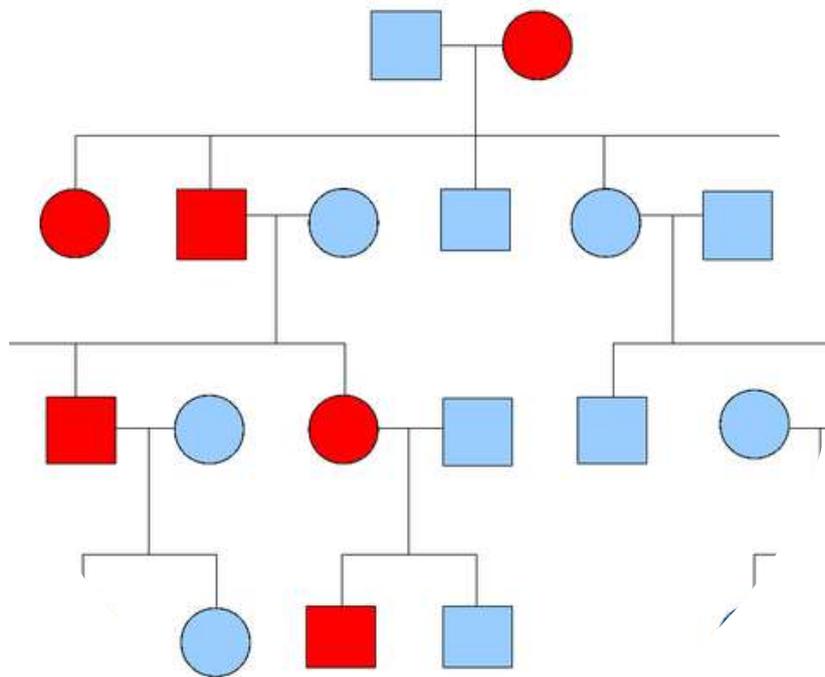


# Génétique



## SCIENCES DE LA VIE



### Shop



- Cahiers de Biologie + Lexique
- Accessoires de Biologie



### Etudier



Visiter [Biologie Maroc](http://www.biologie-maroc.com) pour étudier et passer des QUIZ et QCM en ligne et Télécharger TD, TP et Examens résolus.



### Emploi



- CV • Lettres de motivation • Demandes...
- Offres d'emploi
- Offres de stage & PFE

2014/2015

# Génétique Humaine

## Chapitre II

Semestre 5,  
Filière Sciences de la Vie  
Professeur Rkha S.

# Chapitre II- L'hérédité monogénique

= Hérédité monogénique ou monofactorielle ou mendélienne

correspond à la transmission des maladies génétiques provoquées par des mutations au niveau d'un seul gène

Il existe 4 catégories de maladies monogéniques:

1. Maladies autosomiques dominantes AD
2. Maladies autosomiques récessives AR
3. Maladies liées à l'X dominantes XD
4. Maladies liées à l'X récessives XR

# Quelques rappels

- **HÉTÉROZYGOTE** : individu portant 2 allèles différents sur chacun de ses 2 chromosomes homologues
- **HÉMIZYGOTE** : individu porteur d'un seul allèle
- **HOMOZYGOTE** : individu portant la même information sur les 2 chromosomes homologues / 2 allèles identiques

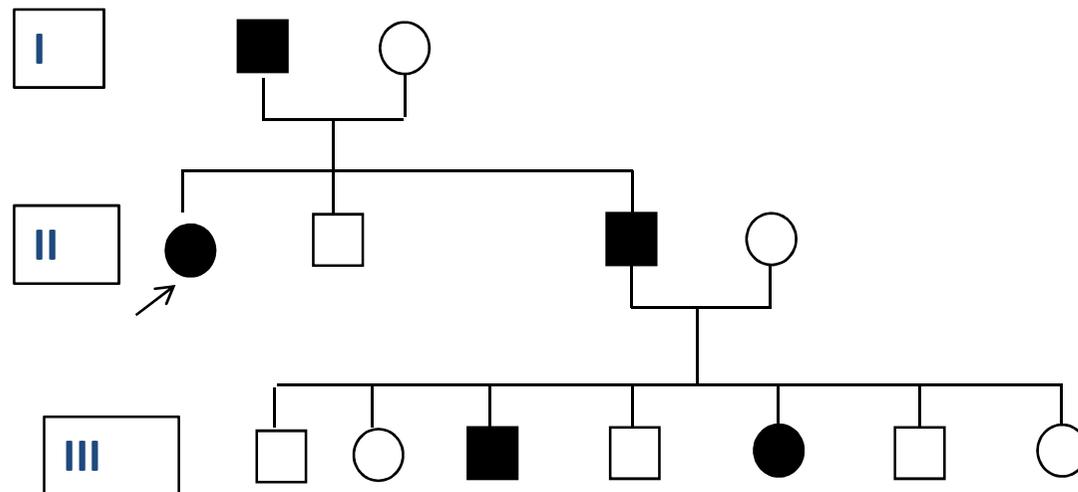
Soient les allèles A et a à un locus donné :

- ◆ A est dit **dominant** sur a si le phénotype des sujets de génotype AA est identique à celui des sujets Aa. L'allèle a est alors dit **récessif**
- ◆ A et a sont dits **semi-dominants** si le phénotype des sujets Aa est intermédiaire entre celui des sujets AA et des sujets aa
- ◆ A et a sont dits **co-dominants** si les sujets de génotype Aa expriment ce qui est observé à la fois pour le génotype AA et pour le génotype aa (ex des groupes sanguins A et B)

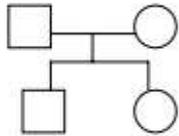
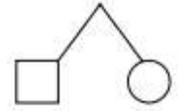
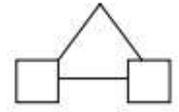
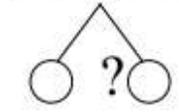
# I- L'arbre généalogique

L'arbre généalogique est un diagramme abrégé qui indique la relation entre les apparentés et le proposant.

Le proposant ou probant est l'individu par lequel la maladie a été identifiée et à partir duquel on réalise l'enquête familiale.



# Principaux symboles utilisés dans un arbre généalogique

	Homme			Individu atteint
	Femme			Proposant
	Sexe indéterminé			individu décédé
	Mariage			
	Mariage consanguin			Hétérozygote pour un caractère autosomique
	Parents et enfants (dans l'ordre de la naissance)			Porteur d'un gène récessif lié à l'X
	Jumeaux dizygotes			Avortement et foetus mort de sexe indéterminé
	Jumeaux monozygotes			
	Jumelles dont la zygoté est inconnue			

## II- Les maladies autosomiques dominantes AD

Le gène est situé sur un autosome

L' allèle muté est dominant sur l'allèle sauvage

Les individus homozygotes et hétérozygotes pour l'allèle muté sont malades

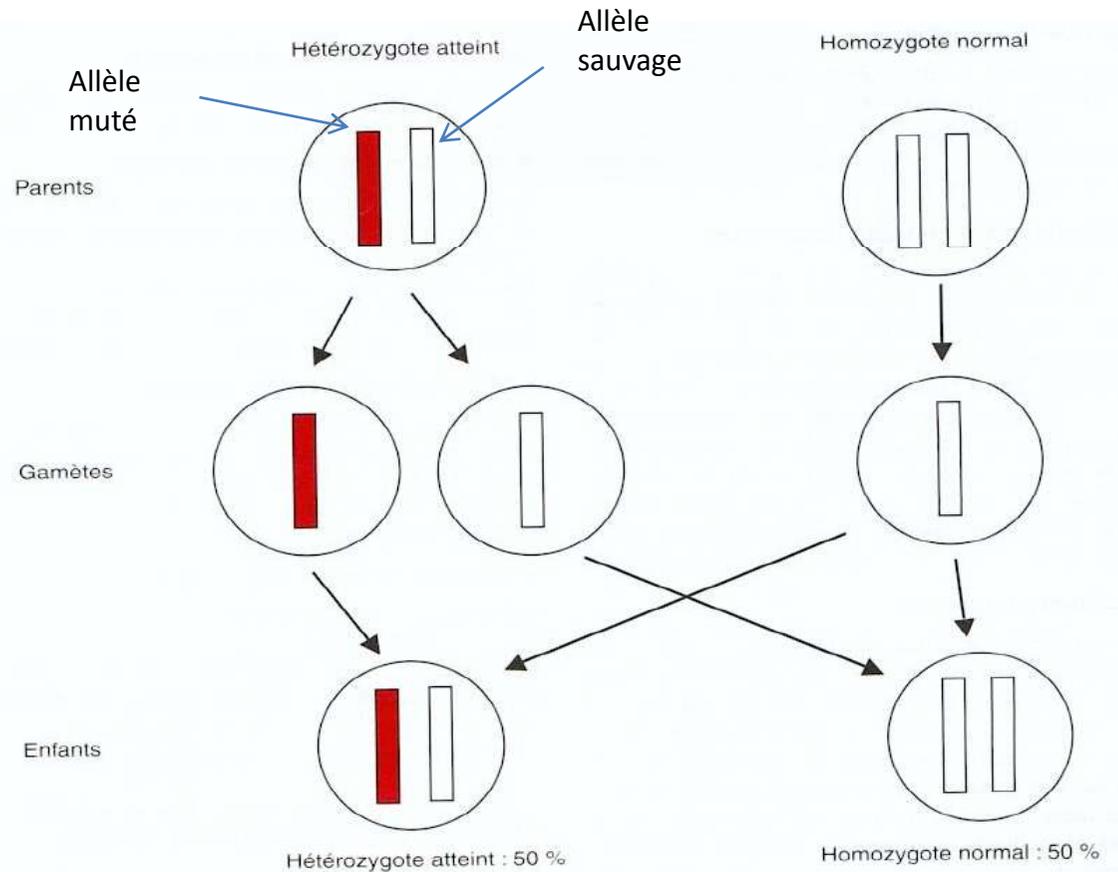
Soit un couple d'allèle A/a tel que  $A > a$  (A = allèle muté et a = allèle sauvage)

Les individus AA et Aa sont malades

Les individus aa sont sains

## II-1-Transmission d'une maladie autosomique dominante

Dans le cas le plus fréquent un hétérozygote malade est croisé avec un homozygote sain  $Aa \times aa$



	a	a
A	Aa [A]	Aa [A]
a	aa [a]	aa [a]

$1/2 [A] = Aa = \text{malade}$

$1/2 [a] = aa = \text{sain}$

Le risque de récurrence est de 1/2 (50%) à chaque nouvelle conception (grossesse)

Remarque : en pathologie humaine dans le cas d' hérédité AD, il est rare d'observer une union entre 2 individus hétérozygotes malades (Aa X Aa).

