

## Caractéristiques des maladies génétiques

### 1. Maladie autosomique dominante

- Polykystose rénale dominante
- Neurofibromatose de type 1
- Nanisme achondroplasmique

- Transmission verticale
- Indépendante du sexe
- Dans le cas général :
  - Lorsqu'un individu est malade, alors un de ses parents l'est
  - L'individu malade transmet la maladie avec un risque de 0,5 à chacun de ses enfants
- Cas particuliers :
  - Pénétrance incomplète : un individu porteur de l'allèle A mutée n'est pas malade
  - Néomutation
  - Pénétrance incomplète et expressivité variable : tous les individus Aa n'ont pas le même phénotype

### 2. Maladie récessive liée à l'X

- Hémophilie
- Myopathie de Duchenne

- Plus de garçons malades que de filles
- Lorsque la mère est malade et le père sain, tous les garçons sont malades et les filles sont vectrices
- Un homme malade ne peut transmettre l'allèle muté donc la maladie à ses fils, il transmet par contre l'allèle muté à ses filles
- Si une fille est malade, alors son père est malade et sa mère vectrice

### 3. Maladie dominante liée à l'X

- Rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique

- Transmission verticale
- Beaucoup plus de filles malades que de garçons (en général, la maladie est létale chez les garçons)
- Lorsqu'une mère est malade, elle a un risque de 0,5 de transmettre la maladie à ses enfants
- Pas de transmission père/fils

### 4. Maladie mitochondriale

- Mode de transmission similaire aux maladies autosomiques dominantes
- Indépendante du sexe
- Transmission verticale
- Le père ne transmet pas la maladie à ses enfants
- Si la mère est saine, aucun de ses enfants ne sera malade
- Si la mère est malade, tous ses enfants seront malades
- Hétéroplasmie : présence dans les cellules de deux populations de cellules : l'une contenant les mitochondries mutées et l'autre les mitochondries normales.
- Gène de la respiration mitochondriale touché
- Tissus principalement touchés : foie, cœur, SN, muscles

## 5. Maladie autosomique récessive

- Mucoviscidose
- Phénylcétonurie
- Hématochromatose

- Transmission plutôt horizontale
- Indépendante du sexe
- Peu de malades
- Si un individu est malade et que ses parents sont sains, ses parents sont hétérozygotes
- Le risque d'avoir un enfant malade sachant que les parents sont hétérozygotes est de  $\frac{1}{4}$
- Dans le cas général, le risque que l'enfant soit malade est de  $\frac{1}{4} \times p$  (mère soit malade)  $\times p$  (père soit malade)
- La consanguinité augmente la fréquence des homozygotes dans la population mais elle ne modifie pas la fréquence des allèles

