Les modes de transmission génétique des maladies rares

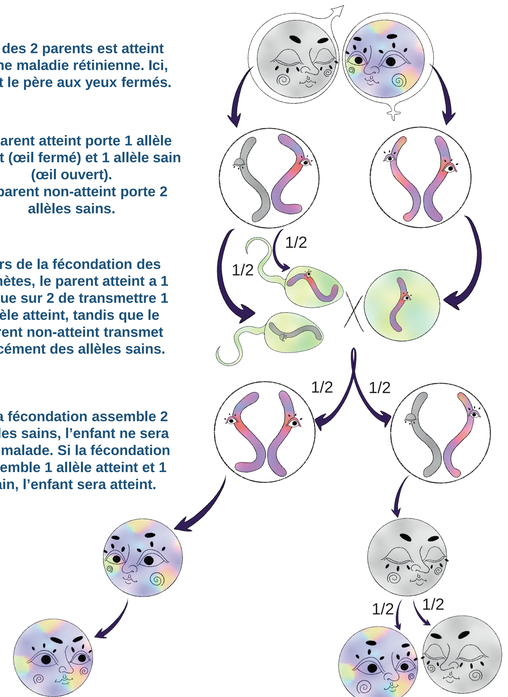
La transmission dominante

Un des 2 parents est atteint d'une maladie rétinienne. Ici, c'est le père aux yeux fermés.

Le parent atteint porte 1 allèle atteint (œil fermé) et 1 allèle sain (œil ouvert).
Le parent non-atteint porte 2 allèles sains.

Lors de la fécondation des gamètes, le parent atteint a 1 risque sur 2 de transmettre 1 allèle atteint, tandis que le parent non-atteint transmet forcément des allèles sains.

Si la fécondation assemble 2 allèles sains, l'enfant ne sera pas malade. Si la fécondation assemble 1 allèle atteint et 1 sain, l'enfant sera atteint.



Les enfants non-atteints n'ayant que des allèles sains feront des enfants non-atteints.

Les enfants atteints, ayant 1 allèle atteint, auront 1 risque sur 2 de transmettre l'allèle atteint et d'avoir un enfant atteint.

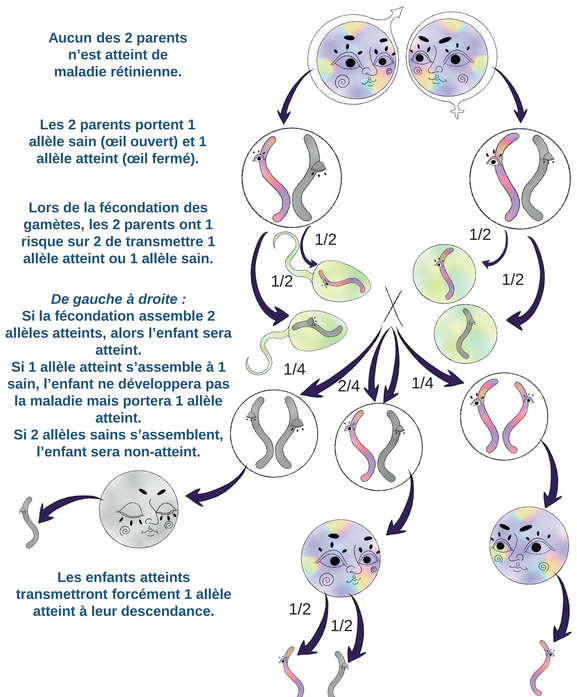
La transmission récessive

Aucun des 2 parents n'est atteint de maladie rétinienne.

Les 2 parents portent 1 allèle sain (œil ouvert) et 1 allèle atteint (œil fermé).

Lors de la fécondation des gamètes, les 2 parents ont 1 risque sur 2 de transmettre 1 allèle atteint ou 1 allèle sain.

De gauche à droite :
Si la fécondation assemble 2 allèles atteints, alors l'enfant sera atteint.
Si 1 allèle atteint s'assemble à 1 sain, l'enfant ne développera pas la maladie mais portera 1 allèle atteint.
Si 2 allèles sains s'assemblent, l'enfant sera non-atteint.



Les enfants atteints transmettront forcément 1 allèle atteint à leur descendance.

Les enfants portant 1 seul allèle atteint auront, comme leurs parents, 1 risque sur 2 de transmettre 1 allèle atteint.

