

LA GÉNÉTIQUE POUR TOUS

A graphic of a human karyotype showing pairs of chromosomes, with the X and Y chromosomes highlighted in a larger font.

● **Les maladies liées à l'X** Dr Patricia BLANCHET Centre de Référence des Anomalies du Développement CHRU de Montpellier

5^{ème} Journée organisée par le Réseau V.A.D.L.R. - Modérateur : Béatrice BOLLAERT



**Réseau
vivre**
avec une Anomalie
du Développement
en Languedoc Roussillon

A stylized sun logo with rays.
Alliance
maladies rares

ars
Agence Régionale de Santé
Languedoc-Roussillon

ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT
ET SYNDROMES MALFORMATIFS



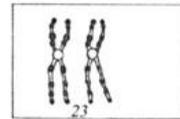
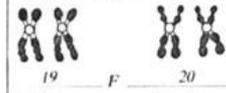
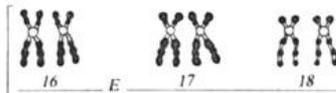
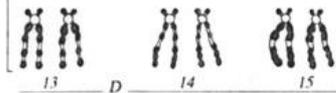
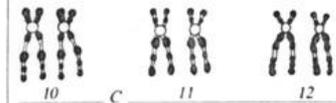
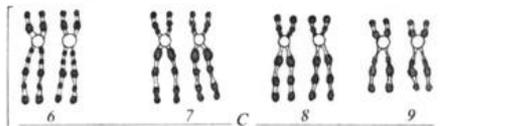
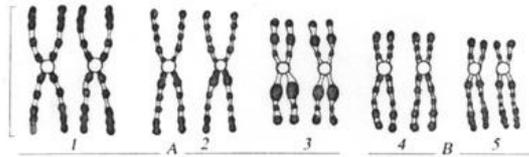
Les Maladies Génétiques Liées à l'X

« maladies génétiques liées au chromosome X »

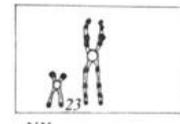
« maladies génétiques liées au sexe »

Le gène responsable est situé sur le chromosome X

46 chromosomes



Femme XX



Homme XY

Les Maladies Génétiques Liées à l'X

- ❖ Tous les hommes porteurs du gène muté sont atteints de la maladie
- ❖ Un homme indemne ne présente pas de risque de transmettre la maladie, ni le gène muté, à sa descendance
- ❖ Il n'y a **jamais de transmission père-fils**

2 types de maladies génétiques liées à l'X :

