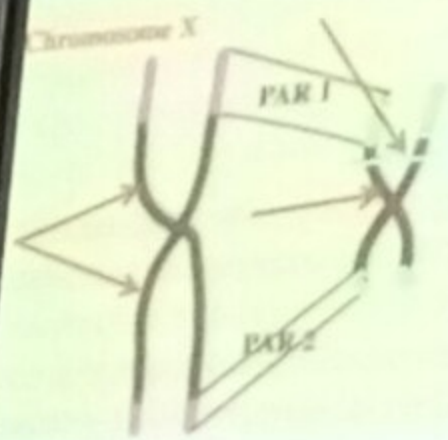


# Hérédité liée au sexe :

Le sexe est déterminé par des gènes spécifiques, localisés sur des chromosomes sexuels hétéromorphes.



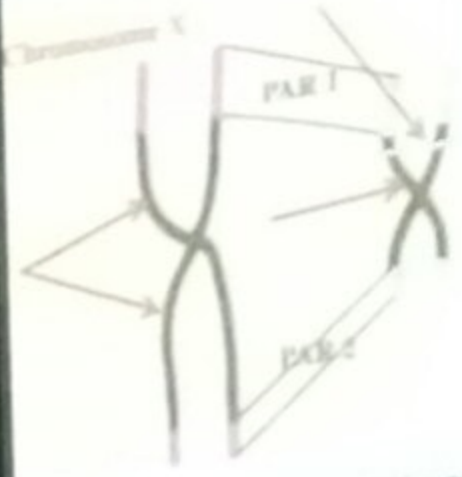
La présence d'un gène spécifique *SRY* (région de détermination sexuelle Y) localisé sur le bras court du chromosome Y induit la masculinité. Ce gène code un produit appelé TDF (facteur de détermination testiculaire).

Les chromosomes X et Y possèdent une petite portion homologue, la plus grande partie de ces chromosomes est hétérologues.

Tout gène localisé sur le chromosome X (mammifères, drosophile...) est lié au sexe ou lié à X.

Les gènes localisés sur le X et qui n'ont pas d'homologues sur le Y (existe en un seul exemplaire dans le sexe hétérogamétique) sont appelés hémizygotes.

# Hérédité liée au sexe :



Chromosome Y

Le sexe est déterminé par des gènes spécifiques localisés sur des chromosomes sexuels hétéromorphes

La présence d'un gène spécifique SRY (région de détermination sexuelle Y) localisé sur le bras court du chromosome Y induit la masculinité. Ce gène code un produit appelé TDF (facteur de détermination testiculaire).

Les chromosomes X et Y possèdent une petite portion homologue, la plus grande partie de ces chromosomes est hétérologue

Tout gène localisé sur le chromosome X (mammifères, drosophile) est lié au sexe ou lié à X.

Les gènes localisés sur le X et qui n'ont pas d'homologues sur le Y (existe en un seul exemplaire dans le sexe hétérogamétique) sont appelés hémizygotes

Les gènes placés sur la partie différentielle du chromosome Y sont transmis directement de père en fils, ce type de transmission hémizygotique

transmission  
holandrique

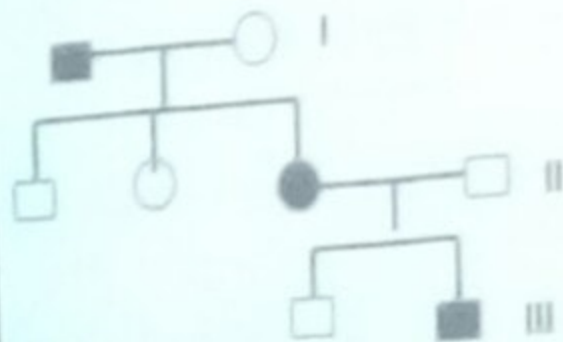
## CAS DE L'HOMME

Le mode de transmission d'un phenotype humain peut être deduit de l'analyse d'un pedigree (arbre genealogique) resume en un seul schema un grand nombre d'informations sur la composition d'une famille et sur l'etat de sante de ses membres.

Il doit être reproduit sur au moins trois generations.

Les pedigrees concernent generalement les phenotypes medicalement anormaux, et sont ainsi relativement rare.

