



Hôpital Sud • 16, boulevard de Bulgarie • BP 90347 - 35203 Rennes cedex 2
Tél. : 02 99 26 67 44 - Fax : 02 99 26 67 45

CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE RENNES

© C. Com. studio graphique CHU Rennes - 0738-09 • décembre 2009 - Impression Gueulter

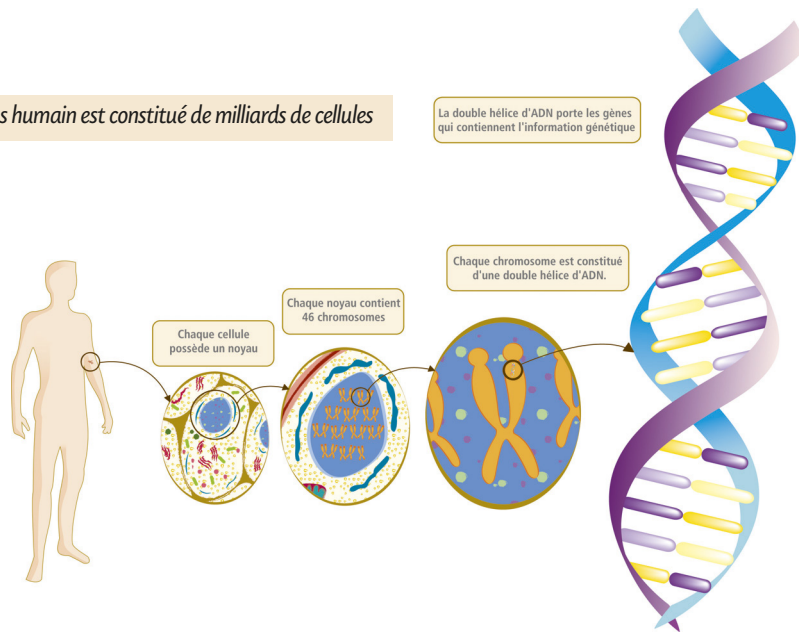
Comment se transmettent les maladies génétiques dominantes



COMMENT SE TRANSMETTENT LES MALADIES GÉNÉTIQUES ?

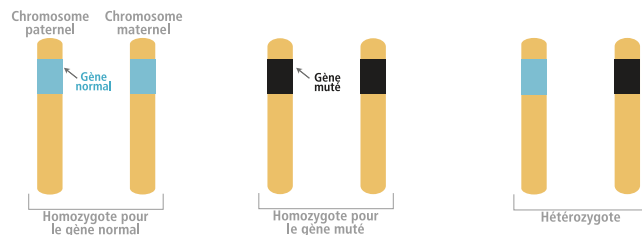
- Le corps humain est constitué de milliards de "cellules" comportant chacune un noyau. Ce noyau renferme toute notre information génétique.
- Celle-ci est répartie sur 46 chromosomes (23 paires). Pour chaque paire, il y a un **chromosome d'origine paternelle** et un **chromosome d'origine maternelle**.

Le corps humain est constitué de milliards de cellules



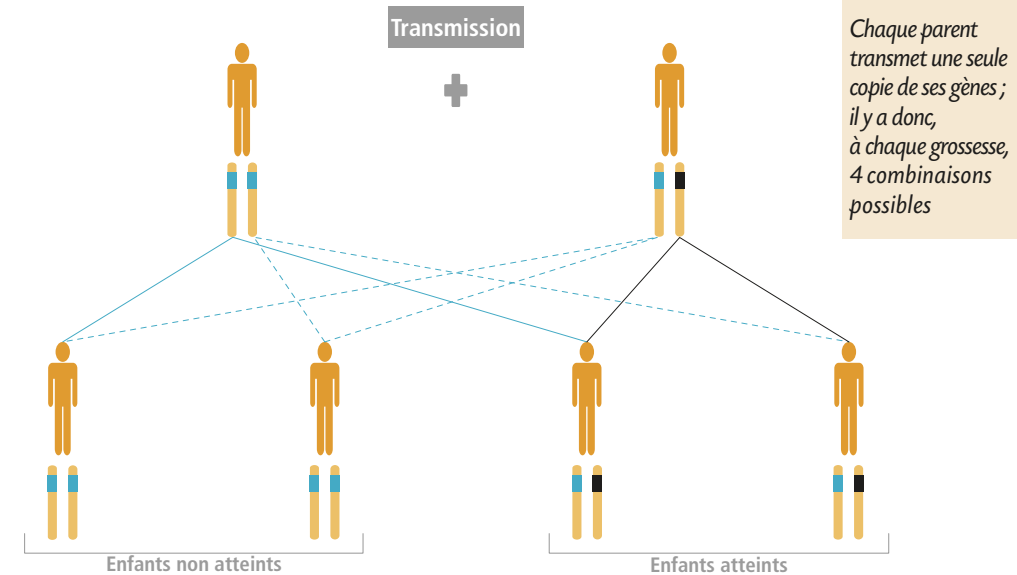
- Les chromosomes sont constitués d'ADN qui porte les gènes (25 000 environ). Les gènes sont donc eux aussi représentés en 2 copies (maternelle/paternelle).
- Si un gène est altéré, on parle de "**mutation**" (soit "gène muté").
- Un individu est dit homozygote s'il a 2 copies normales du gène ou 2 copies mutées du gène.
- Un individu est dit **hétérozygote** s'il a une copie mutée et une copie normale 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 À TRANSMISSION AUTOSOMIQUE DOMINANTE

- Une maladie autosomique est une maladie qui touche aussi bien les filles que les garçons.
- Lorsqu'une maladie est dominante : il suffit que la personne présente une seule copie du gène muté pour que la maladie s'exprime.



- À chaque grossesse, l'enfant a 1 risque sur 2 d'être atteint. S'il est atteint, 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 (enfant non atteint), 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).
- Une personne peut être malade sans que ses parents ne le soient. Il s'agit d'une anomalie "**De Novo**", apparue au moment de sa conception. En revanche le risque de transmettre la maladie à la descendance est de 1 sur 2.