Maladies **dominantes** liées à l'X

Maladies **récessives** liées à l'X

Les Maladies Génétiques Liées à l'X

■ Hérédité dominante liée à l'X

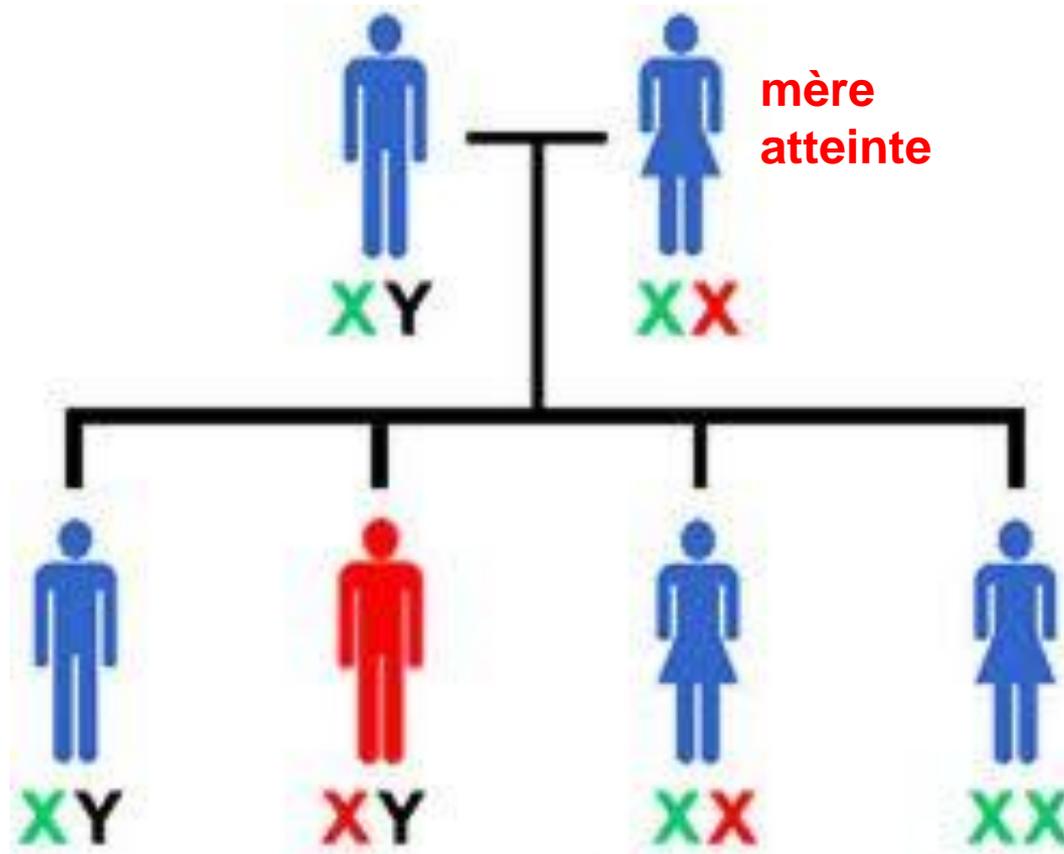
- Les femmes porteuses du gène muté sont symptomatiques
= des hommes et des femmes sont atteints (dans la même proportion)
- Hérédité plutôt rare
- Un certain nombre de maladies génétiques dominantes liées à l'X sont léthales chez le garçon
ex : incontinentia pigmenti

Exemples de maladies dominantes liées à l'X :

Rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique

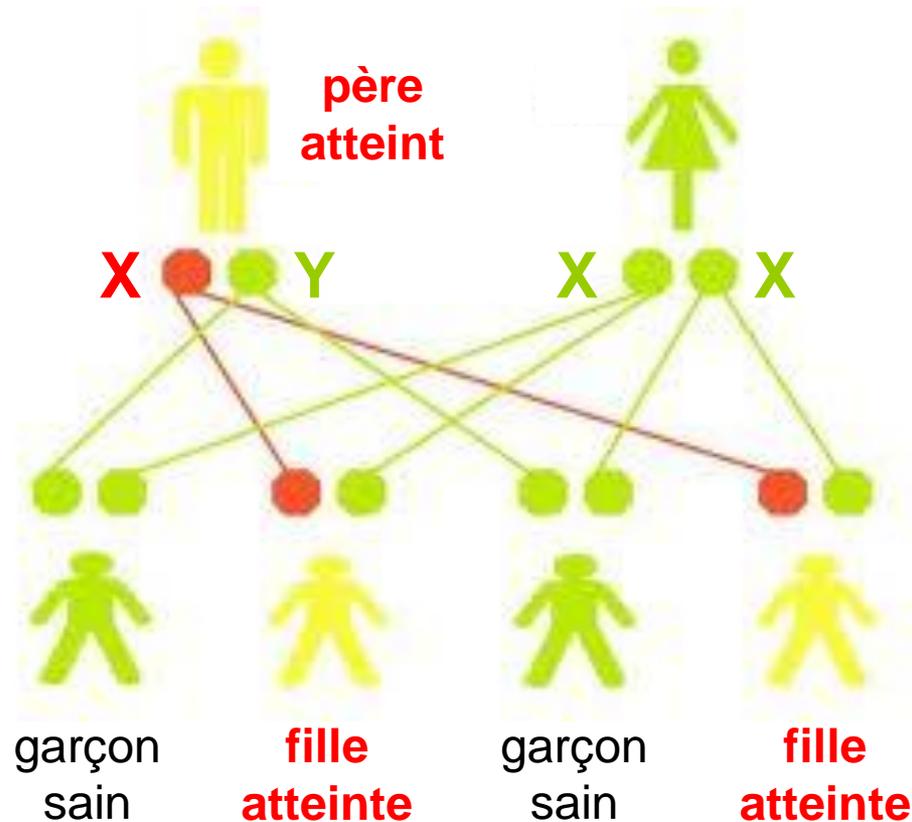
Dysplasie ectodermique anhydrotique

La transmission dominante liée à l'X



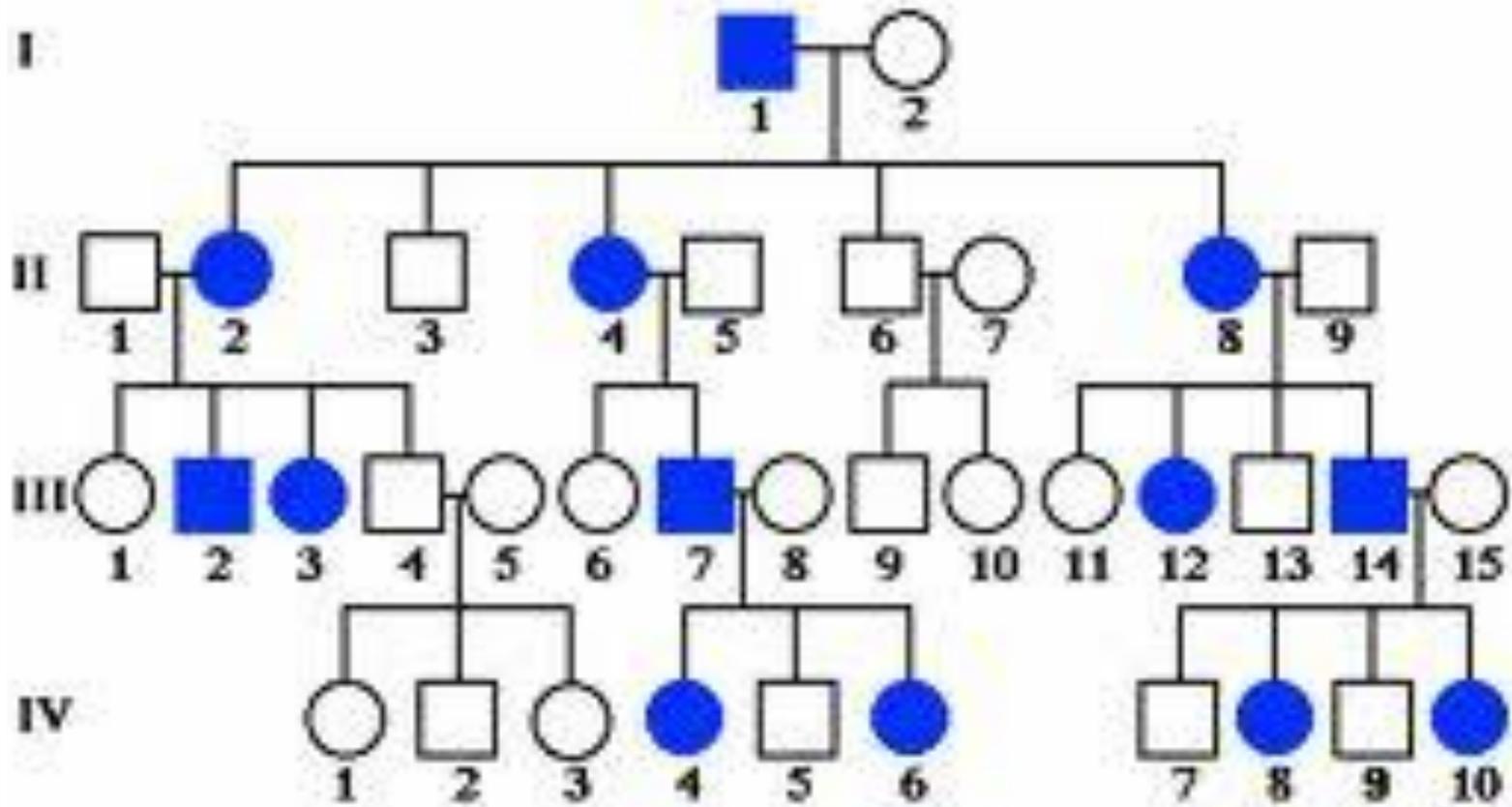
Une femme atteinte transmet la maladie à 50% de ses enfants, fille ou garçon