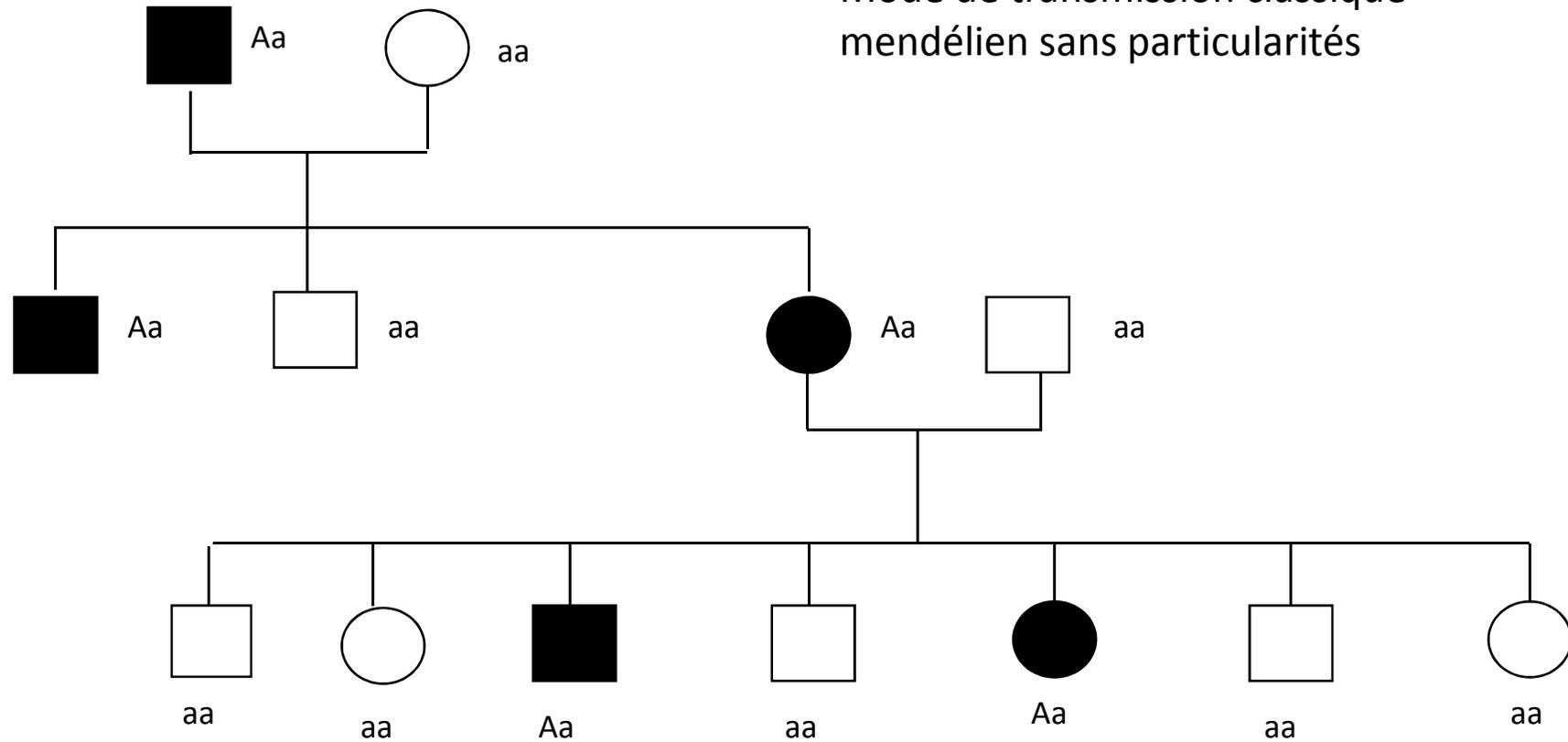
Cette union conduirait à 1/4 d'homozygotes pour l'allèle muté (AA).

Dans ce cas, les homozygotes AA pour l'allèle muté auront un phénotype identique à l'hétérozygote ou plus sévère ou létal.

	A	a
A	AA [A]	Aa [A]
a	Aa [A]	aa [a]

## II-2- Cas typique de l'hérédité AD - Arbre généalogique

Mode de transmission classique  
mendélien sans particularités



### Les Critères de reconnaissance des maladies AD typiques :

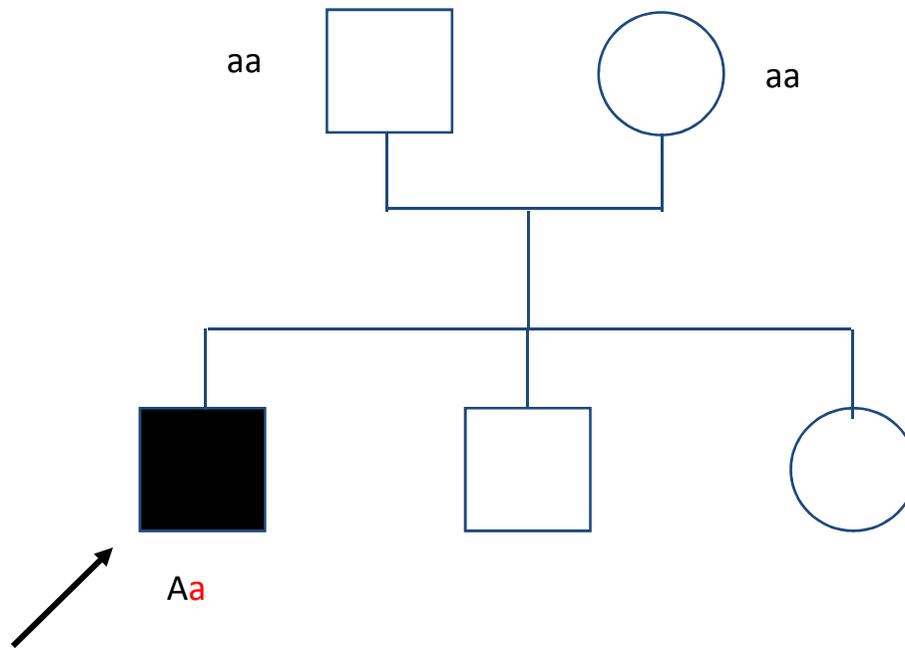
- ❑ un sujet atteint a un parent atteint (ce qui fait que les sujets atteints se retrouvent sur plusieurs générations et leur répartition apparait verticale sur l'arbre généalogique)
- ❑ un sujet atteint (porteur d'un allèle muté) a un risque de 50% de transmettre la maladie à ses enfants
- ❑ la maladie touche les 2 sexes avec la même fréquence puisqu'elle est autosomique
- ❑ la transmission est indépendante du sexe, elle peut se faire par les deux sexes (locus autosomique) ⇒ transmission père-fils possible

## II-3- Particularités de l'hérédité AD

Certains facteurs peuvent modifier ces règles de transmission :

- mutations récentes
- pénétrance incomplète
- expressivité variable
- mosaïques gonadiques
- l'anticipation

# Mutations récentes / mutations de novo / néomutations



a

Allèle normal

A

Allèle muté

$A > a$

Le sujet malade provient de 2 parents sains et non porteurs de la mutation.

Ceci s'explique par l'apparition de l'allèle muté dans l'un des gamètes parentaux = néomutation ou mutation récente ou de novo.

Dans la descendance de ce sujet, on retrouve les caractéristiques de la transmission AD typique.

Pour certaines maladies, la proportion de néomutation est très élevée, c'est le cas de l'achondroplasie (80 %), la neurofibromatose de type I (50 %)...

