

Génétique de la maladie de Morquio

Présentation à la conférence sur la maladie de Morquio
Portail Québécois des Maladies Génétiques Orphelines
Laval, 20 octobre 2007

*Gail Ouellette, Ph.D. CCGC
Généticienne/conseillère en génétique*

Organisme

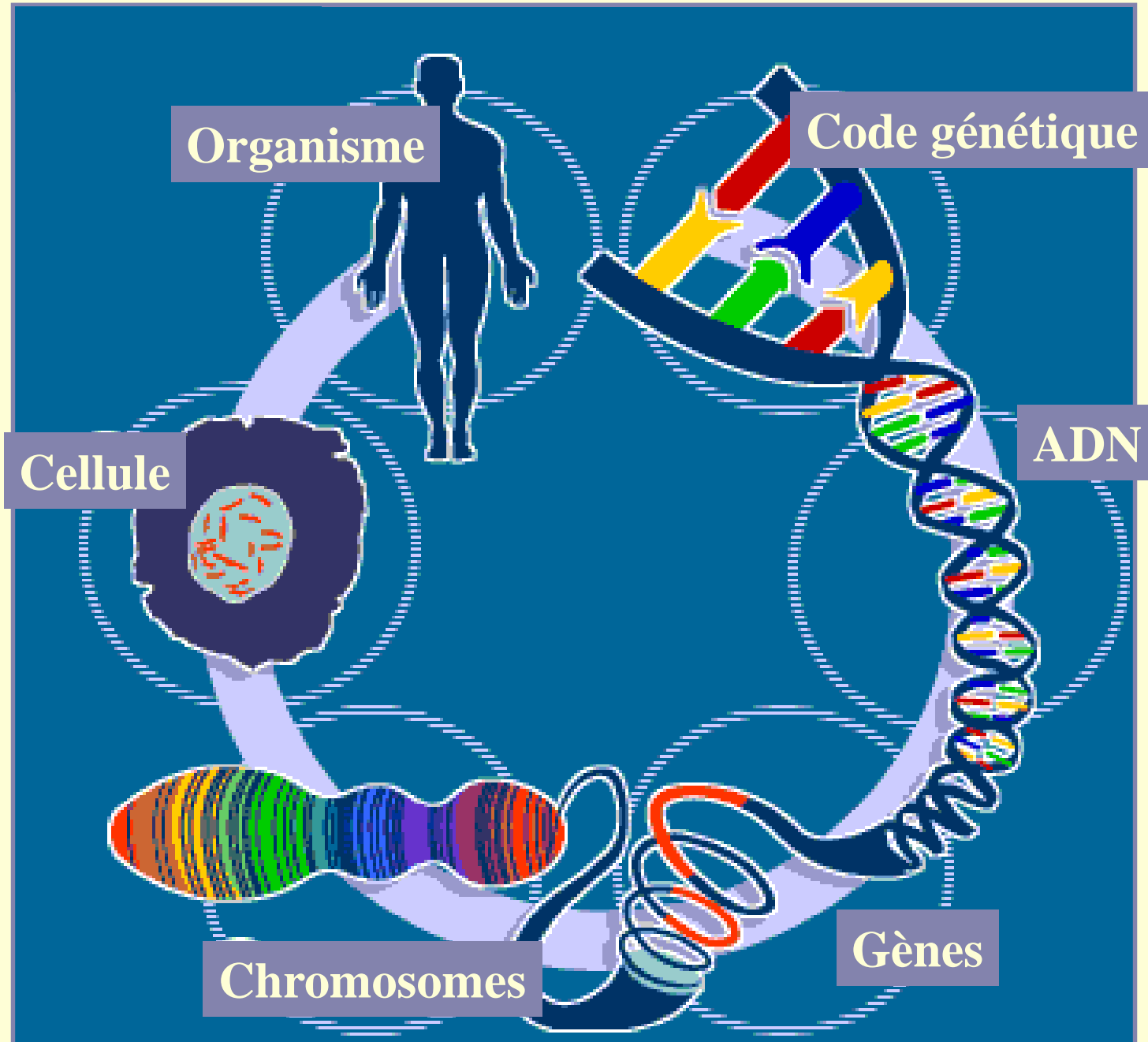
Code génétique

Cellule

ADN

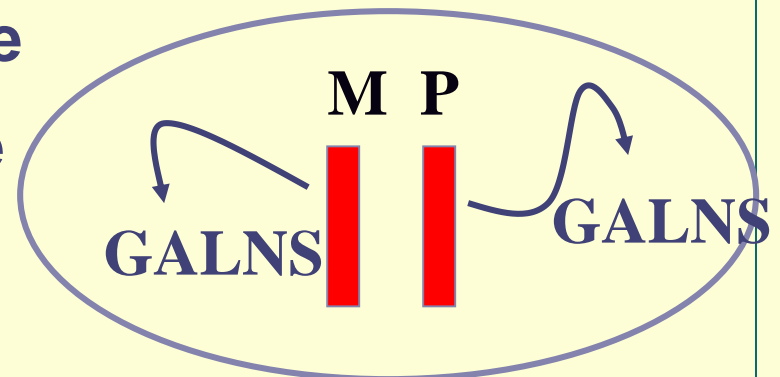
Chromosomes

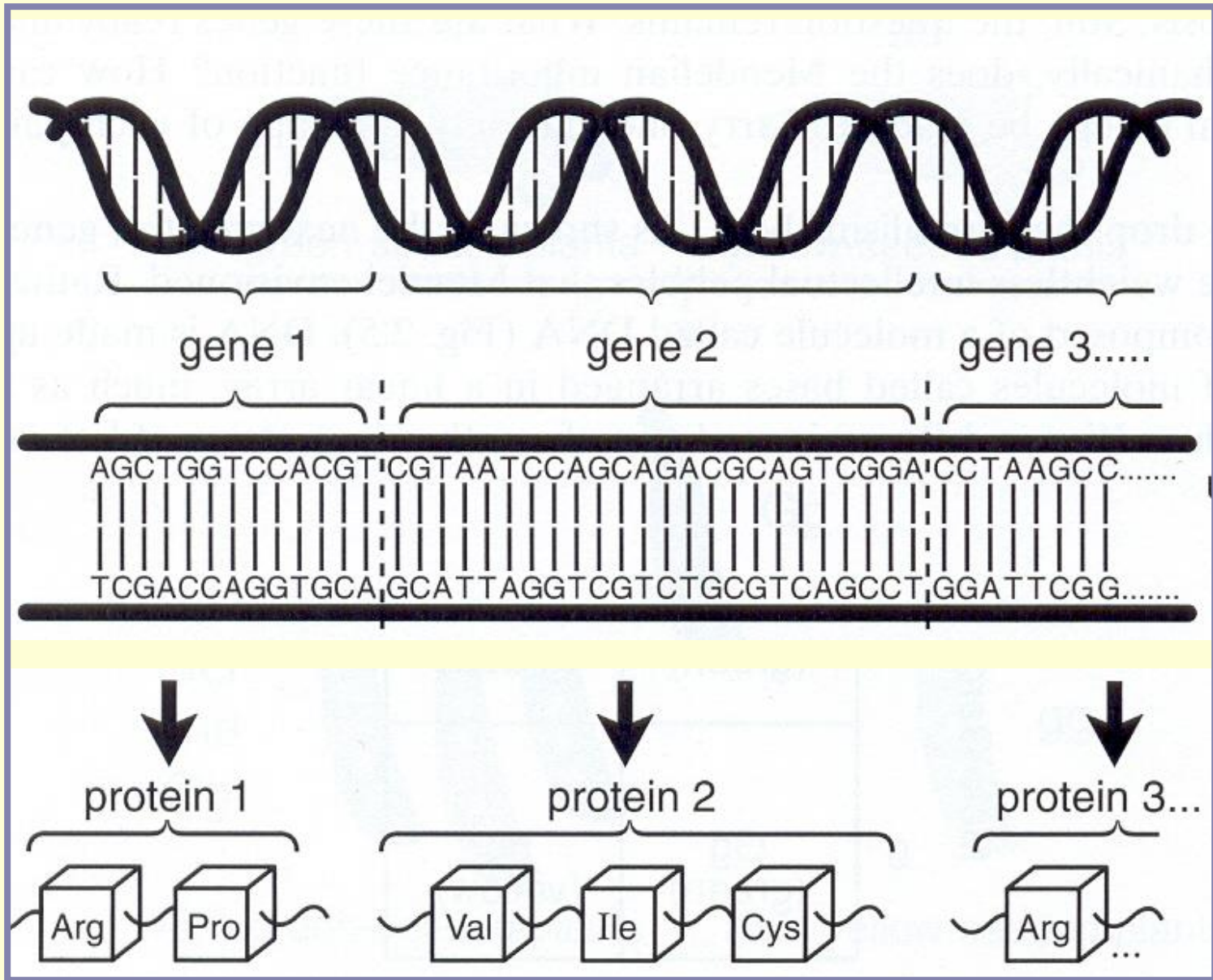
Gènes



Il n'y a pas de gène de la maladie de Morquio!