La transmission dominante liée à l'X



**Un homme atteint transmet la maladie à toutes ses filles,
tous ses garçons sont indemnes**

La transmission dominante liée à l'X



Les Maladies Génétiques Liées à l'X

Hérédité récessive liée à l'X

- ❖ **Seuls les garçons et les hommes sont atteints**
- ❖ Il n'y a jamais de transmission père-fils
- ❖ La maladie est transmise par les femmes « **conductrices** »
« Porteuse » = « hétérozygote » = « conductrice » pour la maladie
- ❖ **Tous les hommes porteurs du gène muté sont malades**
= un homme indemne de la maladie ne transmet pas la mutation à sa descendance
- ❖ **Les femmes porteuses du gène muté ne sont pas malades**

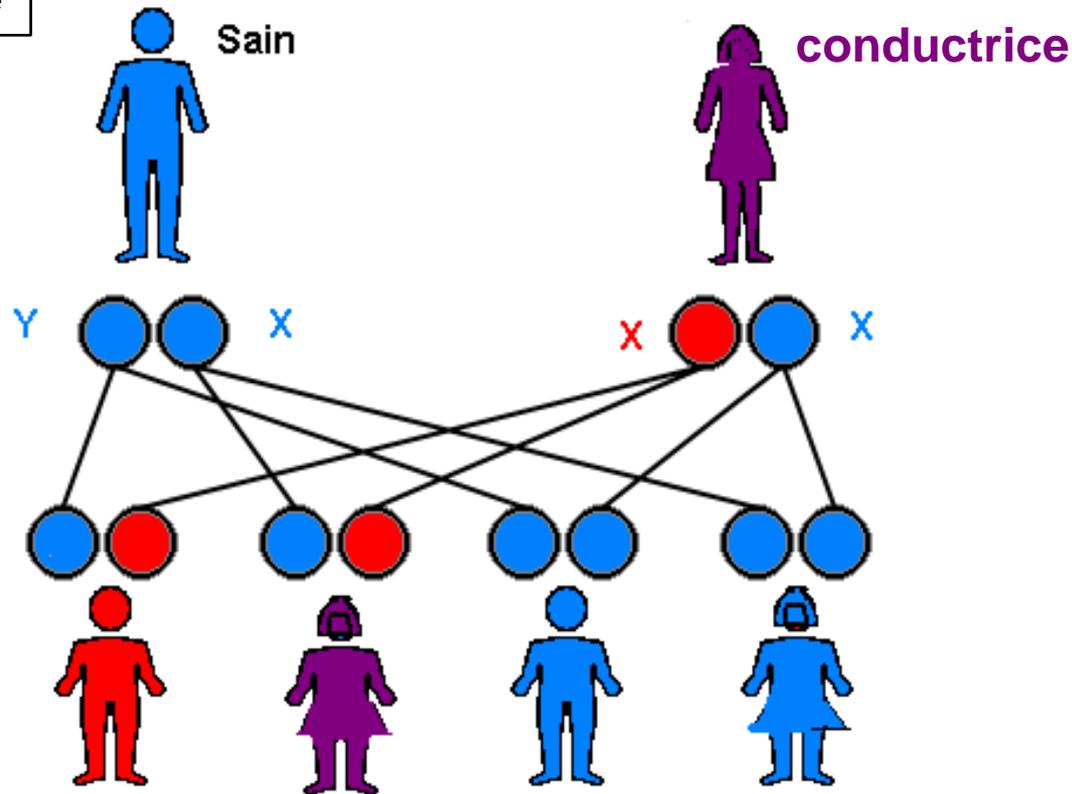
Mode de transmission héréditaire fréquent