### L'achondroplasie :

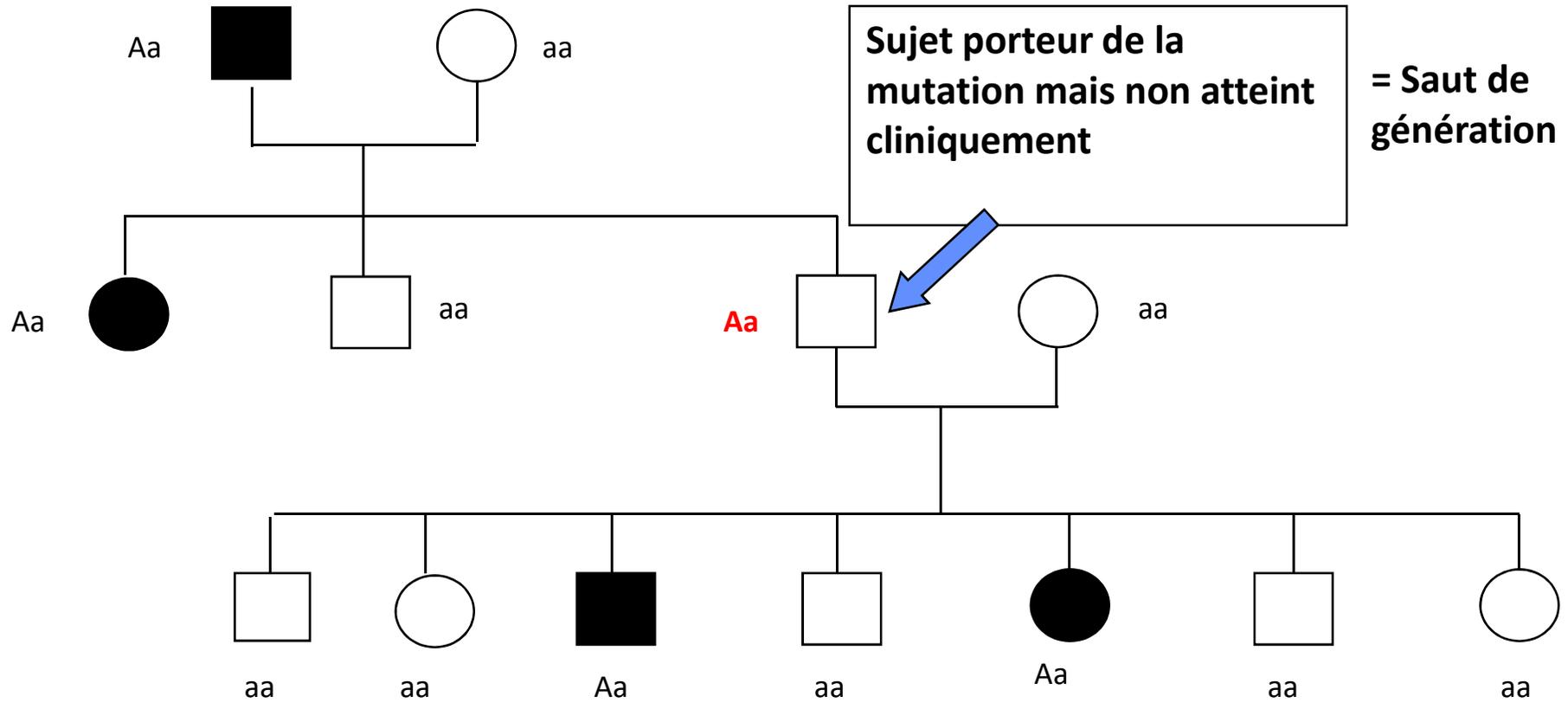
forme la plus courante du nanisme. Elle se caractérise par une petite taille (1.20m - 1.30 m) associée à des déformations squelettiques modérées. Le développement intellectuel est parfaitement normal.

L'incidence est d'environ 1/25 000 naissances vivantes dans le monde.

L'achondroplasie est due à des mutations du gène du récepteur 3 du facteur de croissance fibroblastique (*FGFR3*) localisé sur le chromosome 4 . Plus de 98% des sujets atteints d'achondroplasie ont une anomalie unique qui consiste en une substitution d'une Glycine en Arginine. Cette mutation est causée soit par une transition G>A soit par une transversion G>C.

Il s'agit d'une mutation *de novo* dans 80% des cas (parents ont une taille normale).

# Pénétrance incomplète



a Allèle normal

A Allèle muté

$A > a$

Pénétrance : probabilité d'être atteint par la maladie quand le sujet est porteur de l'allèle muté délétère.

Si tous les sujets porteurs d'un allèle muté délétère sont malades, la pénétrance du gène est de 100%, elle est complète.

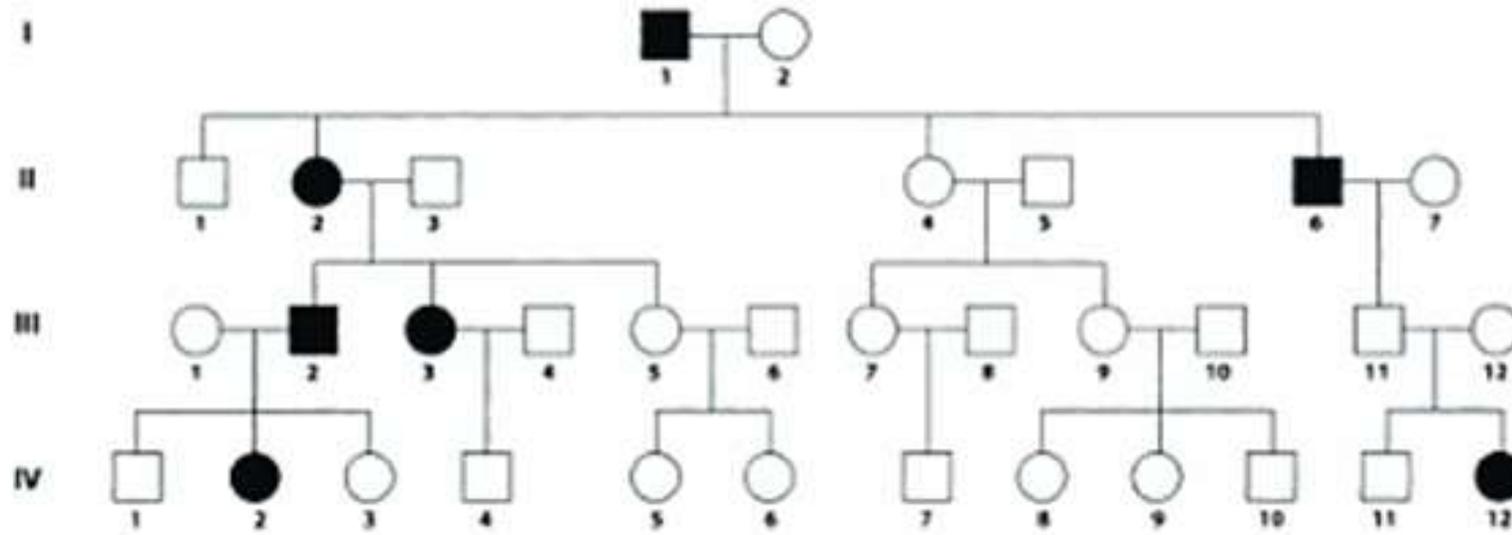
Dans certains cas la pénétrance est incomplète, par exemple : Une pénétrance de 80% signifie qu'un individu porteur de la mutation à 80 % de risque d'être malade. Une pénétrance de 20 % signifie qu'un individu porteur de la mutation à 20 % de risque d'être malade.

On observe dans ces cas là un saut de génération (la maladie saute une génération) c'est-à-dire un sujet apparemment sain peut être porteur d'une mutation dominante.

Certains gènes peuvent avoir des interactions avec d'autres gènes (dits gènes modificateurs) ou avec des facteurs du milieu environnemental (âge, sexe, sexe du parent qui transmet l'allèle muté...). Ces interactions font que la pénétrance de l'allèle muté est incomplète.

Par exemple : la pénétrance de la maladie de Huntington est de 0 à la naissance, de 50% vers 40 ans et de 100% à l'âge de 70 ans.

Autre exemple :



La pénétrance incomplète est un piège dans l'interprétation de l'arbre généalogique.

L'individu 11 de la 3<sup>ème</sup> génération (III-11) doit être porteur de la maladie même s'il semble sain.

Les individus sains qui ont un parent atteint peuvent être également des porteurs (avec pénétrance incomplète);

Un test moléculaire dans ces situations est le seul à pouvoir donner des réponses précises

## L'expressivité variable

L'allèle muté s'exprime par des signes cliniques différents en nature et en gravité.

Ne pas confondre avec la pénétrance:

La pénétrance : les individus porteurs peuvent être atteints ou non

L'expressivité variable : tous les individus porteurs sont atteints mais ils présentent des symptômes différents.

Exemple : la neurofibromatose de type 1

Elle causée par des mutations du gène NF1 porté par le chromosome 17.

L'incidence de la maladie est de 1/3500;

La pénétrance est complète car un individu qui porte la mutation présente toujours au moins quelques signes de la maladie.

L'expression de la maladie est très variable.



(a)



(b)



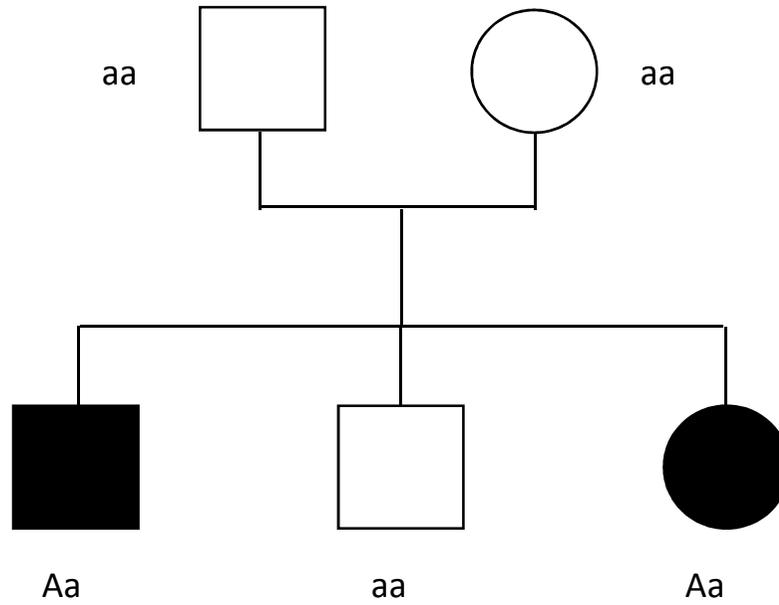
(c)

(a) Atteinte modérée avec quelques taches café-au-lait et de petits nodules

(b) Neurofibromes dermiques fréquents

(c) Neurofibromes dermiques très nombreux et défigurants

# Mosaïques gonadiques



a

Allèle normal

A

Allèle muté

$A > a$

Elle est suspectée quand 2 enfants ou plus sont atteints alors que les deux parents sont sains

Mécanisme : un des 2 parents est porteur d'un clone de cellules germinales qui portent la mutation (mosaïque germinale)

Explication :

Un des parents a subi une mutation somatique post-zygotique au niveau d'une des cellules germinales, il en résulte une mosaïque avec des cellules germinales normales et des cellules germinales porteuses de la mutation.

