

## Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale

### Brève AFM

[FSH et projet d'enfant : des aides pour se décider | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

### FSH et projet d'enfant : des aides pour se décider

**Les informations données lors des consultations préconceptionnelles ou prénatales permettent aux couples de prendre une décision personnelle en toute connaissance de cause.**

Choisir de faire un enfant lorsqu'on est atteint d'une maladie génétique, et donc potentiellement transmissible, n'est pas une décision évidente. Avec l'amélioration des connaissances sur ces maladies génétiques, la possibilité de réaliser une consultation avant de concevoir le bébé (consultation préconceptionnelle) ou de bénéficier d'un diagnostic prénatal permet aux futurs parents de répondre à certaines de leurs questions et appréhensions.

Une équipe a ainsi mené une longue étude sur le recours à une consultation préconceptionnelle ou à un diagnostic prénatal dans la FSH en Italie. Pour ce faire, elle s'est appuyée sur les demandes réalisées auprès du Service du conseil génétique associé au Registre national italien de la FSH entre janvier 2008 et décembre 2020.

Au cours de cette période de 13 ans, 60 couples ont fait la demande d'un conseil préconceptionnel pour la FSH dont les résultats ont permis l'identification de 52 couples avec au moins l'un des futurs parents présentant une réduction *D4Z4* (FSH de type 1). Vingt-six couples ont choisi d'avoir au moins un enfant, parmi lesquels huit ont demandé un diagnostic prénatal, deux ont eu recours à une fécondation *in vitro* (FIV) avec recours à un donneur et 16 n'ont pas demandé de diagnostic prénatal, ni de FIV.

Sur cette même période, il y a eu 50 diagnostics prénataux réalisés pour 36 couples dont les huit couples qui avaient préalablement réalisé une consultation préconceptionnelle. Les résultats de ces diagnostics prénataux ont été positifs pour 27 grossesses, 15 ayant été menées jusqu'au terme et 12 n'ayant pas été poursuivies.

Il s'agit de la plus longue étude publiée sur ce sujet. Elle met en avant l'intérêt d'une approche pluridisciplinaire très utile permettant aux parents de déterminer leur choix conceptionnel.

### Source

[Counseling and prenatal diagnosis in facioscapulohumeral muscular dystrophy: A retrospective study on a 13-year multidisciplinary approach.](#)

Feo MF, Bettio C, Salsi V et al.

Health Sci Rep. 2022 (Avr).5(3):e614.

---

### Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2022/06/30/une-grande-etude-du-conseil-preconceptionnel-et-du-diagnostic-prenatal-menee-sur-13-ans-dans-la-fsh/>

### Une grande étude du conseil préconceptionnel et du diagnostic prénatal menée sur 13 ans dans la FSH

Une étude rétrospective sur les demandes de consultation préconceptionnelle ou de diagnostic prénatal réalisées entre janvier 2008 et décembre 2020 auprès du Service du conseil génétique associé au Registre national italien de la myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) a montré que :

- 60 couples ont demandé une consultation préconceptionnelle pour la FSH, qui a mis en évidence au moins l'un des futurs parents avec une réduction *D4Z4* chez 52 de ces couples,
- Parmi les 26 couples qui ont eu ensuite un ou plusieurs enfants, huit ont demandé un diagnostic prénatal, deux ont eu recours à une FIV avec donneur.
- En parallèle, il y a eu, sur cette période de 13 ans, 50 demandes de diagnostic prénatal faites par 36 couples dont les huit couples qui avaient préalablement réalisé une consultation préconceptionnelle.
- Les résultats de ces diagnostics prénataux ont été positifs pour 27 grossesses : 15 grossesses ont été menées jusqu'au terme et 12 ont été interrompues.

### Source

[Counseling and prenatal diagnosis in facioscapulohumeral muscular dystrophy: A retrospective study on a 13-year multidisciplinary approach.](#)  
Feo MF, Bettio C, Salsi V et al.  
Health Sci Rep. 2022 (Apr).5(3):e614.