2 cas de figure :

soit	mère conductrice
soit	père atteint

La transmission récessive liée à l'X

Mère conductrice

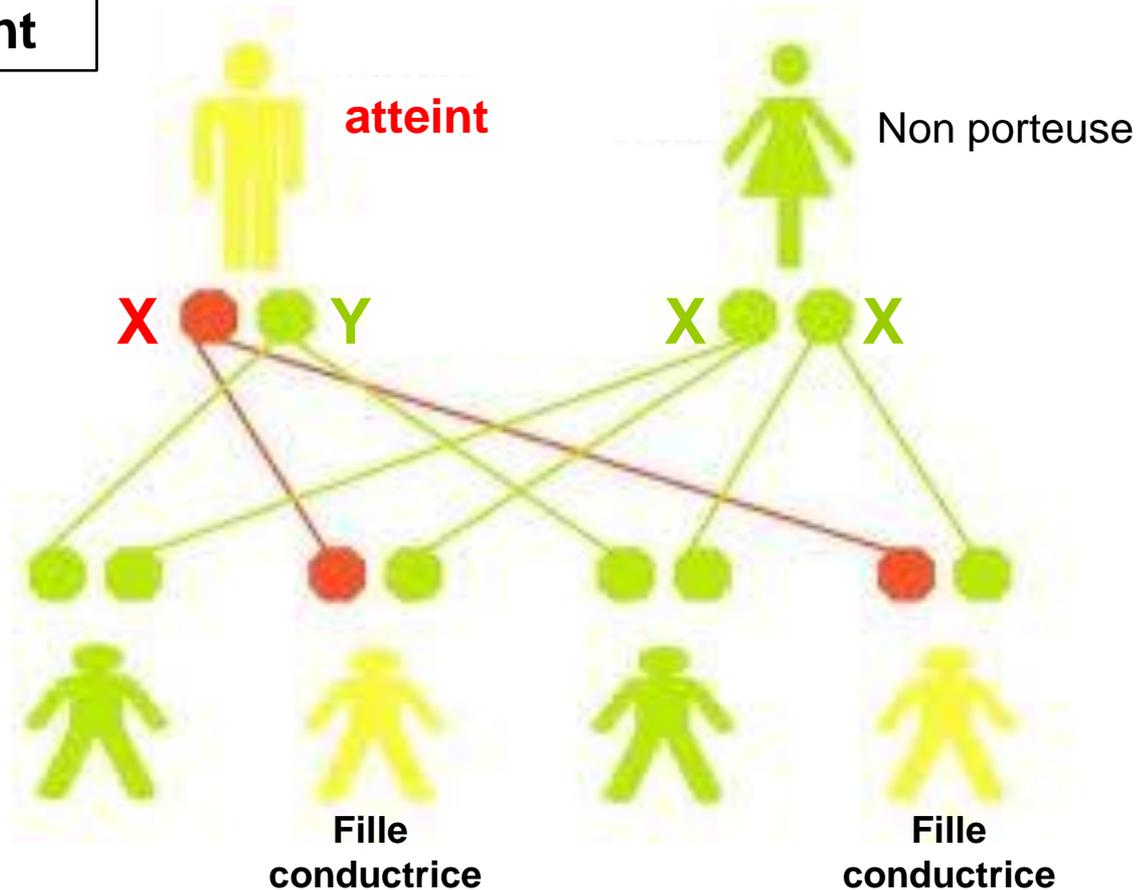


50% des garçons sont atteints
50% des garçons sont indemnes

Toutes les filles sont indemnes
50% des filles sont conductrices
50% des filles sont non porteuses