Toute mutation germinale peut être transmise à la descendance. Le parent n'exprime pas la maladie mais pourra la transmettre.

## L'anticipation

On parle d'anticipation quand l'âge d'apparition de la maladie est de plus en plus précoce au cours des générations et/ou que les symptômes augmentent en intensité au fil des générations.

Ce phénomène concerne les maladies à expansions de triplets.

En effet, La corrélation entre l'âge de déclaration et/ou la sévérité des symptômes et la taille des répétitions trinuécléotidiques a pu être démontrée pour plusieurs maladies à triplets.

Plus le nombre de triplets augmentent, plus l'âge d'apparition est précoce et/ou plus la sévérité de la maladie augmente.

3) le grand-père , à 70 ans finit par présenter quelques signes discrets de la maladie : c'est la forme dite asymptotique, la plus tardive et la moins grave.

2) Quelques années plus tard, la mère développe la forme typique adulte de la maladie plus tardive et moins sévère que la forme néonatale.

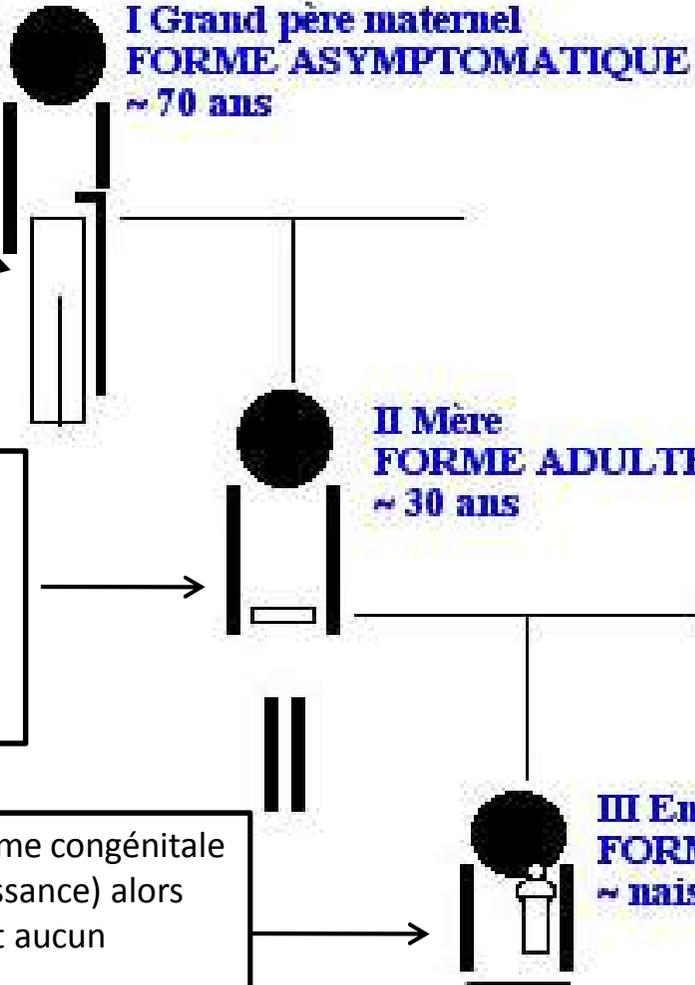
1) l'enfant né avec atteint de la forme congénitale (apparition des troubles dès la naissance) alors que ses antécédents ne présentent aucun symptôme.

**I Grand père maternel  
FORME ASYMPTOMATIQUE  
~ 70 ans**

**II Mère  
FORME ADULTE  
~ 30 ans**

**III Enfant  
FORME NEONATALE  
~ naissance**

Sévérité de la maladie croissante et précocité d'apparition de la maladie croissante



## Exemple : la dystrophie myotonique de Steiner

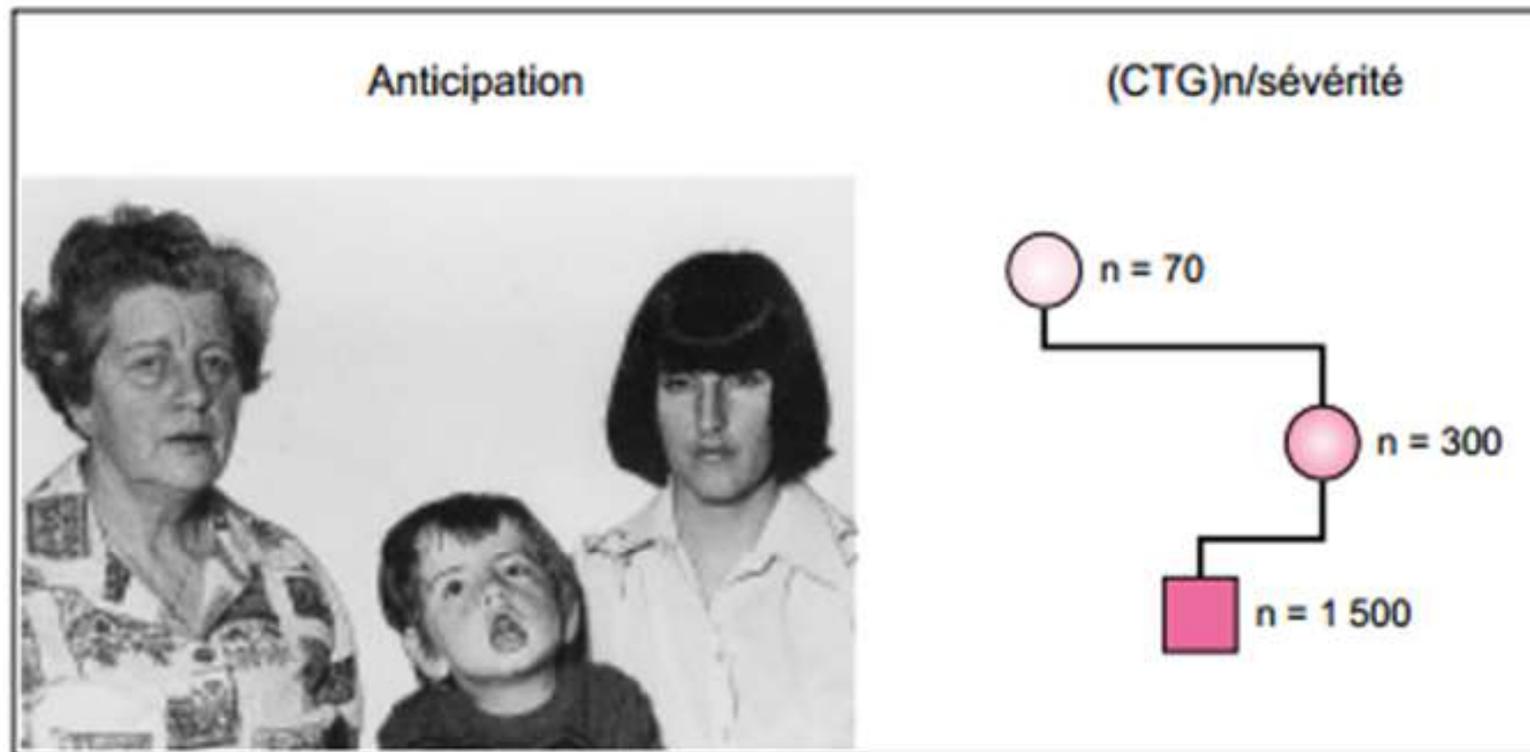
Maladie qui atteint principalement les muscles entraînant une difficulté au relâchement après la contraction et un affaiblissement musculaire et une diminution de son volume.

La maladie peut atteindre d'autres organes comme les yeux, le cœur, le cerveau...

Son incidence est de 1/20 000

La maladie de Steinert est due à une anomalie dans le gène *DMPK* situé sur le chromosome 19. L'anomalie correspond à une augmentation du nombre de répétitions du triplet CTG. Cette répétition est naturellement présente dans le gène *DMPK* : le triplet CTG est répété entre 5 et 37 fois dans le gène *DMPK*. En cas d'anomalie provoquant une maladie de Steinert, le triplet CTG est répété de 50 à plusieurs milliers de fois. Plus le nombre de répétitions dans le gène est grand, plus la maladie est sévère.

Description	CTG repeat size
Normal range	5 to 37
Premutation range (No symptoms, but children at risk)	38 to 49
Mild	50 to about 150
Classical	About 100 to 1000-1500
Congenital	About 1000 and greater



*La grand-mère a développé une cataracte à l'âge de 64 ans, la fille présente la forme adulte classique avec myotonie et son enfant est atteint de la forme la plus grave, la forme néonatale de dystrophie myotonique*

# III- Les maladies autosomiques récessives AR

Le gène est situé sur un autosome

L' allèle sauvage est dominant sur l' allèle muté

Les individus homozygotes et hétérozygotes pour l' allèle sauvage sont sains.  
La maladie ne s' exprime que chez les homozygotes pour l' allèle muté.

