

Hérédité récessive

Information pour les malades et leurs familles

Ce document vous donnera des informations sur le mode d'hérédité autosomique récessive et sur comment les maladies à hérédité récessive se transmettent. Pour comprendre la transmission récessive, il est utile de comprendre les gènes et les chromosomes.

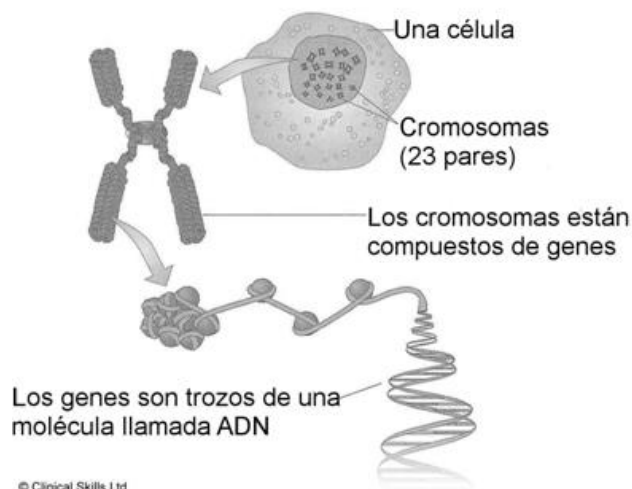
Gènes et chromosomes

Notre corps est fait de millions de cellules. La plupart de ces cellules contiennent un jeu complet de gènes. Les gènes se comportent comme un ensemble d'instructions, afin de contrôler notre croissance et le fonctionnement de notre corps. Ils sont également responsables de nos caractéristiques particulières, comme la couleur de nos yeux, le groupe sanguin ou notre taille.

Les gènes sont situés dans des structures en forme de bâton appelées les chromosomes. Normalement, nous possédons 46 chromosomes dans la plupart de nos cellules. Un jeu de 23 chromosomes hérité de notre mère, et un jeu de 23 chromosomes hérité de notre père. Nous avons donc deux jeux de 23 chromosomes, ou 23 paires. Comme les chromosomes sont faits de gènes, nous héritons deux copies de la plupart de nos gènes : une copie de notre mère et une copie de notre père. C'est pourquoi nous ressemblons un peu à chacun d'eux. Les chromosomes, et donc les gènes, sont faits d'une substance chimique appelée l'ADN.

Parfois, une modification (mutation) survient dans une des copies d'un gène qui l'empêche de fonctionner correctement. Si cette modification survient sur une seule des deux copies du gène, et que l'autre copie est normale, la personne ne développera pas la maladie génétique.