La transmission récessive liée à l'X

Père atteint



**Tous les enfants d'un père atteint sont indemnes de la maladie
Toutes les filles sont conductrices**

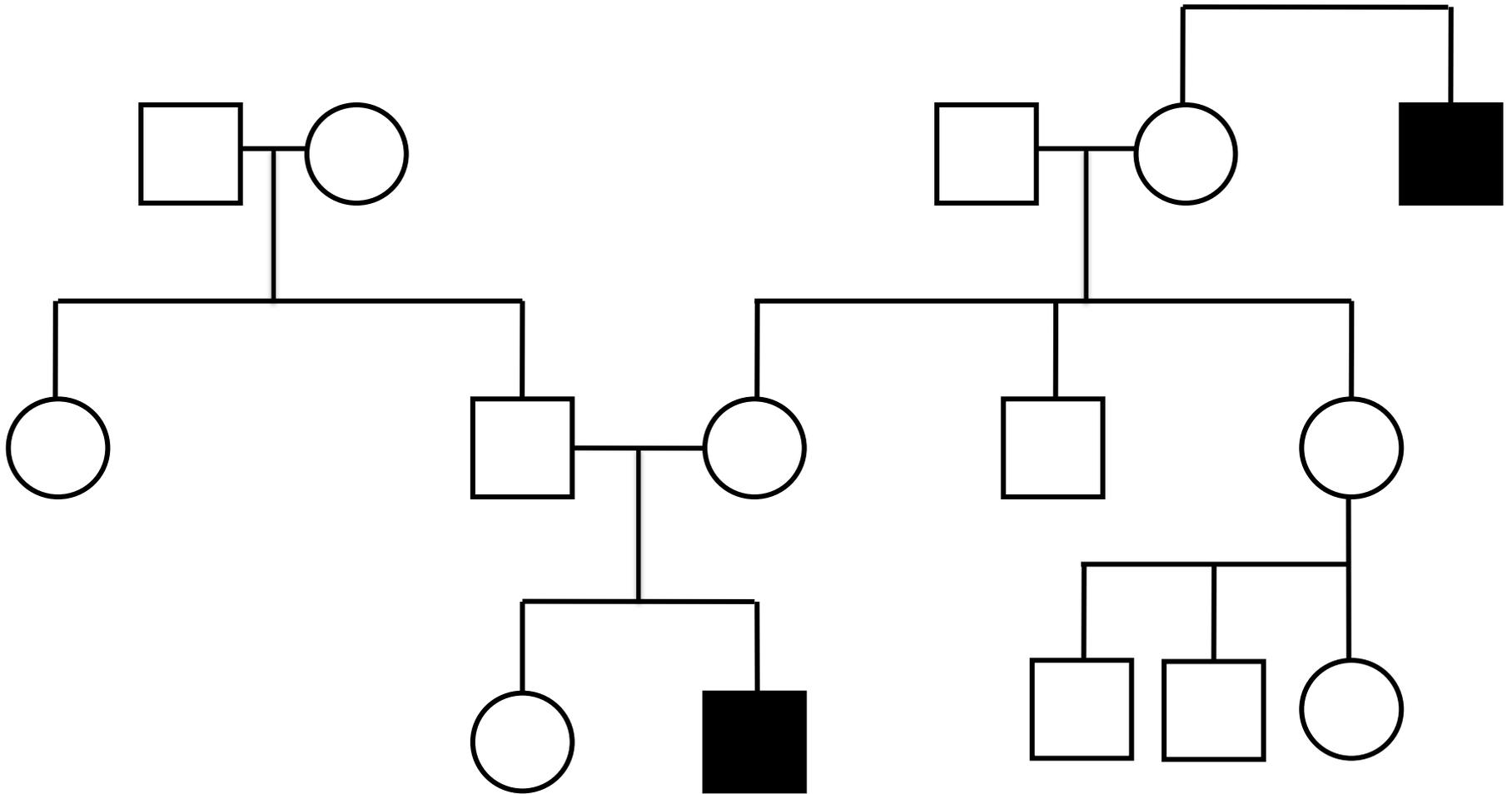
La transmission récessive liée à l'X

Exemples de maladies récessives liées à l'X :

- Myopathie de Duchenne et de Becker
- Hémophilies A et B
- Daltonisme
- Agammaglobulinémie
- ...

