



ASSISTANCE
PUBLIQUE



Di truyền học các rối loạn phát triển thần kinh

Hội thảo Nhi khoa và Di truyền học
Tháng 11 năm 2025 – Thành phố Hồ Chí Minh

Kế hoạch trình bày

- Sàng lọc và chẩn đoán các rối loạn phát triển thần kinh (TND): vai trò của di truyền học
- Các phương tiện chẩn đoán trong di truyền học
- Tầm quan trọng của kết quả di truyền học



1.

Khám tư vấn di truyền
trong các TND



Một vài con số

Các rối loạn phát triển thần kinh (TND) bao gồm:

ESTIMATIONS PAR TROUBLE

Autisme
1 à 2 %
de la population

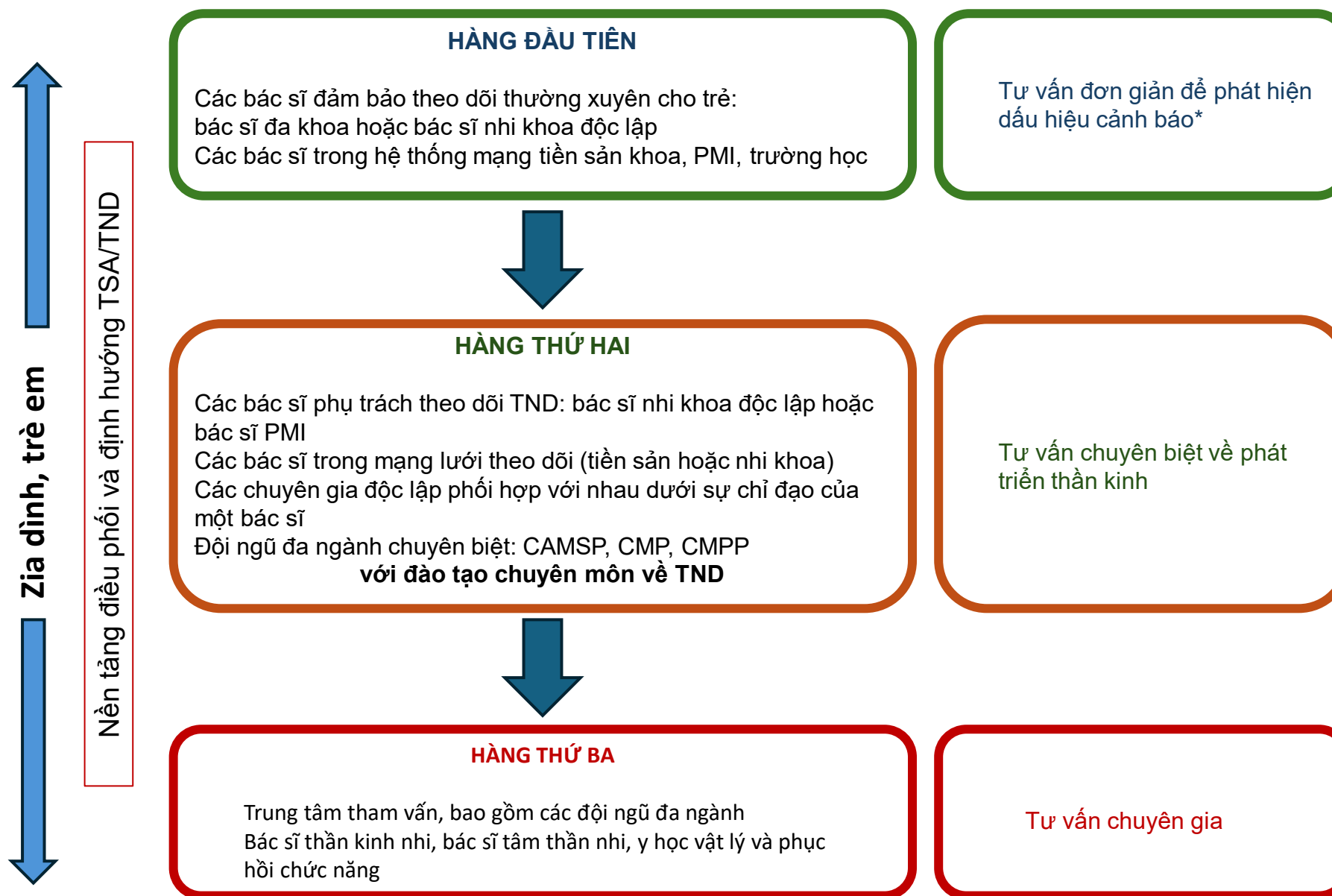
Troubles Dys
8 %
de la population

TDAH
6 % des enfants et
3 % des adultes

TDI
1 %
de la population



Dépistage et diagnostic des TND



* Với bảng đánh dấu phát hiện sự phát triển bất thường ở trẻ dưới 7 tuổi của ủy ban liên ngành về tự kỷ và các rối loạn phát triển thần kinh