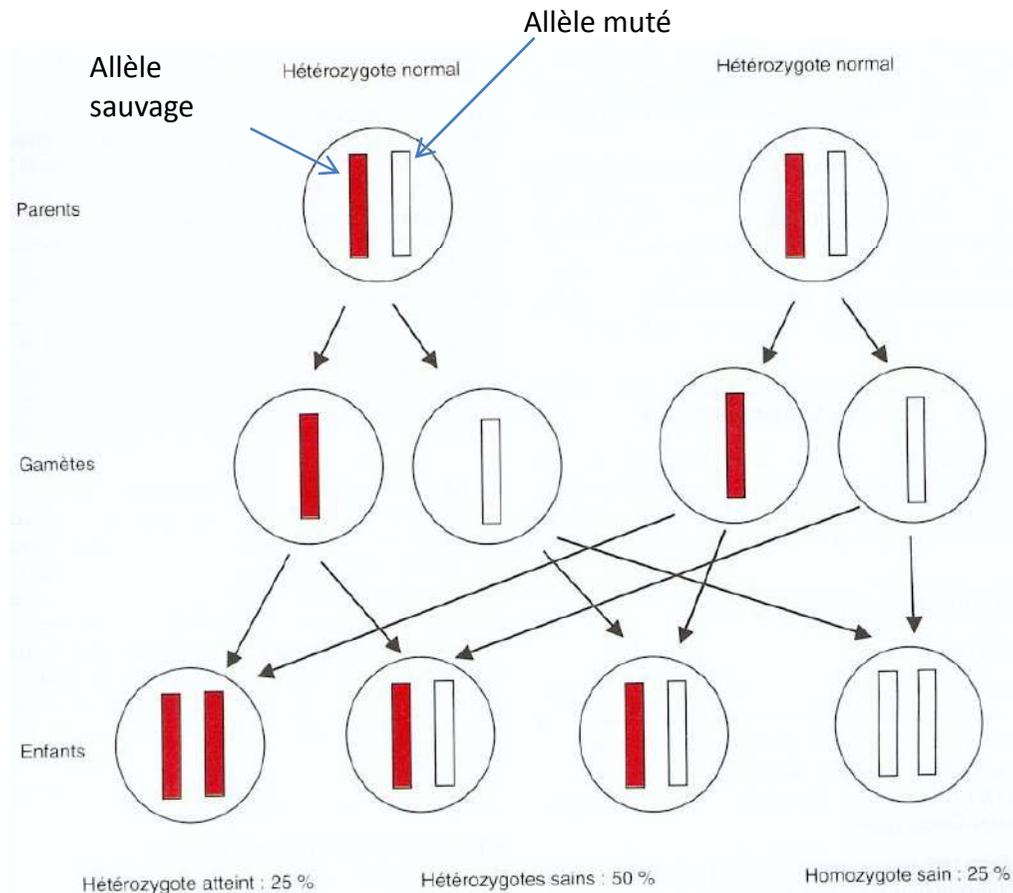
Soit un couple d' allèle A/a tel que  $A > a$  (A = allèle sauvage et a = allèle muté)

Les individus AA et Aa sont sains

Les individus aa sont malades

# III-1-Transmission d'une maladie autosomique récessive

Dans le cas le plus fréquent le croisement se fait entre 2 hétérozygotes sains : Aa X Aa



	A	a
A	AA [A]	Aa [A]
a	Aa [A]	aa [a]

1/4 [a] malades 3/4 [A] sains

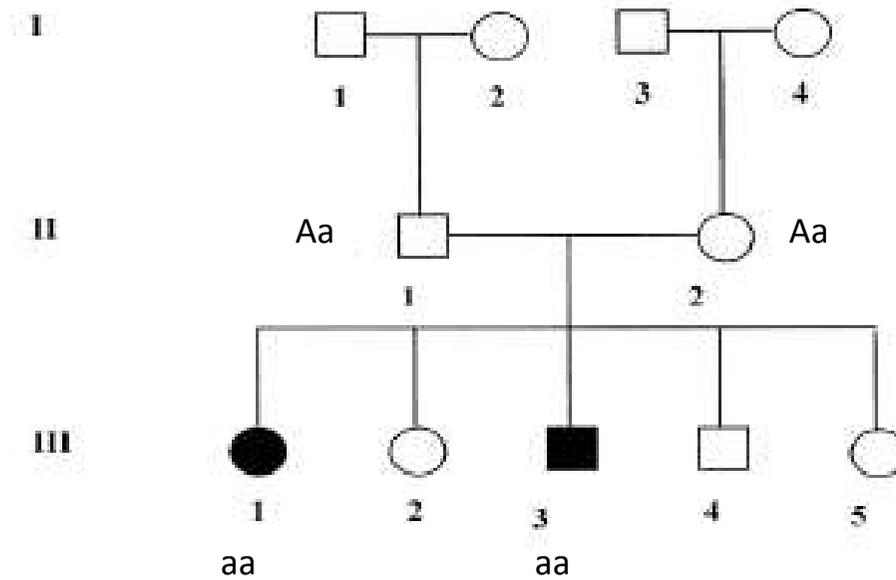
Le risque de récurrence pour un couple hétérozygote est de 1/4 (25%) à chaque nouvelle conception

### Remarques

En pathologie humaine, dans le cas de l'hérédité AR, on peut avoir aussi les unions suivantes :

- Dans la très grande majorité des cas, un sujet homozygote pour une mutation délétère épouse un sujet non porteur de la mutation et donc la descendance est saine ( $aa \times AA \rightarrow 100\% Aa [A]$ )
- Plus rarement, un sujet malade peut se marier avec un hétérozygote ; dans ce cas la moitié des enfants seront atteints ( $aa \times Aa \rightarrow 1/2 Aa [A] ; 1/2 aa [a]$ )
- Parfois, 2 sujets atteints peuvent se marier (exceptionnel): ex : couple de sourds / soit tous les enfants sont atteints ( $aa \times aa \rightarrow 100\% aa [a]$ ), parfois tous les enfants sont sains ( voir plus loin : hétérogénéité génétique / loci  $\neq$  )

## III-2- Cas typique de l'hérédité AR - Arbre généalogique



A

Allèle normal

a

Allèle muté

$A > a$



Sain



Malade

### Critères de reconnaissance des maladies AR :

- Un sujet malade a dans la majorité des cas, 2 parents sains. Ces parents sont obligatoirement hétérozygotes.
- Les sujets atteints se retrouvent le plus souvent dans la même fratrie donnant une répartition horizontale sur l'arbre généalogique.
- 1/4 de la fratrie est malade
- Les 2 sexes sont atteints avec une fréquence égale.
- Il y a souvent un excès de mariage consanguin dans ce type de pathologie (mais pas toujours)

### Exemples de maladie AR :

- ❑ La mucoviscidose : due à des mutations dans le gène CFTR situé sur le chromosome 7
  
- ❑ La drépanocytose : pathologie de l'hémoglobine
  
- ❑ La plupart des maladies héréditaire du métabolisme dues à des anomalies enzymatiques sont AR comme la phénylcétonurie

### III-3- Particularités de l'hérédité AR

- La consanguinité
- L'hétérogénéité génétique

## La consanguinité

Un individu est dit consanguin quand ses parents ont au moins un ancêtre commun c'est-à-dire qu'ils sont apparentés.

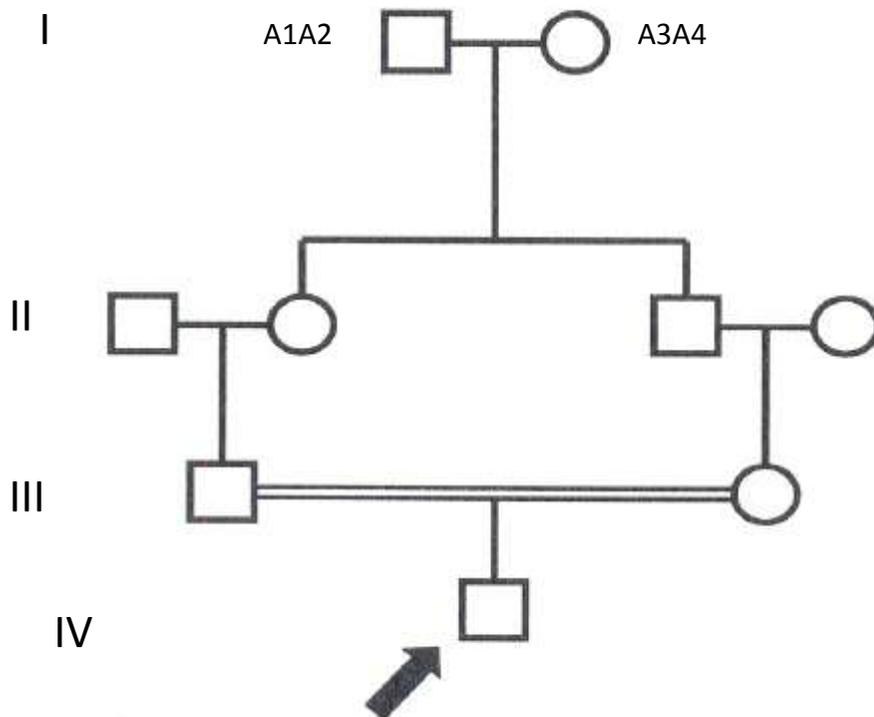
Le terme unions consanguines est impropre, il est plus juste d'utiliser le terme unions entre sujets apparentés. Ce sont les enfants issus de ces unions qui sont consanguins.

Les sujets apparentés peuvent partager des gènes identiques venant de ou des ancêtres communs, ce qui favorise l'homozygotie et donc l'apparition de maladies récessives si le ou les ancêtres communs sont porteurs d'une mutation délétère récessive.

Un même allèle ancestral peut se retrouver en 2 exemplaires chez l'individu consanguin (on dit alors que cet individu est autozygote)

Pourquoi la consanguinité augmente le risque d'apparition de maladies autosomiques récessives ?

**Coefficient de consanguinité = F** : probabilité pour un individu à un locus autosomique donné que les 2 allèles soient identiques (autrement dit que l'individu soit autozygote pour un locus donné).