- On porte tous les gènes impliqués
- Il y a 2 gènes; chacun code pour une enzyme:
 - *N-acétylgalactosamine-6-sulfatase (Morquio type A; type le plus fréquent)*
 - *ou la bêta-D-galactosidase (Morquio type B)*
- On a tous deux copies de ces gènes:
 - une copie de notre mère
 - une copie de notre père





Un gène contient le code pour la production d'une protéine (ou enzyme).

Donc, qu'est-ce qui cause la maladie de Morquio?

Mutation = changement dans le code du gène

=> aucune enzyme produite ou

=> production d'une enzyme défectueuse

- Un individu **atteint** de la maladie de Morquio a une mutation dans chacune des **deux copies** du gène



- Un parent porteur a une **mutation** dans **l'une** des deux copies du gène.

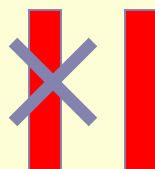
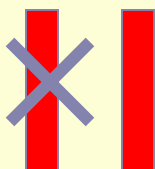




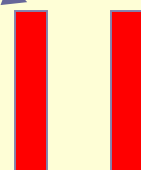
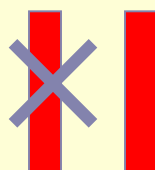
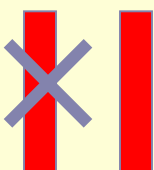
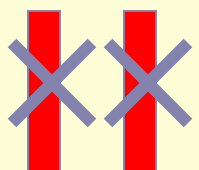
Parent porteur



Parent porteur



Ceci est appelé « transmission autosomique récessive »



Enfant atteint

1 sur 4

25%

Enfant porteur

1 sur 2

50%

Enfant ni atteint ni porteur

1 sur 4

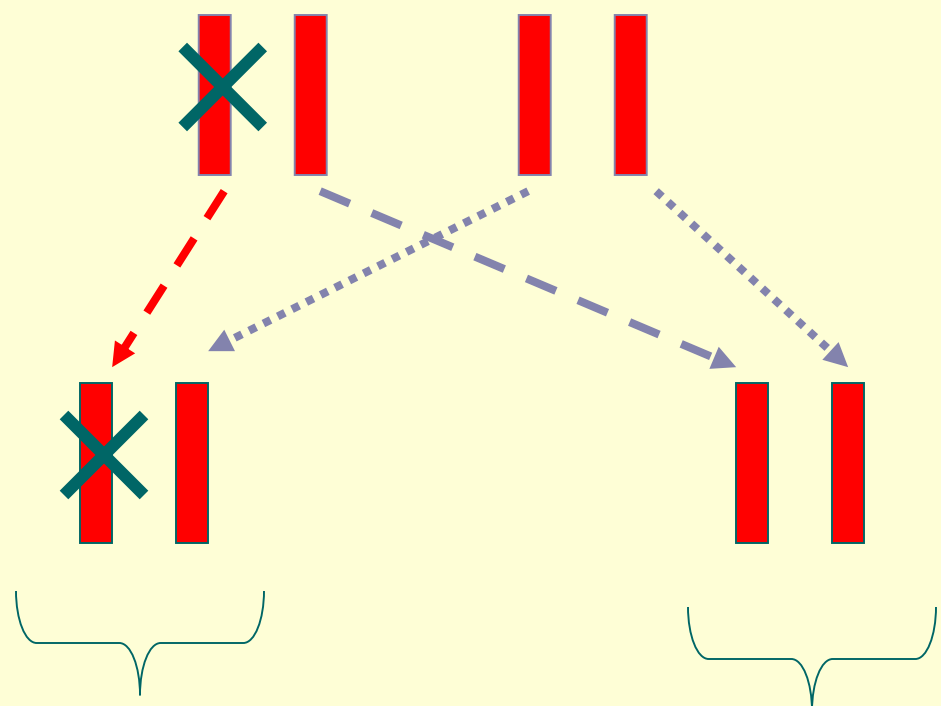
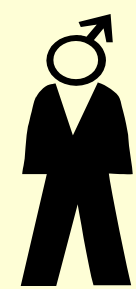
25%