Chuyển đến khám tư vấn di truyền

- Không phải tất cả các rối loạn phát triển thần kinh đều cần khám
- Rối loạn phát triển trí tuệ
- Rối loạn phát triển thần kinh khác, nhưng phức tạp
- TSA/Dys/TDAH
 - + Dysmorphie
 - + Động kinh
 - + Chậm phát triển vận động...

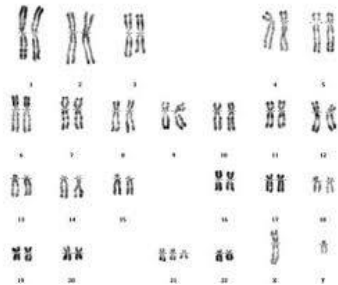
Làm việc theo mạng với liên hệ bác sĩ di truyền để có ý kiến chuyên môn định kỳ trước khi đặt lịch hẹn

2.

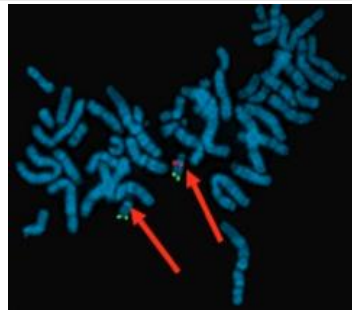
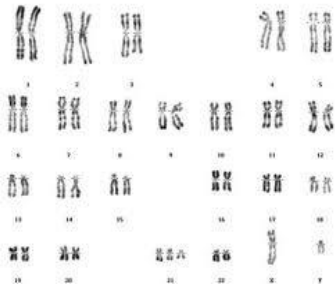
Các phương tiện chẩn đoán
di truyền trong TND



Sự phát triển của các xét nghiệm chẩn đoán hiện có



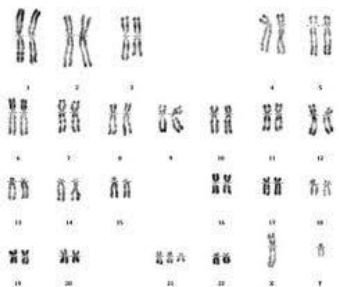
Sự phát triển của các xét nghiệm chẩn đoán hiện có



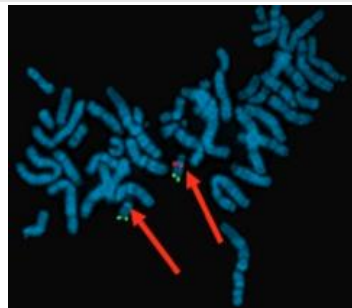
1959

80s

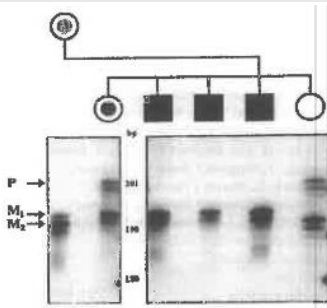
Sự phát triển của các xét nghiệm chẩn đoán hiện có