- La probabilité que l'allèle A1 présent à la génération I soit transmis à travers le père (génération III) est de  $1/8$  ( $1/2$  à chaque génération).
- La probabilité que ce même allèle A1 présent à la génération I soit transmis à travers la mère (génération III) est de  $1/8$ .
- Donc la probabilité que cet allèle A1 soit transmis simultanément par les 2 parents est de  $1/8 \times 1/8 = 1/64$
- Comme pour ce locus il y a 4 allèles (A1, A2, A3 et A4) donc  $F = 4 \times 1/64 = 1/16$

Le coefficient de consanguinité d'un enfant issu de cousins germains est de  $1/16$

**Risque lié à la consanguinité (à l'échelle d'un individu)**

Soit  $q^2$  = fréquence d'une maladie AR

→  $q$  = fréquence de l'allèle délétère

Soit un individu consanguin avec un coefficient de consanguinité  $F$

La probabilité que l'individu consanguin soit homozygote pour l'allèle délétère est =  $Fq + (1 - F)q^2$  = risque lié la consanguinité

## Risque relatif

Risque relatif d'avoir un enfant atteint d'une maladie AR pour un couple apparenté par rapport à la population générale est :

$$RR = \frac{Fq + (1 - F)q^2}{q^2}$$

### Exemples pour un couple de cousins germains $F = 1/16$

Maladie AR	phénylcétonurie	Mucoviscidose	galactosémie	Ataxie Télangectasie
Fréquence $q^2$	1/10000	1/3000	1/40000	1/100000
Risque relatif RR	6	3.5	12	20

Pour la phénylcétonurie par exemple : Le risque est 6 fois plus important pour des cousins germains que pour un couple non apparenté.

Plus la maladie est rare, plus le risque relatif pour les unions consanguines est important

En résumé :

- ❑ La consanguinité a pour effet d'augmenter le risque d'apparition d'une maladie génétique AR chez les enfants dont les parents sont apparentés.
- ❑ Il n'y a pas d'effet de la consanguinité sur les autres catégories de maladies (même chromosomiques)
- ❑ La consanguinité a une influence immédiate sur l'individu consanguin (pas de risque pour la descendance d'un individu consanguin sain)
- ❑ Pour un couple d'apparentés, la survenue d'une maladie chez un des enfants doit faire considérer la possibilité d'un risque de  $1/4$  pour tous les autres enfants qui suivent.
- ❑ La survenue de la maladie AR est d'autant plus favorisée par la consanguinité que celle-ci est rare. A tel point que des maladies extrêmement rares ne peuvent survenir qu'en cas de consanguinité.

## Hétérogénéité génétique

Elle peut exister pour tous les types d'hérédité mais elle concerne surtout l'hérédité AR.

On distingue :

- L'hétérogénéité allélique ou intralocus :

Une maladie peut être due à des mutations différentes dans le même gène. Un individu malade peut porter 2 mutations différentes au même locus, on dit qu'il est hétérozygote composite. Il est atteint car il porte deux allèles pathologiques différents du même gène.

Par exemple pour le gène de la mucoviscidose on connaît actuellement plus de 1000 mutations différentes du gène CFTR.

- L'hétérogénéité interlocus :

Une maladie peut être due à des mutations dans des gènes différents, par exemple 150 gènes sont impliqués dans les rétinites pigmentaire.

soit 2 parents atteints d'une même pathologie MAIS mutés sur des gènes différents. Chaque parent va donner un allèle muté, l'enfant sera donc 2 fois hétérozygote pour les 2 gènes. Or la transmission de cette maladie est autosomique récessive, donc l'enfant sera sain. Le risque de transmettre la pathologie à l'enfant est ainsi de 0%.

# IV- Les maladies liées à l'X dominantes

## XD

Le gène est porté par le chromosome X

Femme : 2 chromosomes X ; l'homme : 1 chromosome X

L' allèle muté est dominant sur l'allèle sauvage

Chez la femme : les individus homozygotes et hétérozygotes pour l'allèle muté sont malades

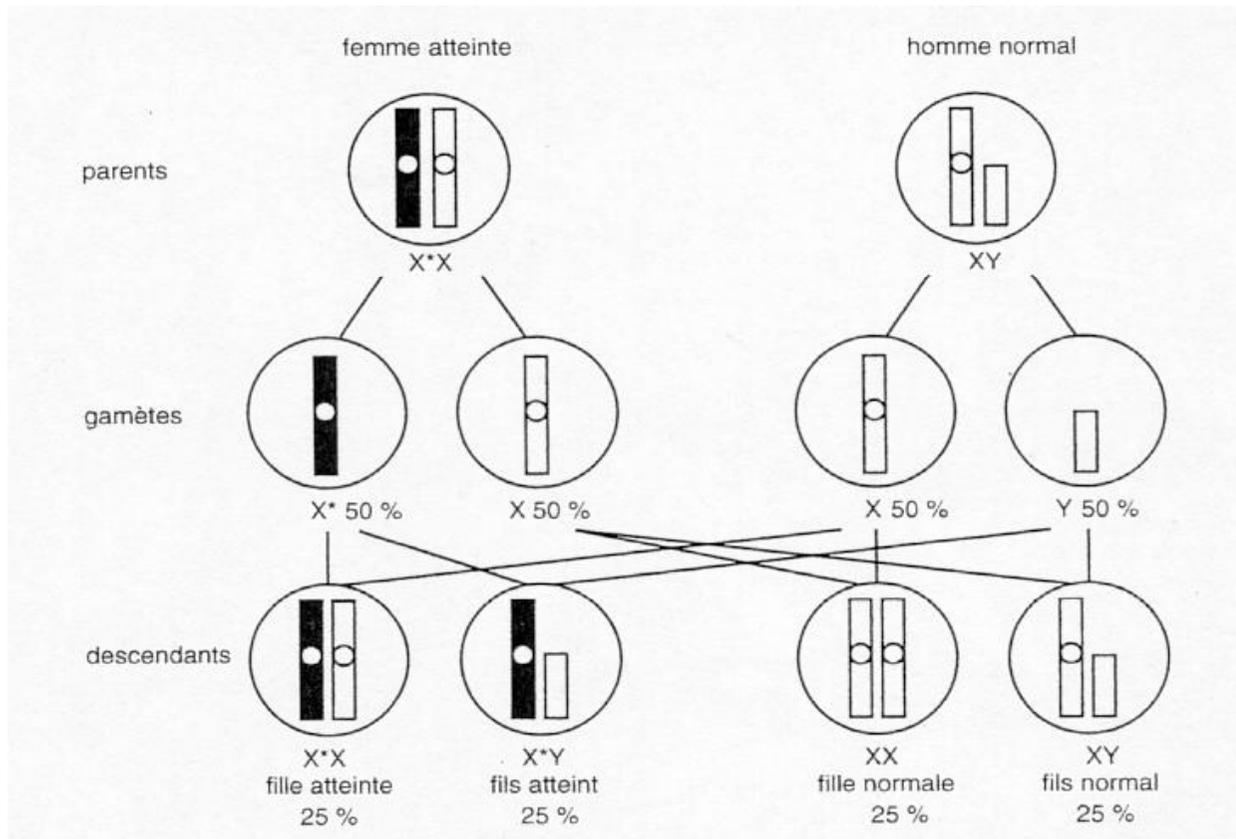
L'homme est hémizygoté : si le X porte l'allèle muté → homme malade

Soit un couple d'allèle A/a tel que A>a (A = allèle muté et a = allèle sauvage)

	Femme	Homme
Malades	XAXA ou XAXa	XAY
Sains	XaXa	XaY

## IV-1-Transmission d'une maladie liée à l'X dominante

Union d'une femme malade et d'un homme normal

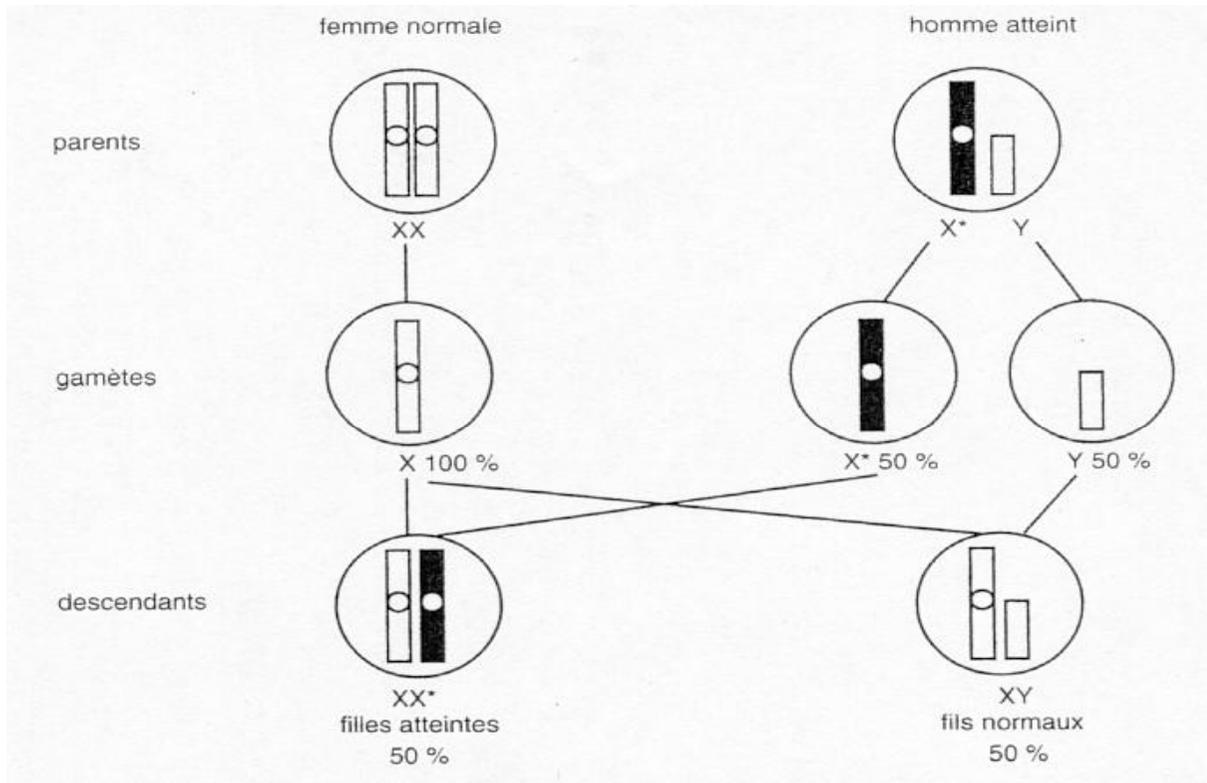


	$Xa$	$y$
$XA$	$XAXa$ [A]	$XAY$ [A]
$Xa$	$XaXa$ [a]	$XaY$ [a]

femme
homme

Le risque de récurrence est de 1/2 :  
1/4 de sexe féminin et 1/4 de sexe masculin

## Union d'une femme normale et d'un homme malade



	X <sup>A</sup>	y
X <sup>a</sup>	X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> [A]	X <sup>a</sup> Y [a]
X <sup>a</sup>	X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> [A]	X <sup>a</sup> Y [a]

femme      homme

Le risque de récurrence est de 1/2 tous de sexe féminin  
 Les femmes sont toutes malades  
 Les hommes sont tous sains



## Critères de reconnaissance des maladies XD :

- Les 2 sexes sont atteints
  
- L'allèle morbide qui est dominant se manifeste aussi bien chez les garçons (hémizygotés) que chez les filles hétérozygotes (souvent à un moindre degré)
  
- Les femmes atteintes peuvent transmettre la maladie à la moitié de leurs enfants, filles comme garçons, avec un risque de 1/2.
  