Porteur



Non porteur

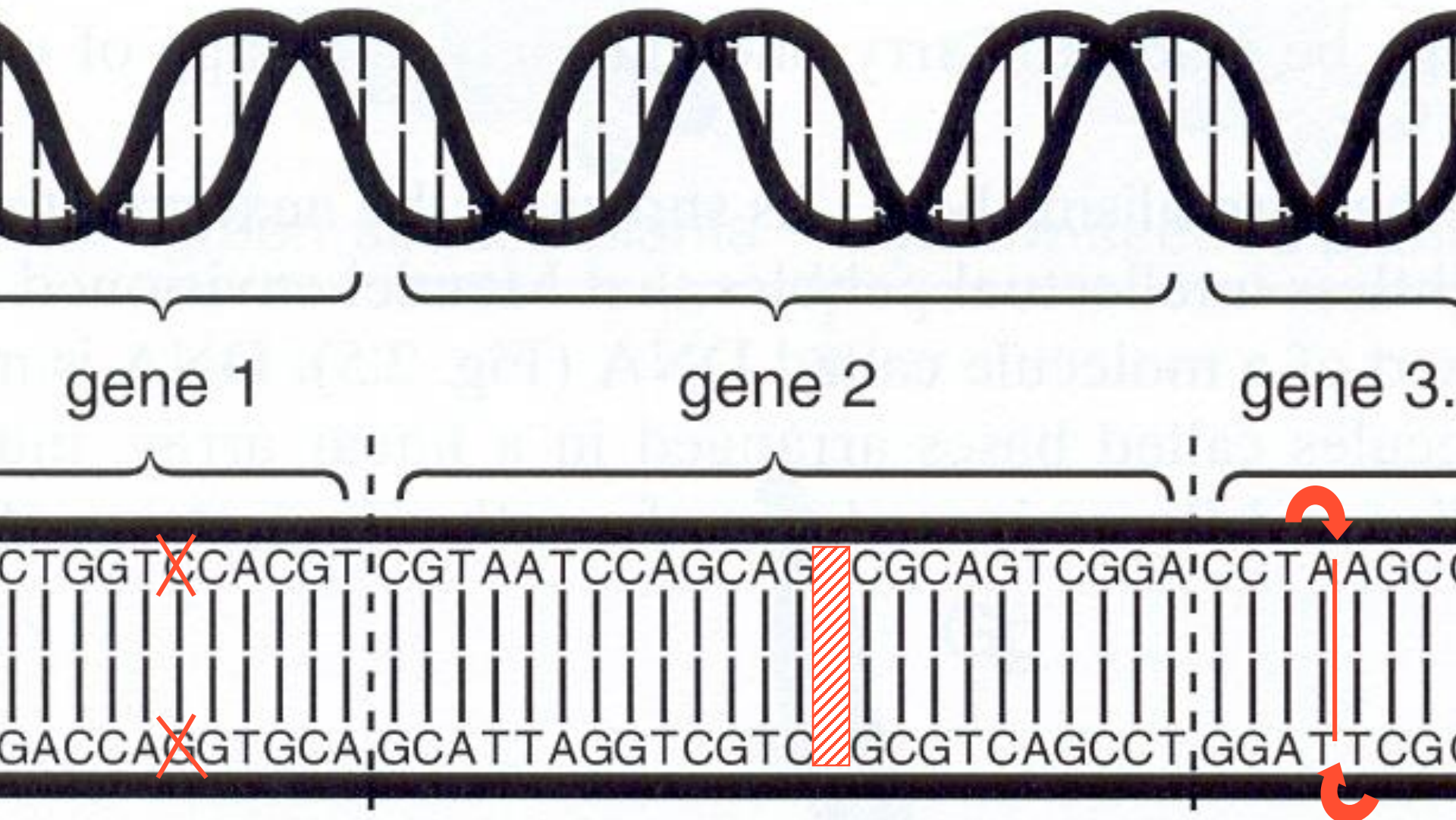


Situation la plus probable pour un porteur!

La fréquence de porteurs dans la population se situerait entre **1 sur 100 à 1 sur 200 personnes.**

50% porteurs

50% non porteurs



Différents types de mutations possibles

Gène GALNS

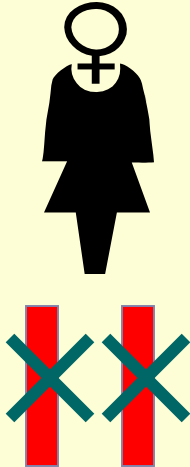
- Longueur = 50 kilobases

50,000ATCCCGTACCCACTT...