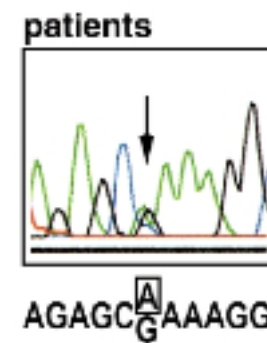
1959



80s

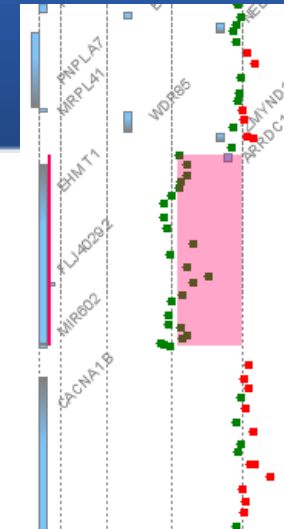
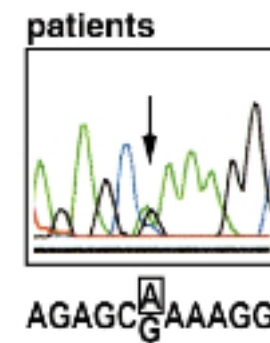
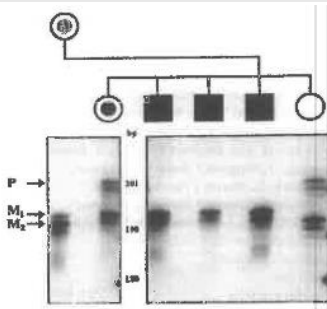
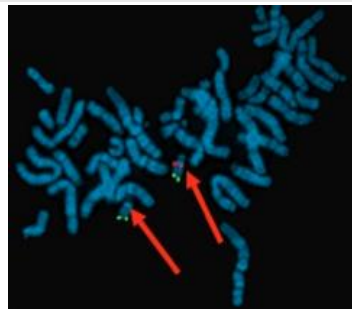
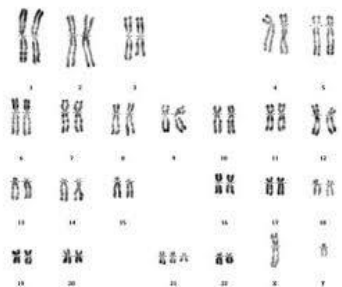


90s



90s

Sự phát triển của các xét nghiệm chẩn đoán hiện có



1959

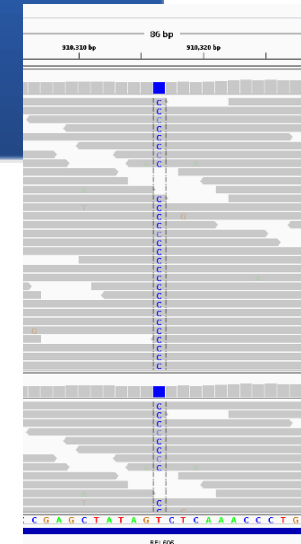
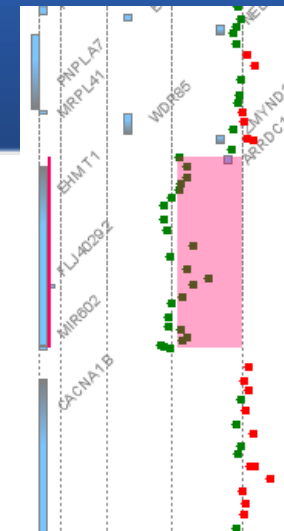
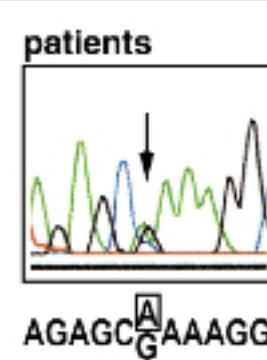
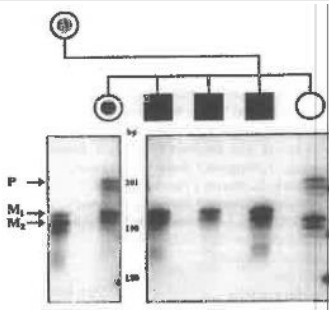
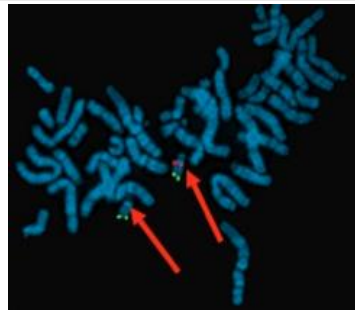
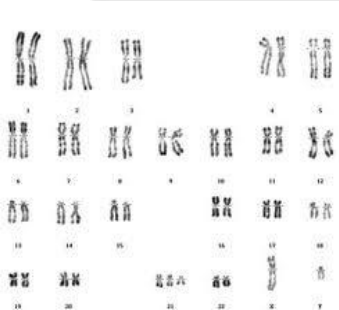
80s