- Dans la descendance d'un homme atteint, toutes les filles sont atteintes mais aucun garçon n'est atteint. Il n'y a pas de transmission père-fils.
  
- Comme pour l'hérédité AD, la pénétrance peut être incomplète et l'expressivité variable

# V- Les maladies liées à l'X récessives

## XD

Le gène est porté par le chromosome X

Femme : 2 chromosomes X ; l'homme : 1 chromosome X

L' allèle sauvage est dominant sur l'allèle muté

Chez la femme : les individus homozygotes pour l'allèle muté sont malades

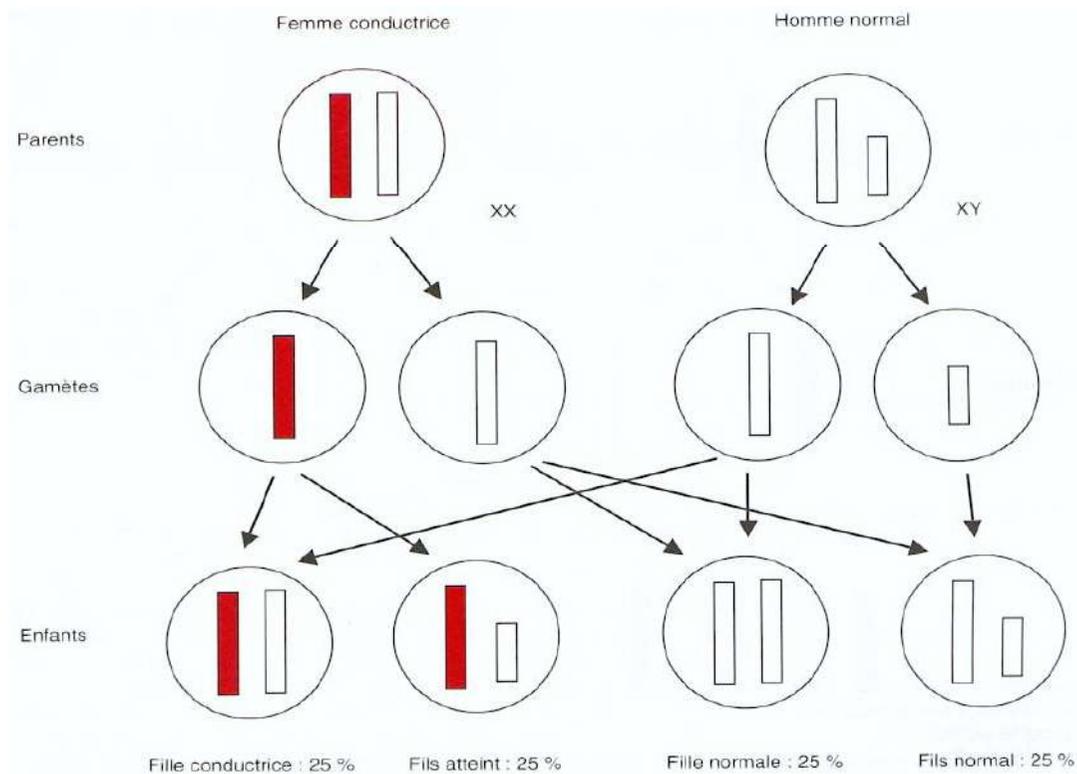
L'homme est hémizygoté : si le X porte l'allèle muté → homme malade

Soit un couple d'allèle A/a tel que A>a (A = allèle sauvage et a = allèle muté)

	Femme	Homme
Sains	XAXA ou XAXa	XAY
Malades	XaXa	XaY

# V-1-Transmission d'une maladie liée à l'X récessive

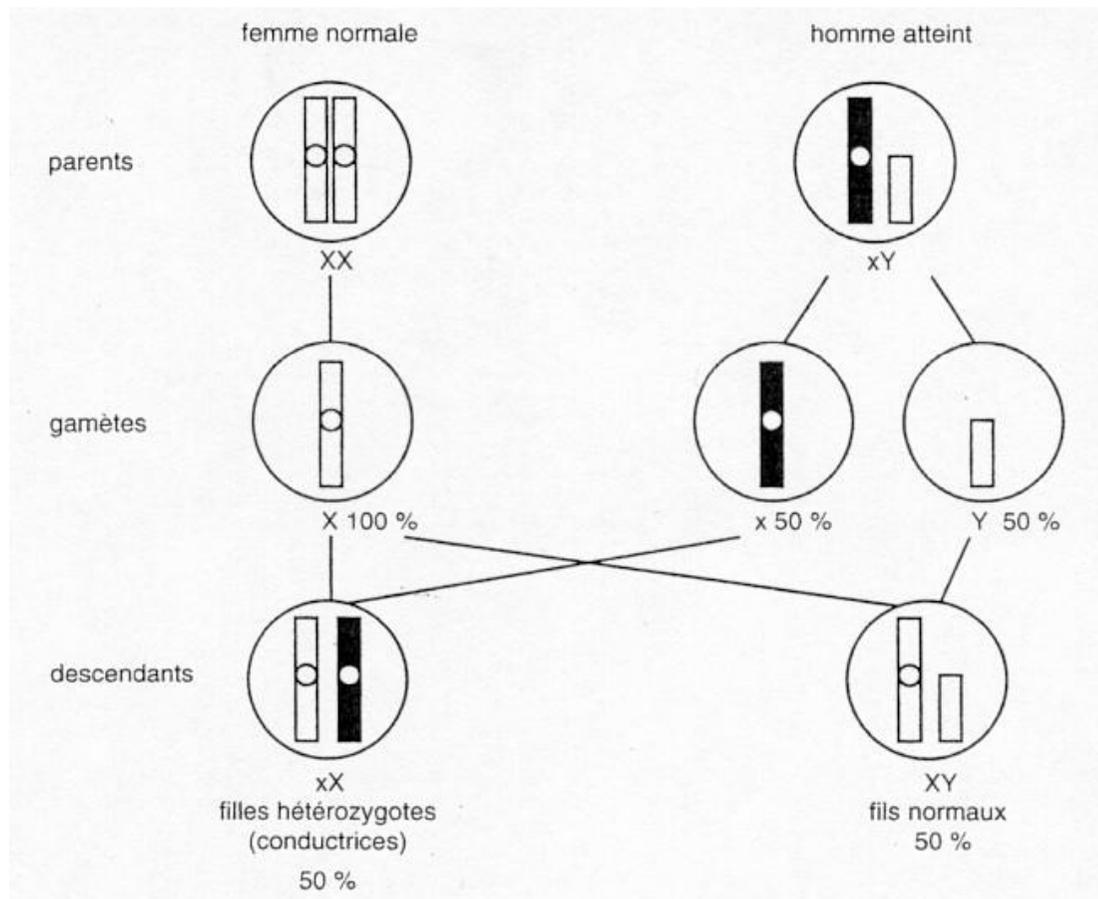
Union d'une femme saine mais conductrice avec un homme normal