Figure 1 : Gènes, chromosomes et ADN

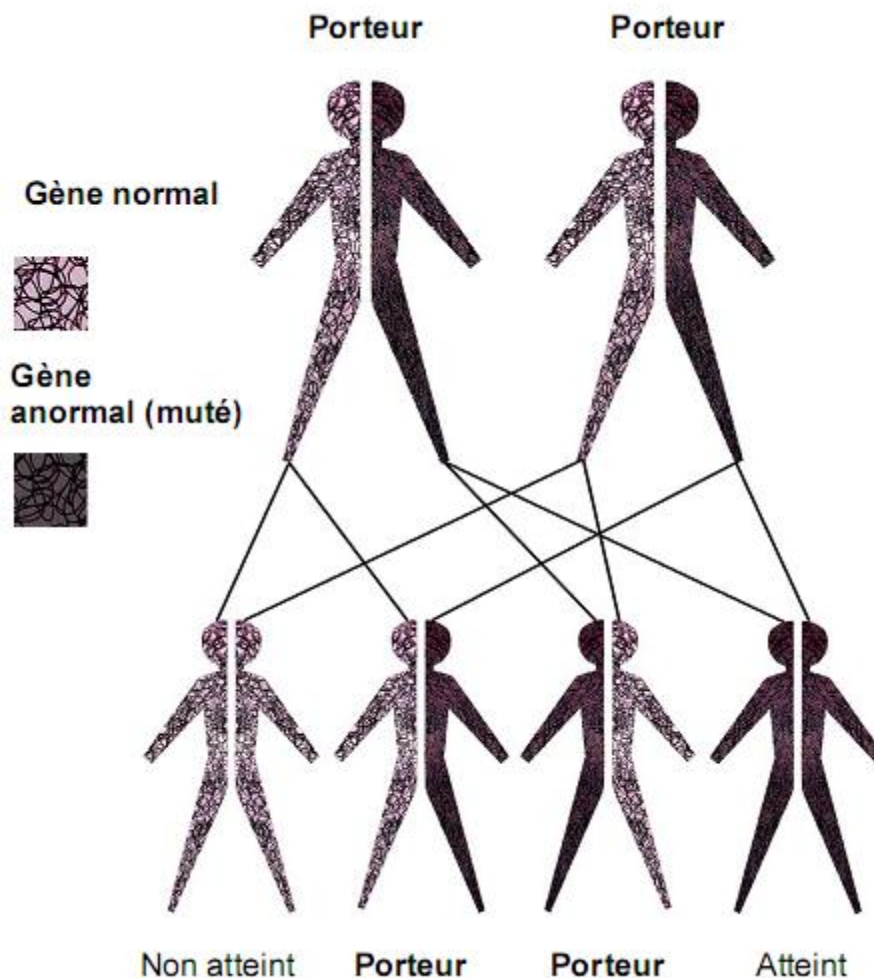


Qu'est-ce que l'hérédité autosomique récessive ?

Certaines maladies se transmettent dans une famille selon le mode autosomique récessif. Ceci signifie qu'une personne doit hériter de deux copies défectueuses du même gène (une copie de chacun de ses parents), pour développer la maladie génétique. Si la personne hérite d'une seule copie défectueuse et que l'autre est normale, alors, dans la plupart des cas, cet individu sera porteur sain de la modification (mutation) du gène, car la copie normale du gène compense le défaut de la copie anormale. Être porteur sain signifie que vous ne développez pas la maladie, mais que vous portez une copie anormale du gène dans la paire de gènes correspondante. Des exemples de maladies autosomiques récessives sont la mucoviscidose ou la drépanocytose.

Comment se transmettent les maladies récessives ?

Figure 2 : Comment les maladies récessives se transmettent-elles du parent à l'enfant ?



Si les deux parents sont porteurs du même gène défectueux, chacun d'eux peut transmettre à leur enfant soit un gène normal, soit un gène défectueux. Ceci se fait au hasard.

Chaque enfant d'un couple où chacun porte une copie du gène défectueux a 25 % de risques (1 sur 4) d'hériter une copie défectueuse de chaque parent et d'être donc atteint de la maladie. Ceci signifie également qu'il a une probabilité de 75 % (3 sur 4) de ne pas être atteint de la maladie. Cette probabilité est la même à chaque grossesse, et la même pour les filles et pour les garçons.

Il existe également une probabilité de 50 % (2 sur 4) que l'enfant hérite d'une seule copie du gène défectueux d'un de ses parents. Si ceci arrive, il sera alors porteur sain comme ses parents.

Enfin, il y a une probabilité de 25 % (1 sur 4) que l'enfant hérite de deux copies normales du gène, une de chaque parent. Dans ce cas, l'enfant ne sera pas atteint de la maladie ni ne sera porteur de la mutation génétique.

Ces différentes possibilités surviennent au hasard. Les possibilités sont les mêmes à chaque grossesse et sont les mêmes pour les filles et pour les garçons.

Qu'est-ce qui se passe lorsque la personne atteinte est la première à l'être dans la famille ?

Parfois, un enfant né avec une maladie autosomique récessive peut être la première personne à en être atteinte dans la famille. Lorsque plusieurs membres de la famille ont été des porteurs sains depuis plusieurs générations, un enfant peut développer pour la première fois la maladie si ses parents sont tous les deux porteurs de la mutation et qu'il a hérité une copie du gène défectueux de son père et de sa mère.

Test génétique et test pendant la grossesse

Il existe un certain nombre d'options pour les personnes qui possèdent une histoire familiale de maladie récessive. Un test génétique peut exister qui permet de savoir si les deux membres du couple sont ou non porteurs du gène défectueux. Cette information peut être utile en cas de désir de grossesse. Pour certaines maladies récessives, il existe des tests réalisables pendant la grossesse afin de déterminer si l'enfant à naître est atteint de la maladie génétique. Vous devez en discuter avec votre médecin ou le professionnel de santé qui vous suit.

Les autres membres de la famille

Si un membre de la famille présente une maladie génétique récessive, ou est porteur de la mutation, il est souhaitable d'en discuter avec les autres membres de la famille. Ceci donne aux autres membres de la famille, s'ils le souhaitent, la possibilité de faire un test génétique sur simple prise de sang pour savoir s'ils sont eux-mêmes porteurs. Cette information peut aussi aider au diagnostic chez d'autres personnes de la famille. C'est particulièrement important chez les personnes qui ont déjà donné naissance à un enfant, ou qui souhaitent avoir des enfants dans le futur.

Certaines personnes peuvent trouver difficile de parler de la maladie génétique à d'autres membres de la famille. Ils peuvent craindre de provoquer de l'anxiété au sein de la famille. Dans certaines familles, les personnes ont perdu tout contact les uns avec les autres, et peuvent trouver difficile de rétablir les rapports. Les spécialistes en génétique ont beaucoup d'expérience de ce genre de situations et peuvent vous aider à parler de cette situation à d'autres membres de votre famille.