90s

90s

2000s

Sự phát triển của các xét nghiệm chẩn đoán hiện có



1959

80s

90s

90s

2000s

2020

Kế hoạch Pháp về Y học Di truyền 2025

FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025

aviesan



PRÉSENTATION ▼

LE PLAN ▼

ACTUALITÉS & EVENEMENTS ▼

PATIENTS ET FAMILLE ▼

PROFESSIONNELS ▼

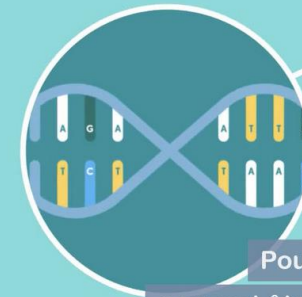
REC

PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

La médecine génomique est en train de changer profondément la prise en charge des patients. Pour s'assurer que chacun puisse accéder aux nouvelles technologies de manière équitable sur tout le territoire, la France met en place un plan : le **plan France médecine génomique 2025**. Il vise à faire évoluer à l'horizon de 2025 la façon de diagnostiquer, prévenir, et soigner les patients.

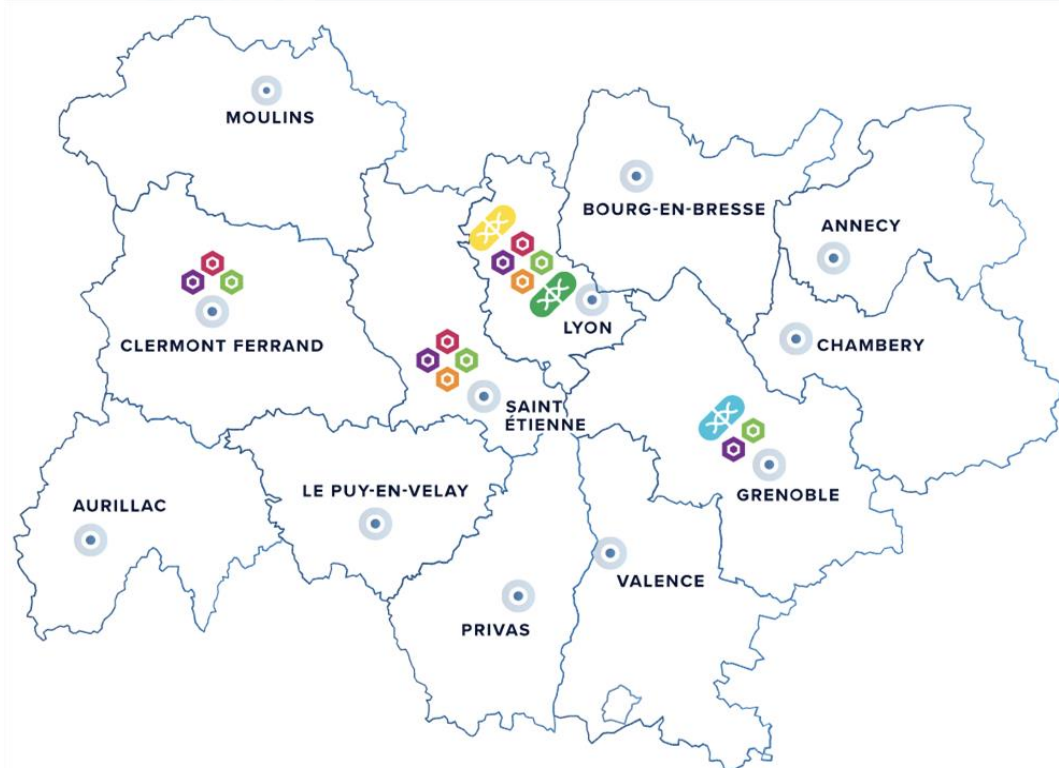
En savoir plus ▶

Vivre la révolution
de la médecine
génomique



Pour identifier des variations
pouvant être cibles de nouveaux traitements.

