



→ Représentation de la transmission autosomique dominante

Dans le cadre des maladies des troubles du rythme cardiaque, la majorité des **transmissions est de type autosomique dominante**.

Dans les représentations ci-dessous,

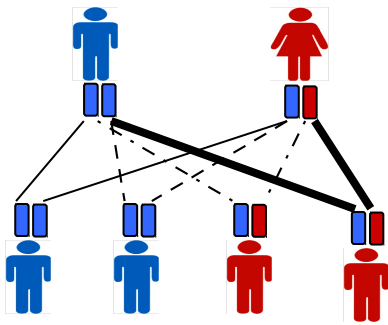
- l'allèle normal du gène apparaît en bleu 
- l'allèle « malade » du gène en rouge 

Ainsi :

- les personnes porteuses d'une version « malade » du gène apparaissent en rouge (hétérozygote),
- les personnes porteuses des 2 versions normales du gène sont en bleu (homozygote).

Cas 1 : Union d'un porteur hétérozygote et d'un non porteur

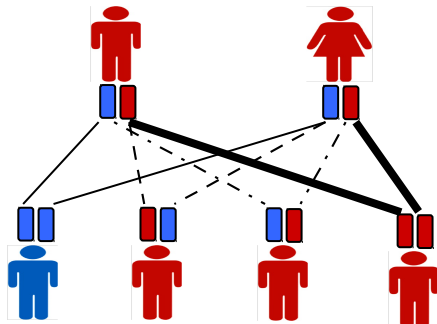
Le risque pour ce couple d'avoir un enfant porteur hétérozygote de l'allèle « malade » du gène est de $\frac{1}{2}$



Cas 2 : Union de deux porteurs hétérozygotes

Un tel couple a :

- 3 risques sur 4 d'avoir un enfant porteur d'au moins une version de l'allèle « malade »
- 1 risque sur 4 d'avoir un enfant porteur des 2 versions « malade » du gène (homozygote)
- 1 risque sur 2 d'avoir un enfant porteur d'une version « malade » du gène (hétérozygote),
- 1/4 d'avoir un enfant non porteur de mutation.



6.1. Transmission autosomique récessive

Une maladie génétique est dite de transmission autosomique récessive quand :

- Le gène « malade » est présent sur un chromosome autosome (n°1 à 22) et non sur un chromosome sexuel
 - la présence des deux versions « malade » du gène est indispensable pour que la maladie s'exprime.
- L'un des deux gènes malades est transmis par le père, et l'autre par la mère.

Les caractéristiques d'une maladie génétique à transmission autosomique récessive sont les suivantes :



Elle atteint autant les hommes que les femmes

Elle atteint les descendants d'une génération et épargne les descendants de la génération suivante (elle saute d'une génération à une autre).

Cependant, être porteur de l'allèle « malade » d'un gène ne signifie pas forcément que la personne sera malade, les manifestations d'une maladie génétique dépendent de son expressivité au niveau physiologique.

→ Représentation de la transmission autosomique récessive

Dans les représentations ci-dessous,

- l'allèle normal du gène apparaît en bleu 
- l'allèle « malade » du gène en rouge 

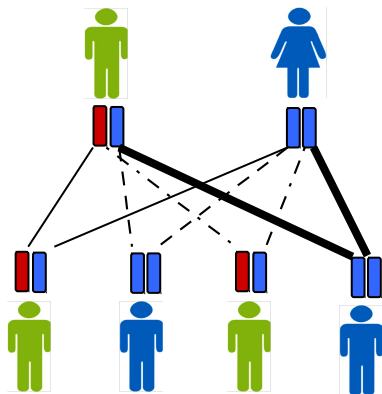
Ainsi :

- les personnes porteuses des 2 versions « malade » du gène apparaissent en rouge (homozygotes)
- les personnes porteuses d'une seule version « malade » du gène sont en vert (hétérozygotes)
- les personnes non porteuses de mutation sur le gène sont en bleu (homozygotes).

Cas 1 : Union d'un porteur hétérozygote et d'un non porteur

A chaque grossesse, le couple a un risque de :

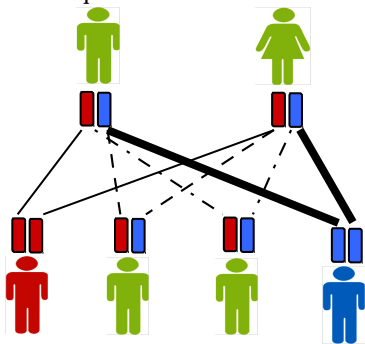
- 50% d'avoir un enfant porteur du gène malade
- 50% d'avoir un enfant non porteur du gène malade



Cas 2 : Union de deux porteurs hétérozygotes

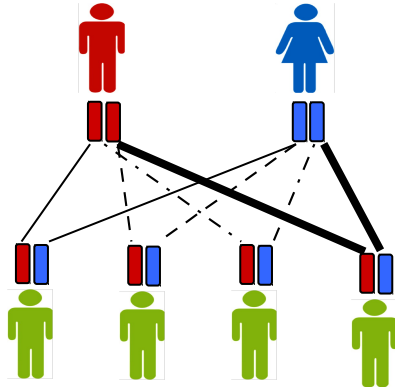
A chaque grossesse, ce couple a :

- 1 risque sur 4 d'avoir un enfant porteur des 2 versions normales du gène.
- 1 risque sur 2 d'avoir un enfant porteur d'une version «malade » du gène (hétérozygote)
- 1 risque sur 4 d'avoir un enfant porteur des 2 versions «malade » du gène (homozygote)



Cas 3 : Union d'un non porteur et d'un porteur homozygote

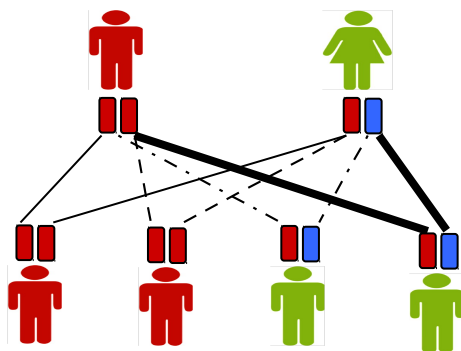
Tous les enfants de ce couple seront porteurs d'une version « malade » du gène.



Cas 4 : Union d'un porteur homozygote et d'un porteur hétérozygote

A chaque grossesse, ce couple a:

- Tous les enfants auront au moins 1 version du gène « malade ».
- 1 risque sur 2 d'avoir un enfant porteur d'une seule version « malade » du gène (hétérozygote).
- 1 risque sur 2 d'avoir un enfant porteur des 2 versions « malade » du gène



Cas 5 : Union de deux porteurs homozygotes

Tous les enfants sont porteurs des 2 versions « malade » du gène.