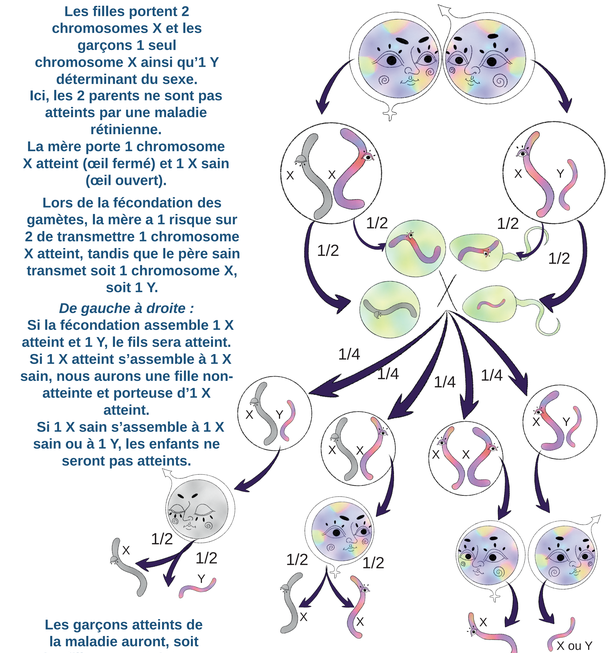
Les enfants non-atteints portant 2 allèles sains ne transmettront que des allèles sains.

La transmission liée à l'X

Les filles portent 2 chromosomes X et les garçons 1 seul chromosome X ainsi qu'1 Y déterminant du sexe.
Ici, les 2 parents ne sont pas atteints par une maladie rétinienne.
La mère porte 1 chromosome X atteint (œil fermé) et 1 X sain (œil ouvert).

Lors de la fécondation des gamètes, la mère a 1 risque sur 2 de transmettre 1 chromosome X atteint, tandis que le père sain transmet soit 1 chromosome X, soit 1 Y.

De gauche à droite :
Si la fécondation assemble 1 X atteint et 1 Y, le fils sera atteint.
Si 1 X atteint s'assemble à 1 X sain, nous aurons une fille non-atteinte et porteuse d'1 X atteint.
Si 1 X sain s'assemble à 1 X sain ou à 1 Y, les enfants ne seront pas atteints.



Les garçons atteints de la maladie auront, soit des filles non-atteintes et porteuses d'1 X atteint, soit des garçons non-atteints.

Si les filles porteuses d'1 X atteint ont un garçon, il aura 1 risque sur 2 d'être atteint. Et les filles auront 1 risque sur 2 de porter 1 X atteint.

Les enfants ne portant aucun chromosome X atteint ne peuvent pas développer la maladie et ne transmettront que des chromosomes sains.

La transmission mitochondriale

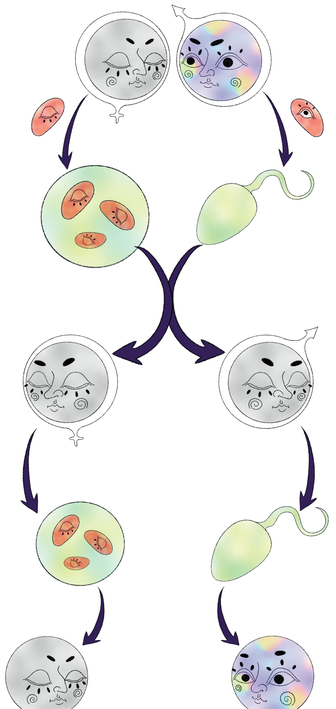
La mère est atteinte d'une maladie rétinienne et le père est non-atteint.

La mère possède des mitochondries (en orange) atteintes (œil fermé). Tandis que le père possède des mitochondries saines.

Les mitochondries sont toujours transmises par les ovules de la mère.

Tous les enfants issus d'une mère portant des mitochondries atteintes seront à leur tour atteints.

Les filles atteintes (à gauche) transmettront, comme leur mère, la maladie à tous leurs enfants.
Les garçons atteints de la maladie ne transmettront jamais de mitochondries atteintes puisqu'il n'y a que les ovules qui les transmettent. Ils n'auront alors que des enfants non-atteints.



MONTPELLIER CHU CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE
Mako PEGART