Ví dụ về nền tảng AURAGEN



CONSORTIUM

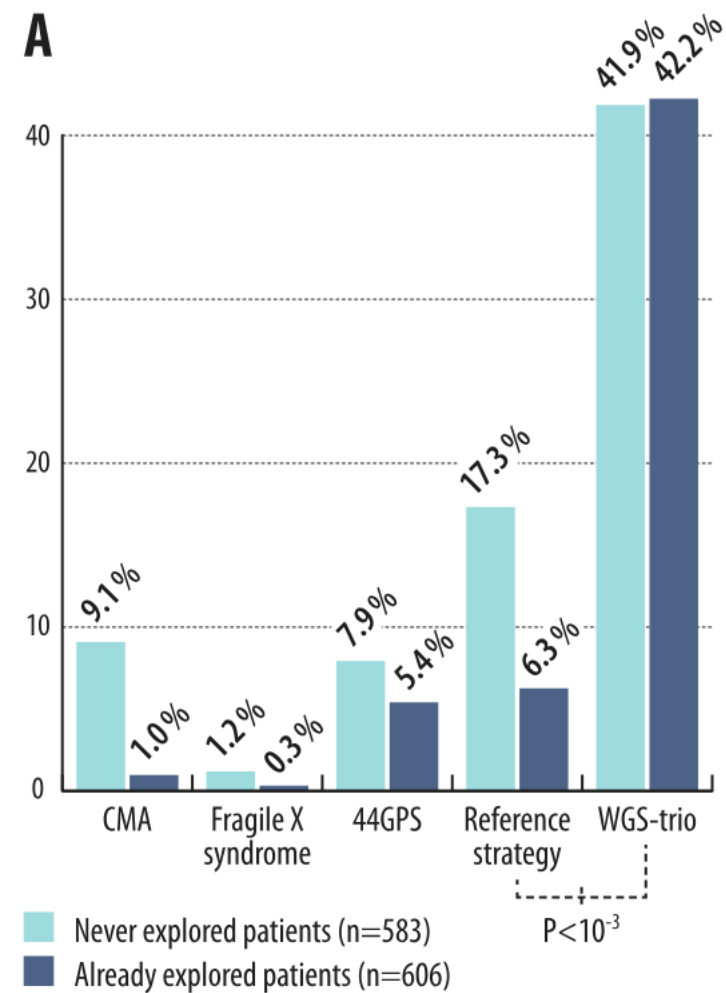
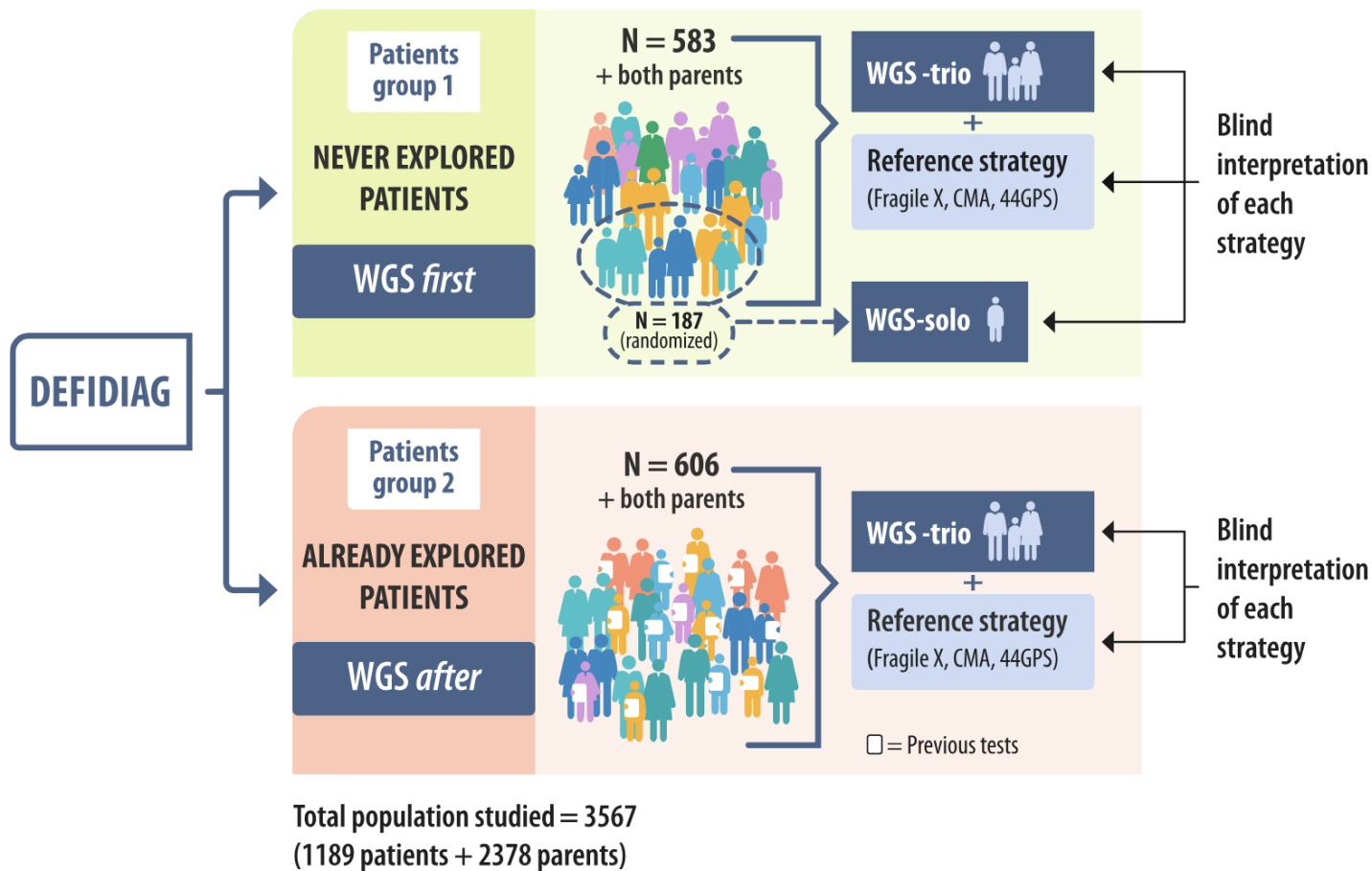
-  Hôpitaux : Clermont-Ferrand, Grenoble, Lyon, Saint-Etienne
-  CLCC : Centre L.Bérard, Centre J.Perrin, Inst. Cancérologie Loire
-  Universités : Clermont-Ferrand, Grenoble, Lyon, Saint-Etienne
-  Fondation Synergie Lyon Cancer, Mines de Saint-Etienne