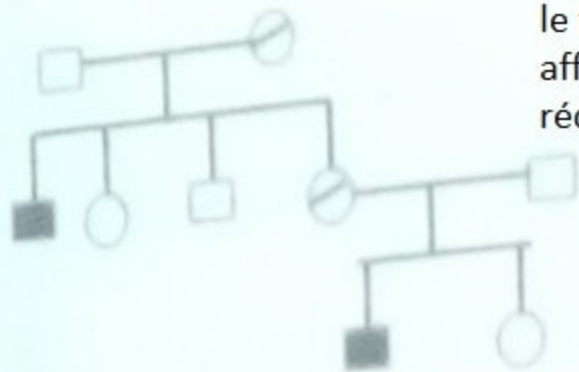
L'apparition d'un individu affecte dans chaque generation indique la dominance du caractere transmis.



## CAS DE L'HOMME :



Si il y a une transmission d'un mâle à un autre l'hypothèse d'une transmission liée au chromosome X est éliminée



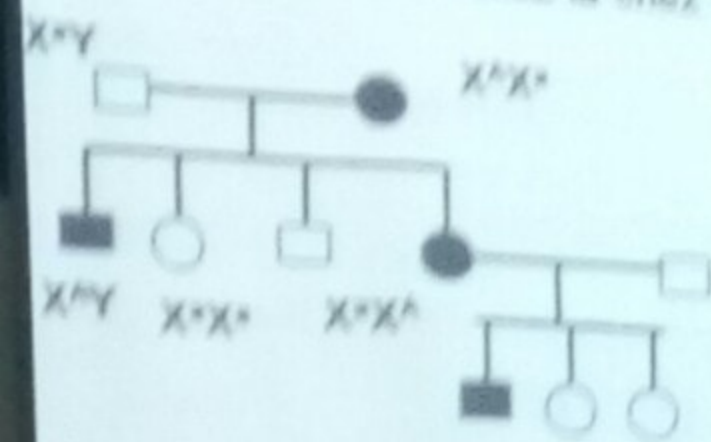
le fait que des males seuls soient affectés indique une transmission récessive liée au sexe



**Hérédité dominante liée à l'X:**  
Un caractère est dit DLX si le gène qui le gouverne se manifeste chez l'homme hémizygotique et chez la femme hétérozygote.

Une mère atteinte transmet la maladie à un enfant sur deux et les deux sexes sont touchés.

Souvent les garçons sont plus sévèrement atteints (la maladie est létale) que les filles (compensation chez la fille hétérozygote par l'allèle normal).



- Tous les garçons issus d'un père malade sont sains et toutes les filles sont malades.

### III. MODES DE TRANSMISSION DES MALADIES CHEZ L'HOMME :

est classique de considérer trois types de maladies génétiques :

- maladies héréditaires mendéliennes ou monogéniques
- maladies héréditaires non mendéliennes
- maladies par aberrations chromosomique

Les maladies génétiques peuvent être :

- létales avant la naissance,
- présentes à la naissance (congénitales)
- ou se déclarer plus tard, parfois des années après la naissance.

#### La maladie congénitale :

maladie présente à la naissance, la cause pouvant être génétique ou non génétique. Par exemple, les malformations dues à la rubéole sont présentes à la naissance mais sont d'origine virale (virus de la rubéole).

### III.1. MALADIES HEREDITAIRES MENDELIENNES OU MONOGENIQUES

Un seul gène est impliqué dans l'apparition de la maladie. Il existe ainsi plusieurs types d'hérédité mendélienne:

Autosomique: dominante, récessive. Liée à l'X: dominante - récessive

3.1.1 : **HEREDITE AUTOSOMIQUE DOMINANTE** : 1- Définition :

Un caractère est dit dominant quand il est déterminé par un gène qui se manifeste à l'état hétérozygote.

