'autres membres de la famille peuvent être alors concernés par ces mêmes analyses.

## La recherche d'une anomalie dans un gène quand une maladie est identifiée ou suspectée dans la famille du donneur ou de la donneuse.

Certaines personnes ont une anomalie (mutation génique) au niveau d'un seul des deux gènes mais n'expriment pas ou très peu la maladie correspondante.

En revanche, un enfant peut hériter de la même anomalie et présenter une forme grave de la maladie. Ces maladies peuvent avoir effectivement des manifestations variables selon les individus.



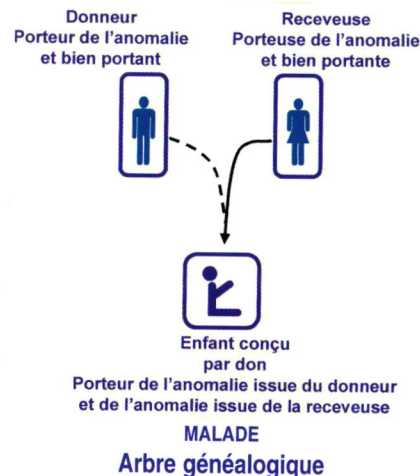
Sur cet exemple, le donneur a une nièce atteinte par une maladie génétique grave, due à une mutation que l'on retrouve chez son père et son frère qui eux sont en bonne santé. Dans cet exemple, la question qui se pose est de savoir si le donneur porte lui aussi l'anomalie, mais cela n'est pas toujours possible.

**Seuls les donneurs(ses)**  
qui ne présentent pas la mutation familiale sont retenus.  
En cas d'impossibilité de le savoir,  
les donneurs(ses) sont exclus(es) par précaution

## QU'EST CE QUE LE BILAN GENETIQUE NE PREVIENT PAS ?

### Les maladies récessives quand il n'existe pas de cas dans les familles

Le bilan chez les donneurs(ses) ne recherche pas les maladies génétiques qui apparaissent quand un enfant reçoit un gène porteur d'une mutation du donneur ou de la donneuse mais aussi du parent receveur et qu'aucun cas de maladie héréditaire n'existe dans les familles.



Ce sont des maladies dites récessives où la maladie n'apparaît que si les deux gènes d'un individu portent chacun une mutation.

**Cette situation est exceptionnelle.** En cas de doute, des consultations spécialisées sont possibles.

**Tout le monde  
porte quelques anomalies de ce type  
dans un des exemplaires de ses gènes !**

### La procréation par don est comme la procréation naturelle

il persiste un risque d'anomalie génétique  
et le bilan chez les donneurs(ses) ne peut pas tout prévoir.

Ainsi, les grossesses après don  
doivent être surveillées comme toutes les autres grossesses.



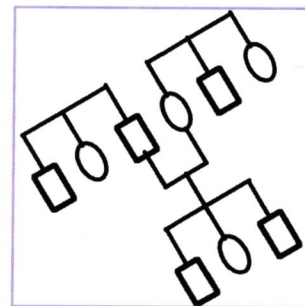
Fédération française des CECOS  
Centres d'Etude et de Conservation des Oeufs et du Sperme

## LE BILAN GENETIQUE CHEZ LES DONNEURS ET DONNEUSES DE GAMETES

Plaquette d'information destinée  
aux donneurs et aux donneuses ainsi qu'aux couples receveurs

### Pourquoi un bilan génétique ?

Parce que n'importe qui peut être porteur d'une anomalie dans ses chromosomes ou dans ses gènes sans pour autant être malade et sans risquer de le devenir (il existe plusieurs milliers de gènes par chromosome)



### Pour quelle utilité ?

Parce qu'une anomalie génétique chez une personne en bonne santé peut être transmise sous la forme d'une maladie grave à la descendance

**En pratique, ce bilan génétique  
ne recherche pas tous les types d'anomalies génétiques  
chez les donneurs(ses) de gamètes.**



Fédération française des CECOS  
Centres d'Etude et de Conservation des Oeufs et du Sperme