LBMMS (Laboratoire de Biologie Médicale Multi-Sites)

-  Site HCL : séquençage
-  Site CHUGA : curation maladies rares
-  Site CLB : curation génome tumoral



Nghiên cứu DEFIDIAG: đánh giá y tế kinh tế về giải trình tự genome trong suy giảm trí tuệ



3.

Tầm quan trọng của chẩn đoán di truyền?



Chăm sóc cá nhân hóa

Các giao thức quốc gia về Chẩn đoán và Chăm sóc (PNDS)

Documents : 2

TÉLÉCHARGER LE GUIDE

ÉCOUTER
AJOUTER À MA SÉLECTION

Délétion 22q11

GUIDE MALADIE CHRONIQUE - Mis en ligne le 01 févr. 2016

Ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) explicite aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soins d'un patient atteint de délétion 22q11. Il a été élaboré par le centre de référence Anomalies du Développement et Syndromes Mé

fait l'objet d'un

PNDS - Délétion 22q11

Document Adobe Acrobat PDF / 2.62 Mo

PNDS - Délétion 22q11

Toutes nos publications sur

Enfants - Adolescents Maladies génétiques, rares, congénitales



>300 PNDS

Chăm sóc cá nhân hóa

Các giao thức quốc gia về Chẩn đoán và Chăm sóc (PNDS) Tư vấn di truyền

- Nguy cơ cho người thân
(ví dụ: 20% mất đoạn 22q11.2 di truyền, nguy cơ tái phát 50% mỗi lần mang thai)
- Chẩn đoán trước sinh
- Chẩn đoán tiền cấy ghép