Aa : phénotype normal «sauvage»

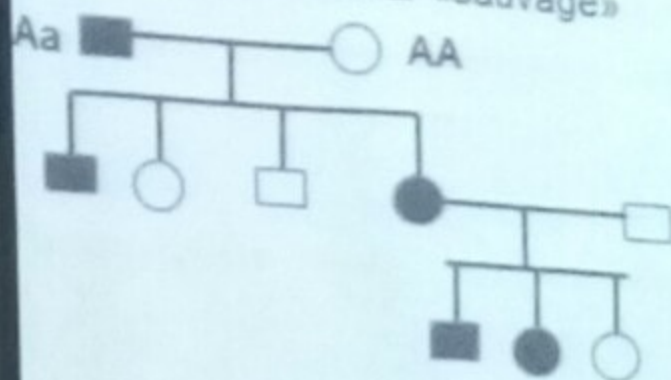
Aa : phénotype anormal

2- Critères de reconnaissance :

-Les sujets malades naissent d'un parent malade et un homozygote normal: transmission verticale d'une génération à une autre.

-Les deux sexes, garçons ou filles sont touchés de façon égale.

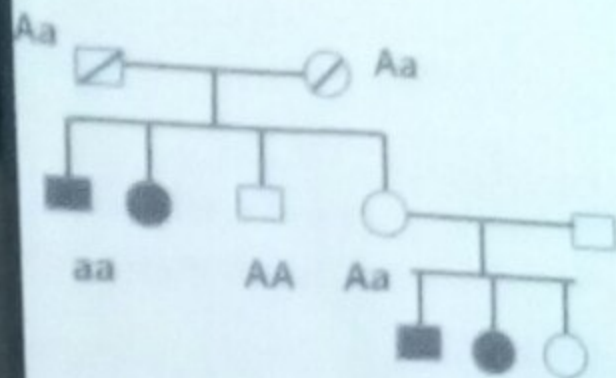
Dans la descendance des sujets malades, en moyenne, un enfant sur deux est malade.



1.2- Hérité autosomique récessive: 1- Définition :  
 un caractère déterminé par un gène est récessif, quand il n'est pas détectable  
 chez le sujet hétérozygote Aa et il ne se manifeste que chez la personne  
 homozygote porteuse de deux allèles aa.  
 Elle ne diffère pas phénotypiquement de l'homozygote normal AA.

critères de reconnaissance:

Les sujets atteints naissent de parents normaux, mais forcément  
 hétérozygotes.



-Les deux sexes, garçons et filles, sont touchés de façon égale.

-La maladie peut toucher plusieurs frères et sœurs: on dit que sa transmission est de **type horizontal**.

-Dans ces maladies on trouve une proportion élevée de mariages entre apparentés (consanguinité).

Exemples de maladies autosomiques récessives

Phénylcétonurie

- Fibrose kystique du pancréas

- Albinisme

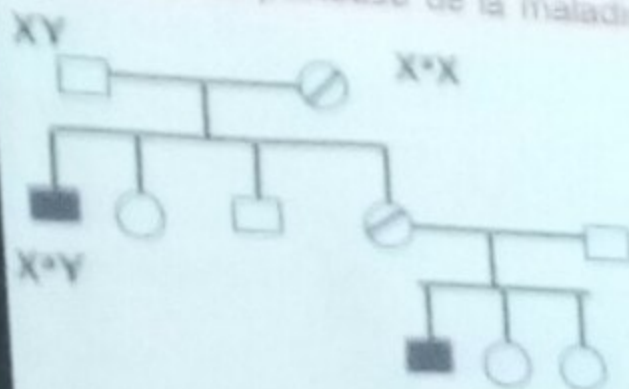


## II.1.2: HEREDITE LIÉE AU SEXE (GONOSOMIQUE):

Hérédité récessive liée à l'X:  
Un gène récessif lié à l'X se manifeste presque exclusivement chez le garçon hemizygotique qui ne possède qu'un seul chromosome X.  
Chez la fille le gène ne se manifesterait que dans certaines situations rares.

Critères de reconnaissance :

Ils naissent en général du mariage d'une femme hétérozygote normale (conductrice ou porteuse de la maladie) et d'un homme normal.



-Les sujets atteints sont pratiquement tous des garçons.

-Dans les fratries des sujets malades, un garçon sur deux en moyenne est atteint, et une fille sur deux est conductrice.