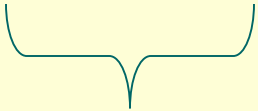
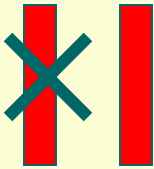
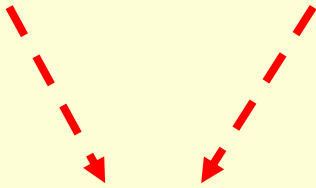
env. 1,600 importantes pour coder enz.

- Étude du Dr Tomatsu, 2005:
 - 227 patients
 - 148 mutations différentes identifiées
 - seulement **11** des 148 mutations se retrouvent chez 6 patients et plus
 - « mutations uniques » pour les différentes familles
 - corrélation mutation et signes cliniques

Atteint



Non porteur



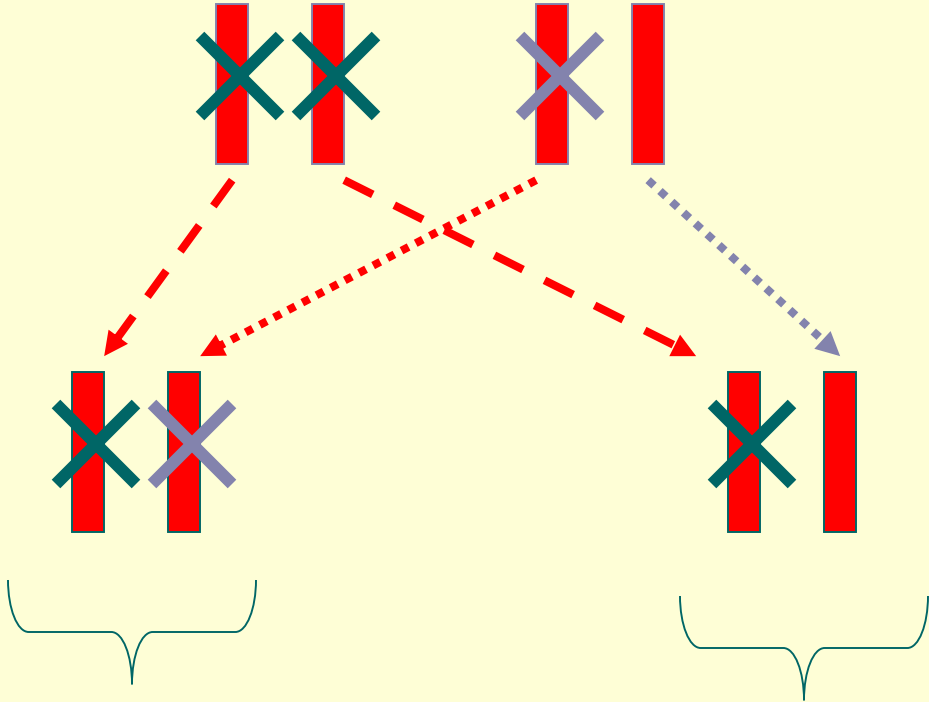
100% porteurs

Situation la plus probable pour une personne atteinte!

Atteint



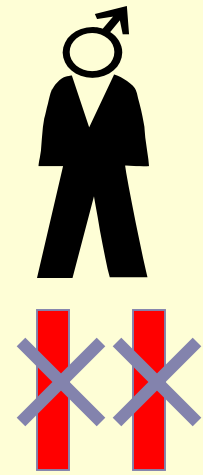
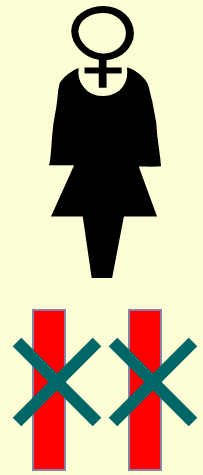
Porteur



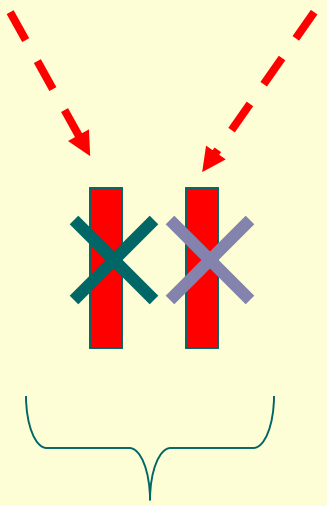
50% atteints

50% porteurs

Atteint



Atteint



100% atteints