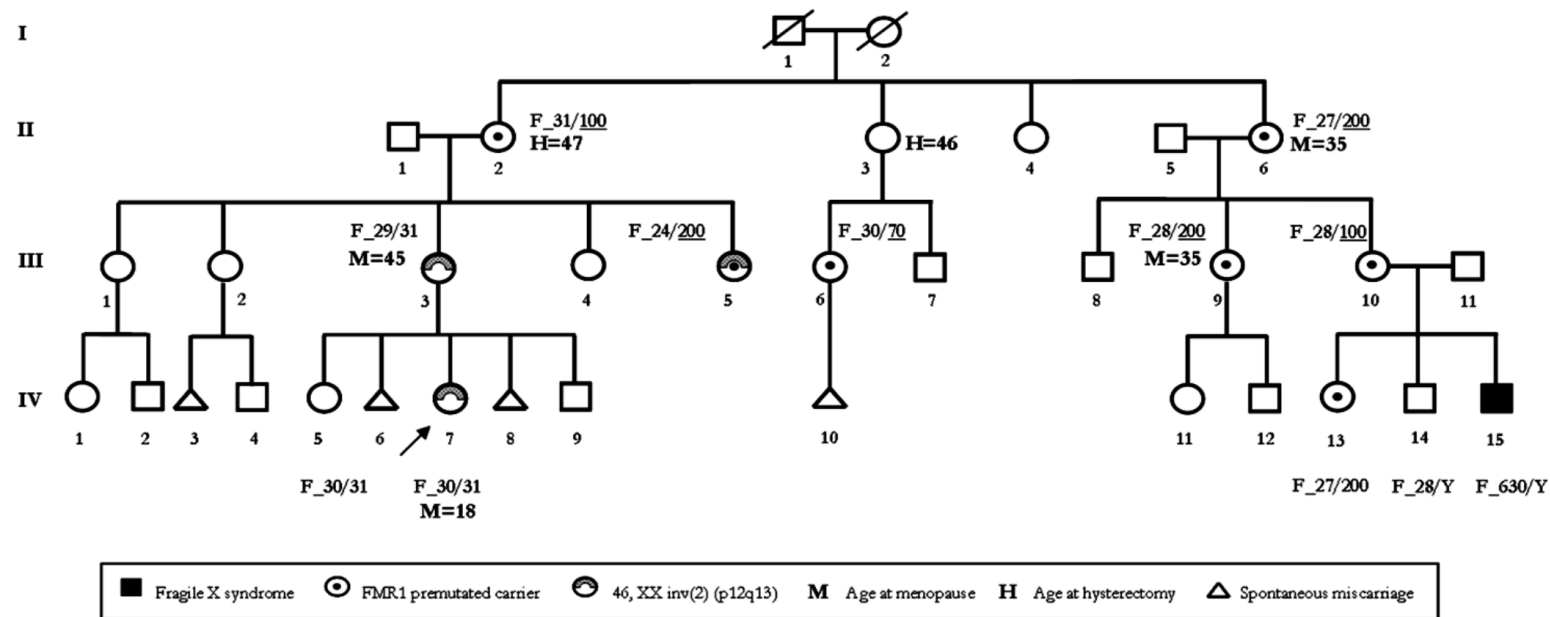


Figure 1

Genealogical tree of Family #_PI presenting POF manifestation, FRAXA disorder and *FMR1* premutated and mutated alleles. With F the genotypes of *FMR1* alleles obtained by PCR and Southern blot assays are shown.

kết luận

- **Di truyền học có vai trò quan trọng trong các TND,**
- **đặc biệt là TND phức tạp và TDI,**
- **cho việc chăm sóc và tư vấn di truyền**



Merci pour votre attention