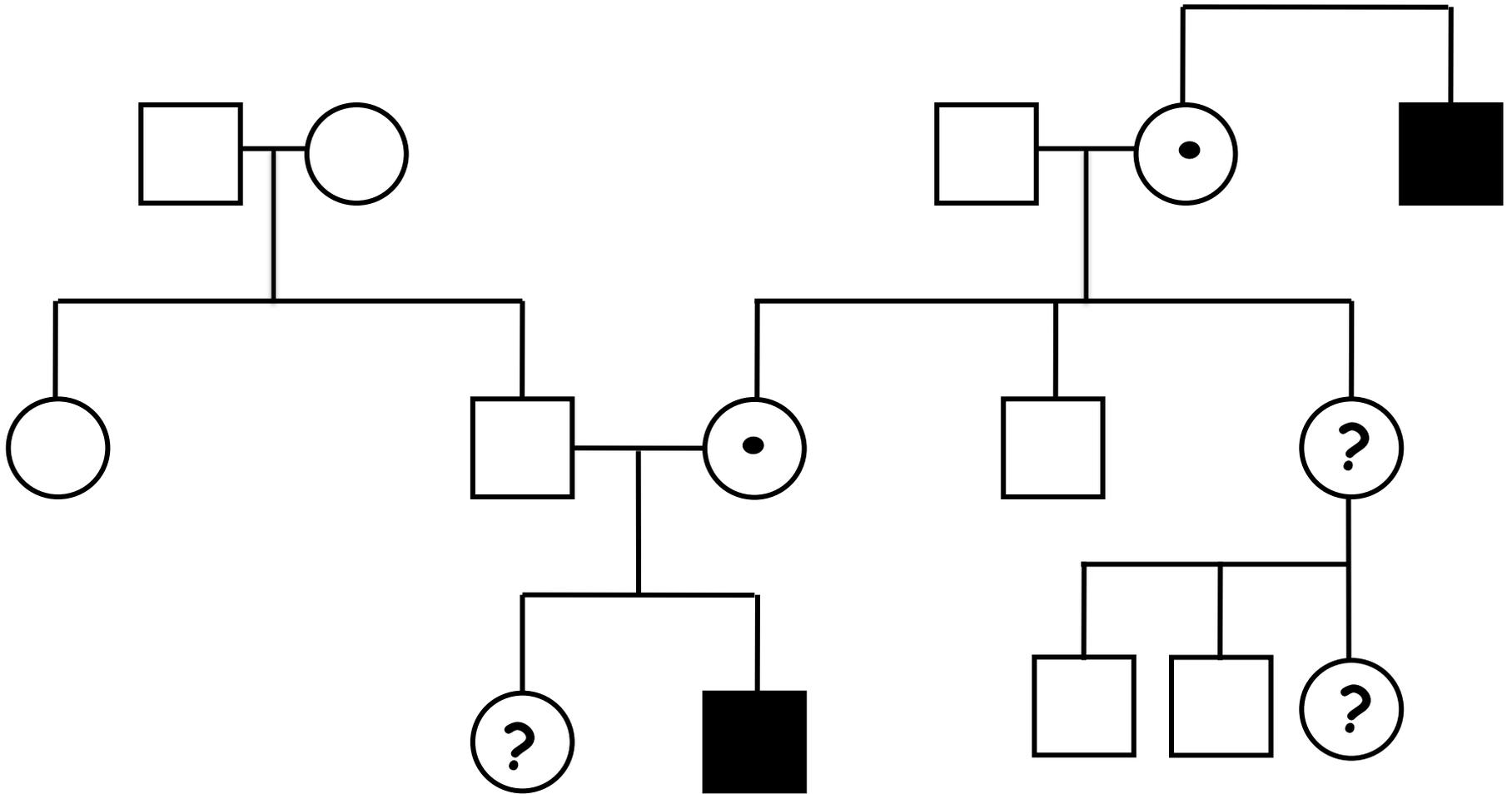
- et de nombreux retards mentaux syndromiques et non syndromiques

La transmission récessive liée à l'X



Myopathie de Duchenne familiale

La transmission récessive liée à l'X



La transmission récessive liée à l’X

Arbre généalogique simplifié des descendants de la reine Victoria
 -(1819-1901) -Reine du Royaume-Uni et de Grande-Bretagne

