

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 Gueulier

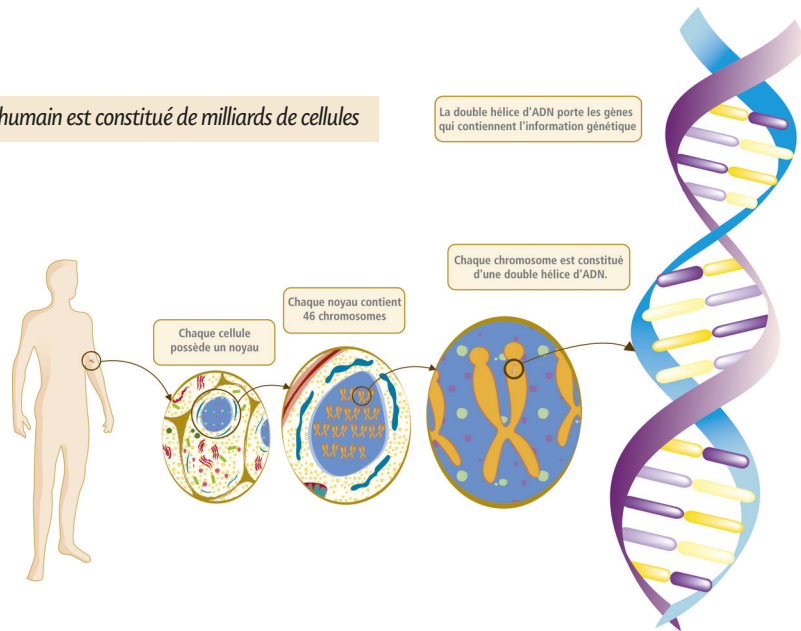
Comment se transmettent les maladies génétiques récessives



COMMENT SE TRANSMETTENT LES MALADIES GÉNÉTIQUES ?

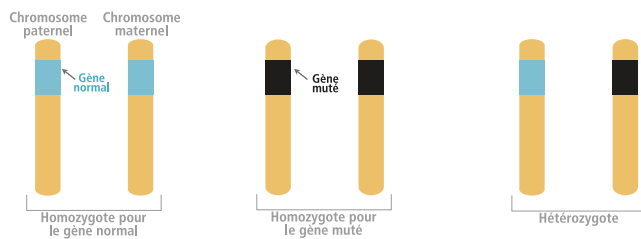
- Le corps humain est constitué de milliards de "cellules" comportant chacune un noyau. Ce noyau renferme toute notre information génétique.
- Celle-ci est répartie sur 46 chromosomes (23 paires). Pour chaque paire, il y a un **chromosome d'origine paternelle** et un **chromosome d'origine maternelle**.

Le corps humain est constitué de milliards de cellules



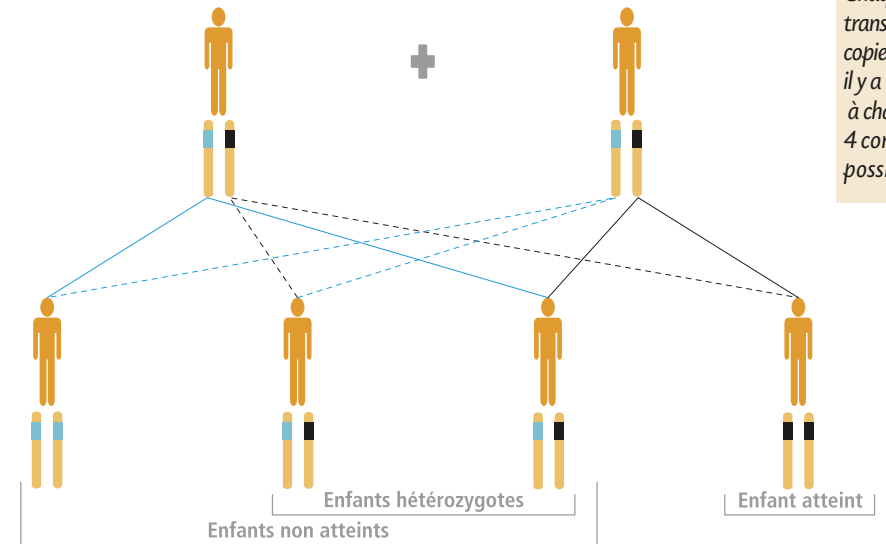
- Les chromosomes sont constitués d'ADN qui porte les gènes (25 000 environ). Les gènes sont donc eux aussi représentés en 2 copies (maternelle/paternelle).
- Si un gène est altéré, on parle de "**mutation**" (soit "gène muté").
- Un individu est dit homozygote s'il a 2 copies normales du gène ou 2 copies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

- Une maladie autosomique est une maladie qui touche aussi bien les filles que les garçons.
- Dans le cas d'une maladie récessive : un individu est malade lorsqu'une mutation est présente sur chaque copie du gène. L'individu est dit "homozygote" pour le gène muté.
- Lorsqu'une personne présente une mutation sur une seule copie du gène, elle est alors porteuse non atteinte ou "hétérozygote".



Chaque parent transmet une seule copie de ses gènes ; il y a donc, à chaque grossesse, 4 combinaisons possibles.

- Lorsque les 2 parents sont hétérozygotes, ils ont 1 risque sur 4 à chaque grossesse d'avoir un enfant malade et donc 3 chances sur 4 d'avoir un enfant non atteint.
- Les enfants issus d'une union consanguine (membres du couple avec un ancêtre commun) ont un risque plus élevé que la population générale d'avoir une maladie autosomique récessive.