Exemples de maladies récessives liées à l'X

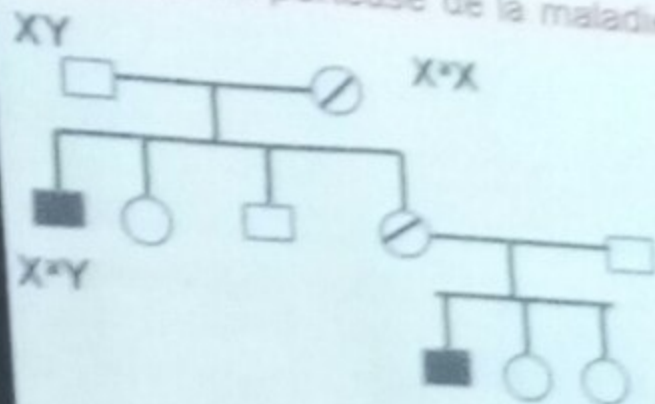
Daltonisme- -Hémophilie A- -Hémophilie B :

## II.1.2: HEREDITE LIÉE AU SEXE (GONOSOMIQUE) :

**Hérédité récessive liée à l'X:**  
Un gène récessif lié à l'X se manifeste presque exclusivement chez le garçon hémizygotique qui ne possède qu'un seul chromosome X.  
Chez la fille le gène ne se manifesterait que dans certaines situations rares.

**critères de reconnaissance :**

ils naissent en général du mariage d'une femme hétérozygote normale (conductrice ou porteuse de la maladie) et d'un homme normal.



-Les sujets atteints sont pratiquement tous des garçons.

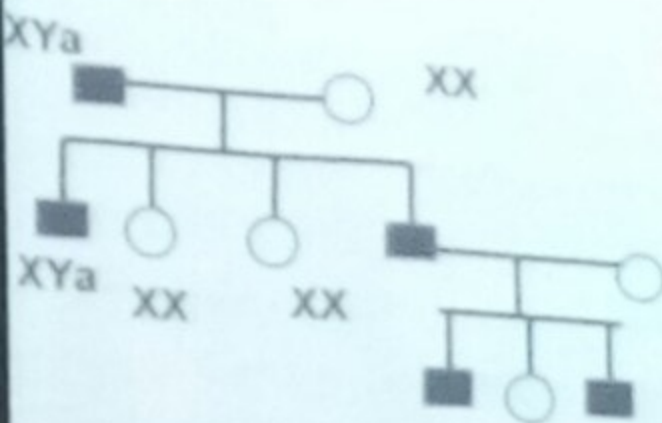
-Dans les fratries des sujets malades, un garçon sur deux en moyenne est atteint, et une fille sur deux est conductrice.

Exemples de maladies récessives liées à l'X

Albinisme - Hémophilie A - Hémophilie B :

## Hérédité dominante liée à l'X:

- Tous les garçons issus d'un père malade sont sains et toutes les filles sont malades.



4 : Hérédité liée au chromosome Y:  
hérédité holandrique  
Le chr Y est pauvre en gènes, sauf ceux intervenant dans les processus de masculinisation ou de la spermatogenèse.

Un caractère dû à un gène sur le chromosome Y ne se manifesterait que chez le garçon et répondra à une transmission père-fils.

### III.3. MALADIES PAR ABERRATIONS CHROMOSOMIQUES :

anomalie de nombre: Perte ou gain d'un ou de plusieurs K.

anomalie de structure des K: Altération dans la structure du chromosome (déletion, réarrangement.....).

La formation de gamètes avec un K en excès ou un K manquant peut avoir lieu durant l'ovogenèse ou la spermatogenèse.

Une anomalie chromosomique peut être :

