

Conditions génétiques : Apprendre l'hérédité autosomique dominante

(Genetic conditions: Learning about autosomal dominant inheritance)

Les gènes sont les instructions qui indiquent à votre corps comment se développer et fonctionner. Ils sont comme une recette pour faire des biscuits ou les plans d'une maison.

Vous avez 2 copies de presque chaque gène. Une copie provient de l'ovule et l'autre du spermatozoïde qui vous ont formé. Il existe des milliers de gènes qui sont importants pour la santé.

Nous avons tous des différences dans nos instructions génétiques qui nous rendent différents les uns des autres. Nous appelons ces différences des variantes. Beaucoup de ces différences ne causent aucun problème de santé. Celles-ci sont appelées variantes bénignes. Mais parfois, une différence dans nos instructions génétiques peut causer des problèmes de santé. Ces différences sont appelées variantes pathogènes ou variantes causant des maladies. Les conditions génétiques peuvent se produire de différentes manières, y compris si vous avez une variante pathogène dans un gène important.

Hérédité autosomique dominante

(Autosomal dominant inheritance)

L'hérédité autosomique dominante fait référence à une façon dont une condition génétique peut se produire et comment elle peut être transmise d'un parent à un enfant. Le terme **autosomique** signifie que la condition peut affecter n'importe qui, indépendamment de son sexe ou de son genre. Le terme **dominant** signifie que seule 1 copie du gène doit avoir une variante pathogène pour que la condition se produise. L'autre copie du gène n'a pas besoin d'avoir la variante pathogène.

Conditions autosomiques dominantes

(Autosomal dominant conditions)

Il existe de nombreuses conditions autosomiques dominantes différentes qui peuvent affecter notre santé et notre développement. Dans certaines conditions autosomiques dominantes, toutes les personnes porteuses de la variante développeront la condition. Dans d'autres conditions autosomiques dominantes, les personnes porteuses de la variante peuvent ou non développer la condition.

Les conditions autosomiques dominantes peuvent affecter les individus à différents stades de leur vie. En fonction de la condition, les signes peuvent être présents avant ou à la naissance, pendant l'enfance, à l'adolescence ou à l'âge adulte. Les conditions autosomiques dominantes peuvent affecter les personnes au sein d'une même famille de manière différente.

Les tests génétiques pour les conditions autosomiques dominantes peuvent être disponibles ou non. En général, des tests génétiques peuvent être envisagés pour les personnes présentant des signes et symptômes de la condition ou pour celles ayant des antécédents familiaux dus à une variante pathogène connue.

Comment les conditions autosomiques dominantes sont transmises d'un parent à un enfant

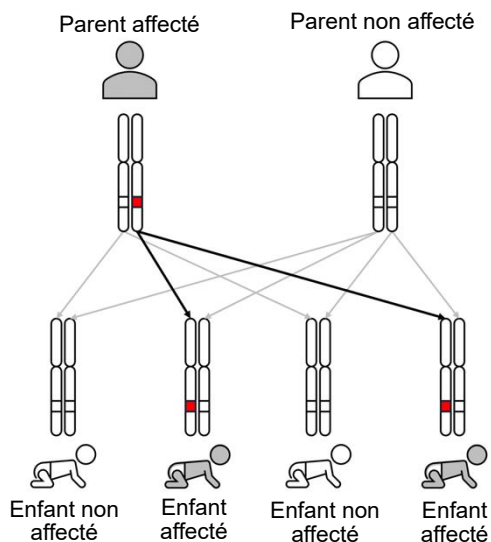
(How autosomal dominant conditions are passed down from parent to child)

Si un parent a une condition autosomique dominante, il possède 1 gène sans variante pathogène et 1 gène avec une variante pathogène. Lors de chaque grossesse, l'enfant reçoit 1 gène de chaque paire de gènes des parents biologiques.



Cela signifie que lors de chaque grossesse où 1 parent a une condition génétique autosomique dominante, il y a :

- 1 chance sur 2 (50 %) que l'enfant hérite du gène avec la variante pathogène. Lorsque l'enfant hérite de ce gène, il développera la condition autosomique dominante ou sera à risque accru de la développer.
- 1 chance sur 2 (50 %) que l'enfant hérite du gène sans la variante pathogène. Cela signifie que l'enfant n'aura pas la condition autosomique dominante et ne pourra pas la transmettre aux générations futures.



Les parents ne peuvent pas contrôler quels gènes sont transmis à leurs enfants. Avoir une condition génétique, ou avoir un enfant avec une condition génétique, n'est pas causé par quelque chose que la personne ou le parent a fait ou n'a pas fait. Le risque d'hériter d'une condition autosomique dominante n'est également **pas** influencé par :

- le sexe du parent ou de l'enfant
- quel parent a la variante pathogène
- ce qu'un parent a fait ou n'a pas fait avant ou pendant la grossesse
- le résultat d'une grossesse précédente (toutes les grossesses entre les mêmes 2 personnes auront une chance sur 2 (50 %) que l'enfant hérite de la condition autosomique dominante)

Trouver une variante génétique pour la première fois : Variantes *de novo*

(Finding a genetic variant for the first time: *De novo* variants)

Une personne ayant une condition autosomique dominante peut ou non avoir des antécédents familiaux de la condition. Dans certaines familles, la variante génétique responsable de la condition est présente dans la famille depuis des générations. Dans d'autres cas, la variante génétique peut être trouvée chez un individu pour la première fois. Cela s'appelle une variante *de novo* (ou « nouvelle ») car elle n'est héritée d'aucun des deux parents et est apparue pour la première fois chez cette personne. Une fois qu'une variante *de novo* est survenue, cette personne a maintenant 50 % de chances de transmettre la variante à son propre enfant.

Conseil génétique

(Genetic counselling)

Si vous avez des questions sur les conditions autosomiques dominantes ou l'hérédité, parlez à votre équipe soignante.

Le conseil génétique est disponible pour les individus qui ont une condition génétique ou qui peuvent être à risque d'une condition génétique. Un conseiller génétique peut examiner vos antécédents familiaux, les options de tests génétiques et de dépistage, et il peut aider les familles et les individus à s'adapter à leur diagnostic. Demandez à votre fournisseur de soins de santé si une référence pour un conseil génétique pourrait vous convenir.

Appelez Health Link au 811 pour obtenir les conseils d'un infirmier/une infirmière et des informations générales sur la santé 24 h par jour, 7 jours par semaine.

Dernière révision : 23 août 2024

Auteur : Programme de génétique clinique et métabolique (Clinical and Metabolic Genetics Program), Alberta Health Services

Ce document ne remplace en aucun cas les conseils d'un(e) professionnel(le) de santé qualifié(e). Ce document est donné à titre indicatif uniquement et est fourni « en lieu et état ». Même si tous les efforts raisonnables ont été déployés pour confirmer l'exactitude des informations, Alberta Health Services ne fait aucune représentation ni ne formule aucune garantie, expresse, implicite ou statutaire, relative à l'exactitude, la fiabilité, l'exhaustivité, l'applicabilité ou l'adéquation à un usage particulier de ces informations. Alberta Health Services décline expressément toute responsabilité quant à l'utilisation de ce document et à toute réclamation, action, demande ou poursuite découlant de cette utilisation.