	XA	y
XA	XAXA [A]	XAY [A]
Xa	XAXa [A]	XaY [a]
	Femme	Homme

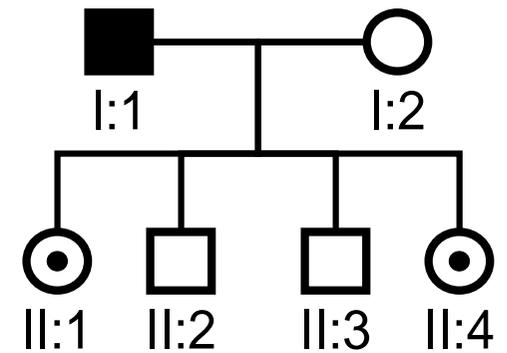
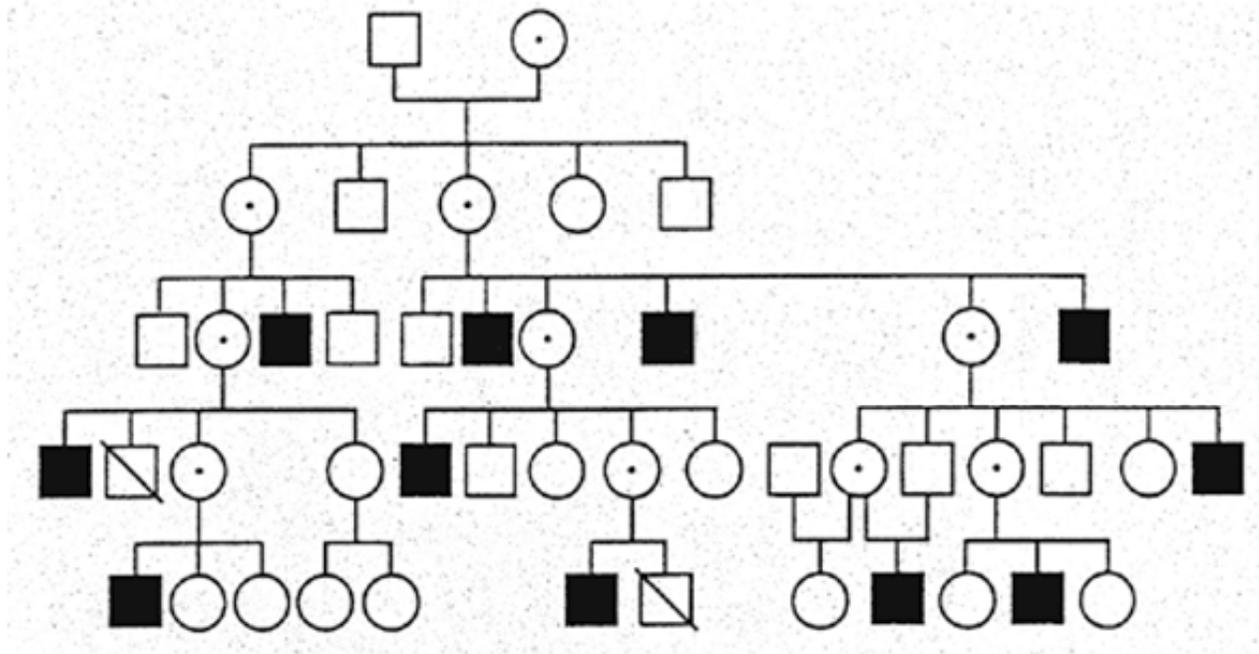
Le risque de récurrence est de 25 % (1/4) tous males

Union d'une femme normale et d'un homme malade



Pas de malades dans la descendance mais femmes conductrices

## V-2- Arbre généalogique – hérédité XR



## Critères de reconnaissance des maladies XR :

- Beaucoup plus d'hommes que de femmes présentent le phénotype malade. En effet une femme malade est une femme issue de l'union entre un père et une mère qui portent tous les 2 l'allèle délétère ( $XAXa \times XAY$ ). Si l'allèle récessif est particulièrement rare presque tous les individus malades sont des hommes
- Pratiquement seuls les hommes  sont atteints
- Les sujets males atteints sont uniquement dans la lignée maternelle
- Aucun sujet atteint dans la lignée paternelle
- Jamais de transmission père-fils
- Les femmes hétérozygotes sont non atteintes mais conductrices

## Quelques exemples de maladies XR :

- Hémophilie A et B : absence de la coagulation du sang
  
- Dystrophie musculaire de Duchenne : dégénérescence et atrophie des muscles
  
- Le daltonisme : incapacité de distinguer le rouge du vert

## V-3- Particularité de l'hérédité XR

- Mutation de novo
- L'inactivation du X

## Mutation de novo

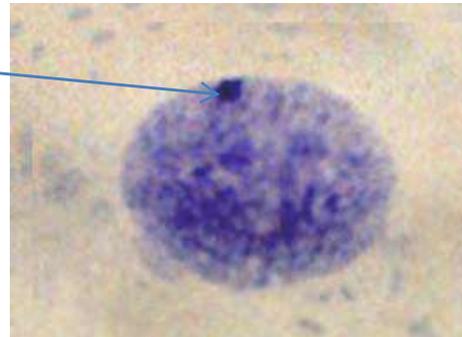
Comme pour les maladies AD, une mutation sur le chromosome X peut survenir au cours de la méiose d'un individu sain non porteur de la maladie:

- ❑ si cette mutation survient au cours de la méiose paternel (c'est-à-dire qu'elle affecte le spermatozoïde), elle donne naissance à une fille conductrice
- ❑ si la mutation survient au cours de la méiose maternel (c'est-à-dire qu'elle affecte l'ovule), elle donne naissance soit à une fille conductrice soit à un garçon malade.

## L'inactivation du X

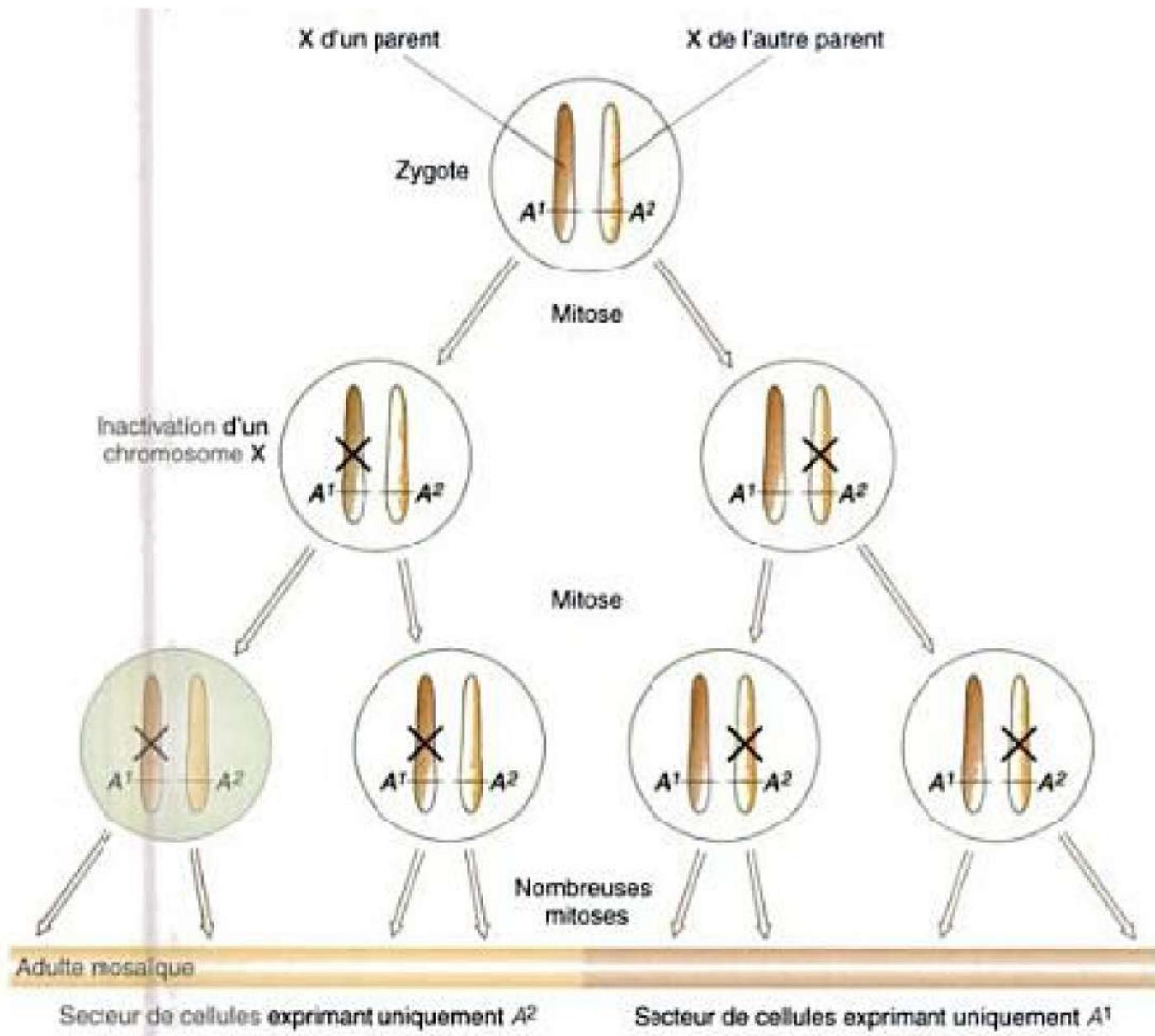
Au début du développement des mammifères femelles (la femme y compris), l'un des 2 chromosomes X de chaque cellule est inactivé (il est très fortement condensé et apparaît par coloration sous forme d'une tache sombre appelé le corpuscule de Barr

Corpuscule de Barr



Noyau de la cellule

Ce processus est aléatoire et affecte l'un ou l'autre des chromosomes X. A la suite de cela, l'organisme femelle adulte est un mélange ou une mosaïque de cellules possédant l'un ou l'autre des X et donc des génotypes associés à ces X.



Bien que toutes les femmes aient l'un de leurs chromosomes X inactivé dans chaque cellule, cette inactivation n'est décelable que si la femme est hétérozygote pour un gène lié à l'X récessif.

Si ce gène est responsable d'une maladie, la femme hétérozygote peut manifester des troubles de cette maladie (plus ou moins importants). Elle peut avoir une partie seulement de son organisme affecté par une maladie, ou présenter des manifestations faibles de la maladie.

Exemple : une femme conductrice de la myopathie peut avoir une forte augmentation des enzymes musculaires sanguines (les CPK).

**Important** : il faut savoir qu'aucun chromosome X n'est inactivé dans le tissu germinale et l'un ou l'autre des 2 chromosomes X peut être transmis aux ovules.

# Bon courage



## LIENS UTILES 🙌

### Visiter :

1. <https://biologie-maroc.com>

- Télécharger des cours, TD, TP et examens résolus (PDF Gratuit)

2. <https://biologie-maroc.com/shop/>

- Acheter des cahiers personnalisés + Lexiques et notions.
- Trouver des cadeaux et accessoires pour biologistes et géologues.
- Trouver des bourses et des écoles privées

3. <https://biologie-maroc.com/emploi/>

- Télécharger des exemples des CV, lettres de motivation, demandes de ...
- Trouver des offres d'emploi et de stage

