



COMMENT SE TRANSMETTENT LES MALADIES GÉNÉTIQUES AUTOSOMIQUES RÉCESSIVES ?



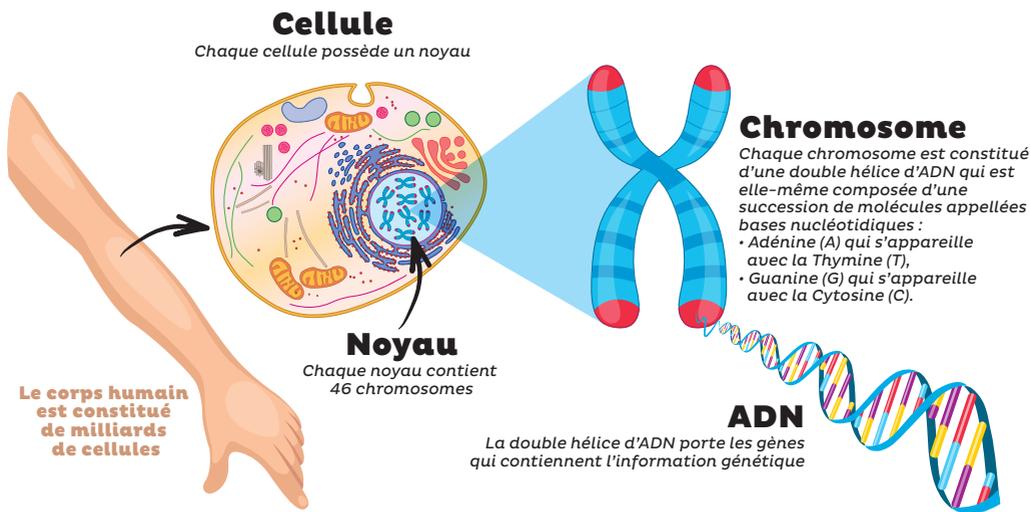
www.anddi-rares.org



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.**



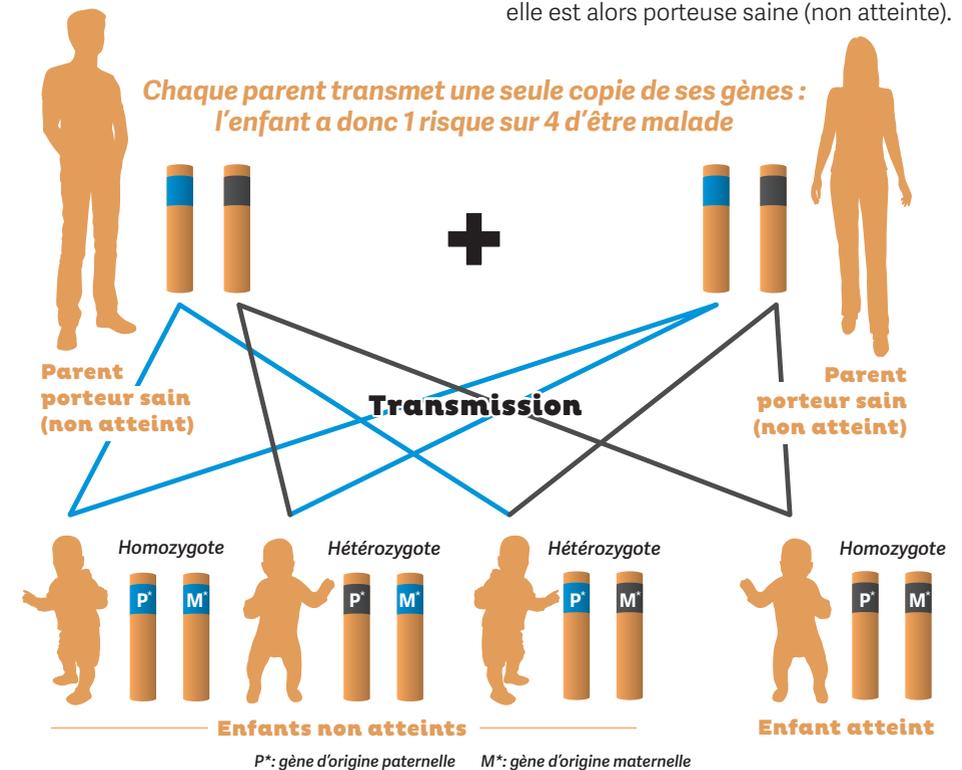
- Les chromosomes sont constitués d'ADN qui porte les gènes (25 000 environ). Les gènes localisés sur les autosomes sont représentés en 2 copies, l'une héritée de la mère, l'autre du père.
- Si un gène est altéré, on parle de **mutation** ou **variation génétique** (soit « gène muté »).

- 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 RÉCESSIVE

- Les maladies de transmission autosomique récessive 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 récessif, une personne est malade lorsqu'une mutation est présente sur chacune des deux copies du gène.
- Lorsqu'une personne présente une mutation sur une seule copie du gène, elle est alors porteuse saine (non atteinte).



- À chaque grossesse d'un couple de parents porteurs sains, l'enfant a 1 risque sur 4 d'être atteint.
- Si l'enfant n'a pas hérité de la mutation (enfant non atteint), il ne peut pas la transmettre à sa descendance.
- Les frères et sœurs d'un enfant atteint ont un risque de 2 sur 3 d'être porteurs sains.
- Les enfants issus d'une union consanguine (membre du couple avec un ancêtre commun) ont un risque plus élevé que la population générale d'être atteints d'une maladie autosomique récessive.