



COMMENT SE TRANSMETTENT LES MALADIES GÉNÉTIQUES AUTOSOMIQUES DOMINANTES ?



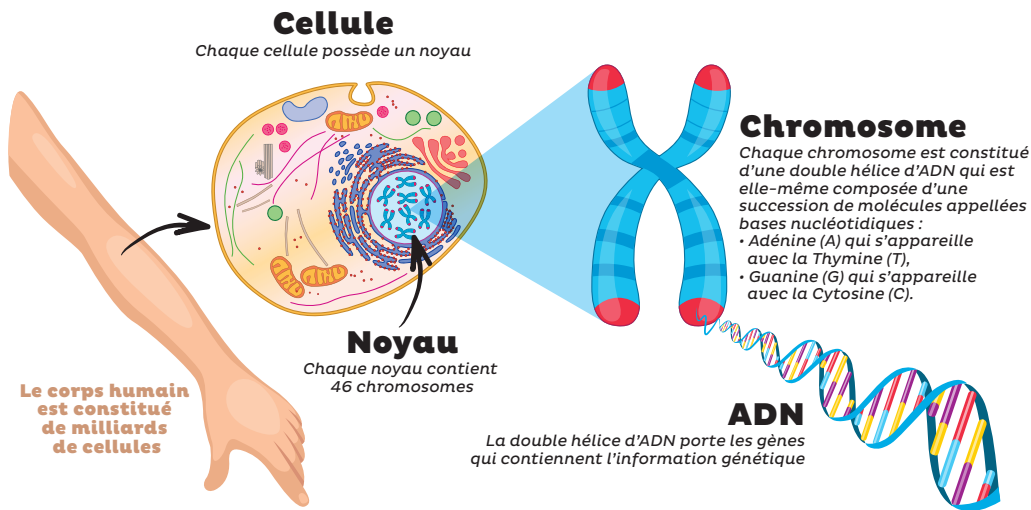
www.anddi-rares.org



COMMENT SE TRANSMETTENT LES MALADIES GÉNÉTIQUES ?

- Le corps humain est constitué de milliards de cellules comportant chacune un noyau. Ce noyau renferme une grande partie de notre information génétique.

- Celle-ci est répartie sur 46 chromosomes : 22 paires d'autosomes (1 à 22) et 1 paire de gonosomes (X et Y) qui détermine le sexe de l'individu. Pour chaque paire, il y a **un chromosome d'origine paternelle et un chromosome d'origine maternelle.**



- Les chromosomes sont constitués d'ADN qui porte les gènes (25 000 environ). Les gènes localisés sur les autosomes sont représentés en 2 copies, l'une héritée de la mère, l'autre du père.
- Si un gène est altéré, on parle de **mutation** ou **variation génétique** (soit « gène muté »).

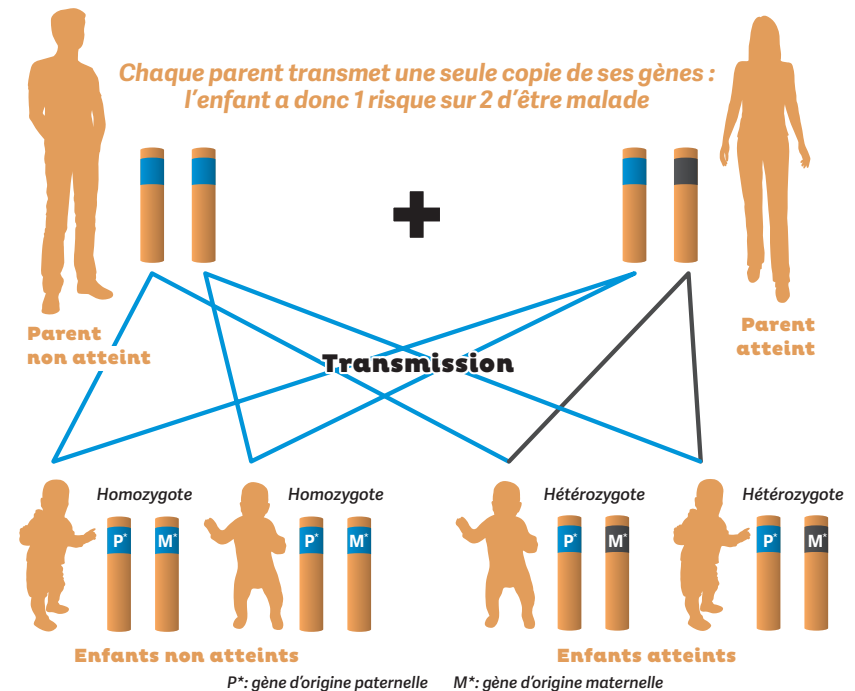
- Un individu est dit homozygote s'il a : 2 copies normales du gène ou 2 copies mutées du gène.
- Un individu est dit hétérozygote s'il a une copie normale et une copie mutée du gène.

Il existe différents types de transmission de maladies génétiques. Ce fascicule ne concerne que le mode de transmission impliqué dans votre famille.

LES MALADIES DE TRANSMISSION AUTOSOMIQUE DOMINANTE

- Les maladies de transmission autosomique dominante sont des maladies génétiques dont le(s) gène(s) causal(aux) est(sont) localisé(s) sur les autosomes.

- Lorsqu'une maladie se transmet sur un mode autosomique dominant, il suffit que la personne atteinte possède une seule copie du gène muté pour qu'elle présente un ou des signes de la maladie.



- À chaque grossesse, l'enfant a 1 risque sur 2 d'être atteint. S'il est porteur du gène muté, il aura à son tour 1 risque sur 2 de transmettre la mutation à sa descendance.
- Si l'enfant n'a pas hérité de la mutation (familiale), il ne peut pas la transmettre à sa descendance.
- La maladie peut s'exprimer de manière variable selon les individus au sein de la même famille ou d'une famille à l'autre (gravité, âge d'apparition). C'est ce que l'on appelle l'expressivité variable.

- Un individu porteur d'une mutation causale peut ne pas exprimer la maladie, ce que l'on appelle la pénétrance incomplète.
- Une personne peut être malade sans que ses parents ne le soient. Il s'agit le plus souvent d'une mutation **de novo**, apparue de façon sporadique au moment de sa conception. Le risque de récurrence dans la fratrie est faible (en général 1%). En revanche, le risque pour cette personne malade de transmettre la maladie à sa descendance est de 1 sur 2.