



COMMENT SE TRANSMETTENT LES MALADIES GÉNÉTIQUES RÉCESSIVES LIÉES À L'X ?



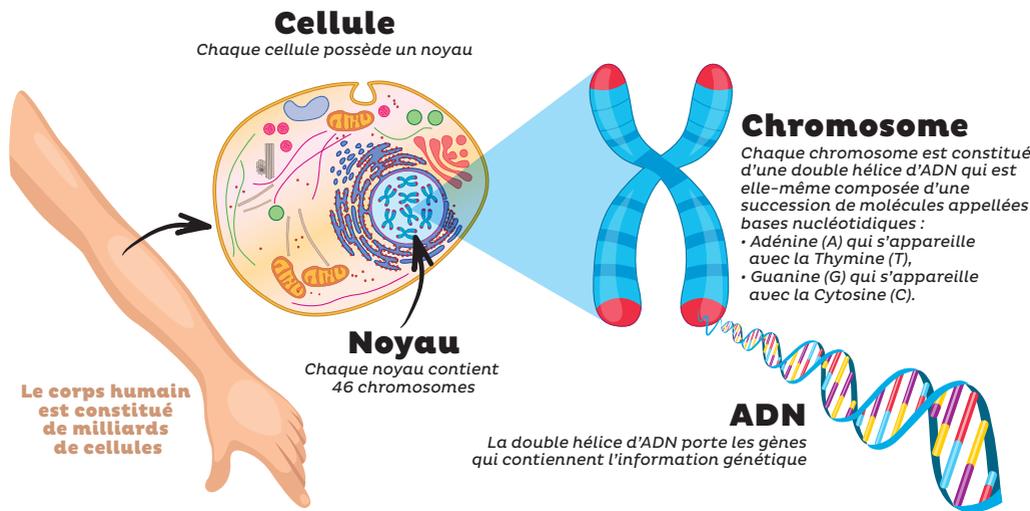
www.anddi-rares.org



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.

- **La femme** possède 2 chromosomes X (**XX**) et **l'homme** possède un chromosome X et 1 chromosome Y (**XY**).
- Pour chaque paire, il y a un chromosome d'origine paternelle et un chromosome d'origine maternelle.

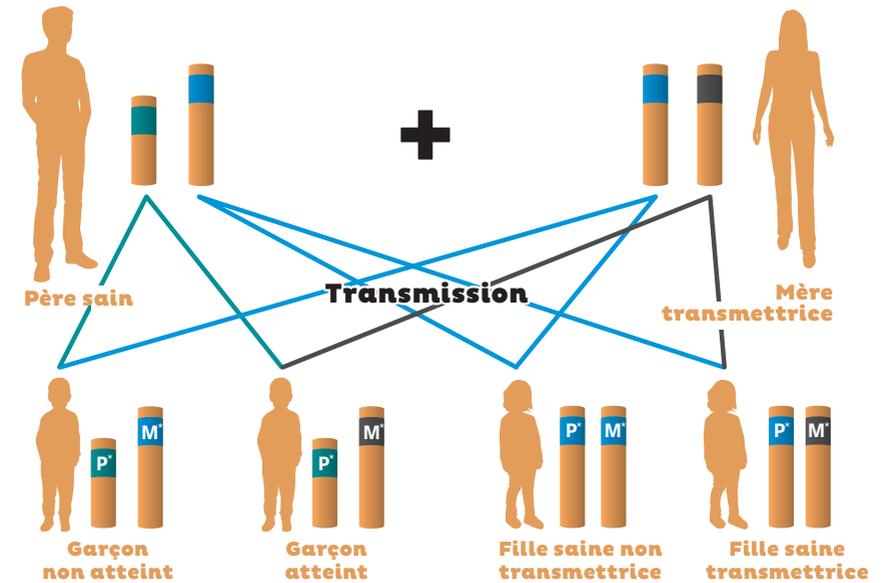


- Si un gène est altéré, on parle de **mutation** ou **variation génétique** (soit « gène muté »). Lorsqu'une mutation est située sur un gène du chromosome X, on parle alors de maladie liée à l'X.
- Une femme a 2 chromosomes X : si une mutation est présente sur un gène de l'un des 2 chromosomes X, la femme n'est en général pas malade (il arrive parfois qu'elle

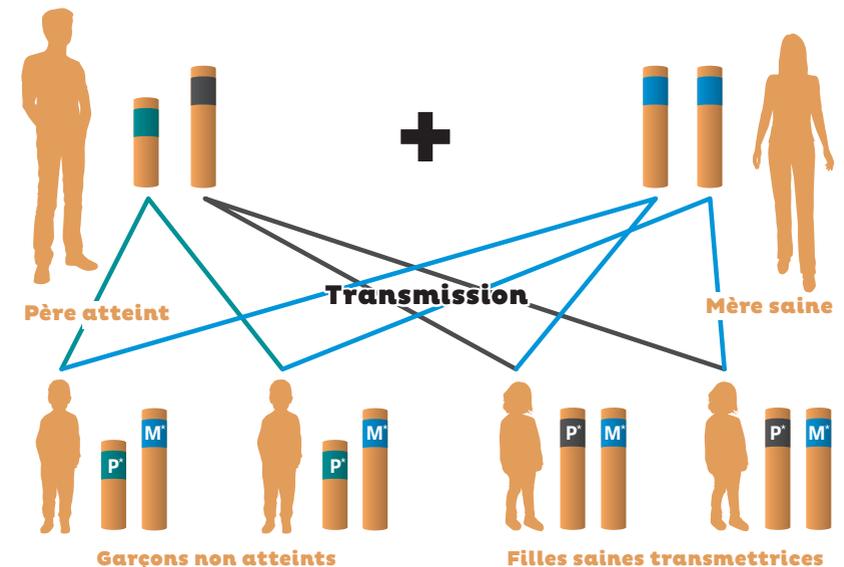
- présente des signes mineurs de la maladie). Elle est dite « conductrice de la maladie ».
- Un homme n'a qu'un seul chromosome X : si une mutation est présente sur un gène de ce chromosome, alors il développe la maladie. Ses fils recevant son chromosome Y ne seront pas atteints. En revanche, toutes ses filles seront conductrices.

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

RISQUE DE TRANSMISSION QUAND UNE FEMME EST CONDUCTRICE



RISQUE DE TRANSMISSION QUAND UN HOMME EST ATTEINT



P*: gène d'origine paternelle M*: gène d'origine maternelle