**homogène:** présente dans toutes les cellules d'un individu.

**hétérozygote:** présente dans une sous population cellulaire. C'est une

anomalie post zygotique: Mos 45,X/46,XX

Mos 45,X/47,XXX/46,XX

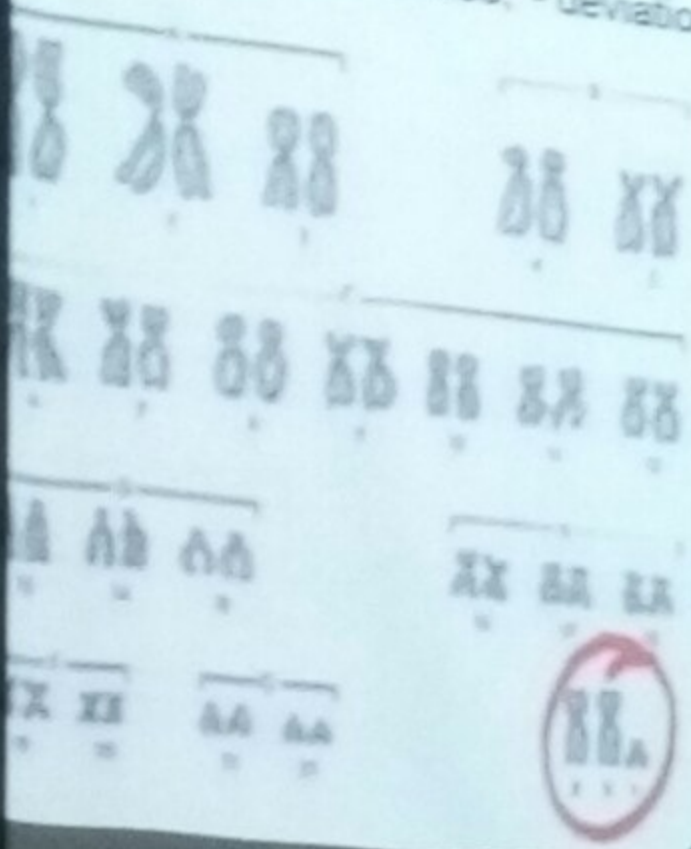
#### 3.1 : LES ANOMALIES DE NOMBRE: ANEUPLOIDIES

Elles sont dues soit à la perte d'un chromosome entier (monosomie) ou à la présence d'un ou de plusieurs K surnuméraires (Trisomies, tétrasomie, pentasomie).

**SYNDROME DE DOWN** : trisomie 21 ou mongolisme  $47,XY + 21$ :  
Distribution anormale lors de la méiose maternelle.  
La fécondation par un spermatozoïde normal donne un zygote à 47 K. C'est la  
plus fréquente des trisomies.  
On observe un déficit intellectuel, associé à des modifications morphologiques  
(petite taille, membres courts, visage caractéristique). Les garçons sont  
souvent stériles alors que les filles sont parfois fertiles.

trisomies des gonosomes : Syndrome de Klinefelter (Klinefelter 1942)  
XXY : Mâle caryotype 47,XXY.

on disjonction lors de la méiose maternelle. Diagnostic difficile avant la  
uberté.  
Symptômes :- retard mental possible, - stérilité constante, - fréquence de  
certains cancers élevée, - déviation dans le comportement sexuel.



Triplo X : 47, XXX.

Les femmes concernées par cette anomalie chromosomique ont une fécondité normale.

Ces patientes ne présentent pas de retard mental au sens strict.

Le triplo X favorise une taille plus grande et n'engendre pas une puberté tardive.

### **: LES TETRASOMIES ET LES PENTASOMIES**

Elles correspondent respectivement à des caryotypes à 48 et 49 chromosomes.

Elles ne sont viables que pour les chromosomes sexuels.

### **: LES MONOSOMIES**

Les monosomies des autosomes sont non viables et provoquent des fausses couches Du premier trimestre.

Pour les K sexuels, seule la monosomie 45,X est viable (syndrome de Turner).

**3.2 : LES POLYPLOIDIES:** dues à des accidents de la fécondation.  
La plus fréquente est la triploïdie caractérisée par la présence de 3 lots  
d'chromosomes. 69,XXX 69,XYY 69,XXY  
Les triploïdies sont rares chez l'enfant vivant, et fréquentes dans les  
avortements spontanés.

Les triploïdies sont dues à : la digynie et la diandrie.

• **La digynie** : fécondation d'un ovule diploïde par un spermatozoïde normal.  
La digynie peut être divisée en :

**digynie I** et en **digynie II** : due à une non disjonction lors de la première ou de  
deuxième division méiotique.

• **La diandrie** : comprend deux mécanismes différents:

• **La dispermie** ou fécondation d'un ovule normal avec 2 spermatozoïdes  
normaux

• **La diplospermie** ou fécondation d'un ovule normal par un spermatozoïde  
diploïde.