

## Conditions génétiques : Apprendre l'hérédité autosomique récessive

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive 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, des différences dans nos instructions génétiques peuvent 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 les deux copies d'un gène important.

### Hérédité autosomique récessive

(Autosomal recessive inheritance)

L'hérédité autosomique récessive fait référence à une façon dont une condition génétique peut se produire et comment elle peut être transmise des parents à leurs enfants. Le terme **autosomique** signifie que la condition peut affecter n'importe qui, indépendamment de son sexe ou de son genre. Le terme **récessif** signifie que les deux copies du gène doivent avoir une variante pathogène pour que la condition se produise.

Avec les conditions autosomiques récessives, si vous avez seulement une copie d'un gène avec une variante pathogène, vous n'avez **pas** la condition. Ceci s'appelle être porteur. Pour la plupart des gènes, être porteur ne comporte aucun risque de santé personnel, mais cela signifie que vous pouvez transmettre la variante pathogène à vos enfants.

### Conditions autosomiques récessives

(Autosomal recessive conditions)

Il existe de nombreuses conditions autosomiques récessives différentes qui peuvent affecter notre santé et notre développement. Les conditions autosomiques récessives peuvent affecter les individus à différents stades de leur vie. En fonction de la condition, les signes peuvent être présents pendant la grossesse ou à la naissance, pendant l'enfance, à l'adolescence ou à l'âge adulte. Les conditions autosomiques récessives peuvent affecter les personnes au sein d'une même famille de manière différente.

Les tests génétiques pour les conditions autosomiques récessives peuvent être disponibles ou non. En général, des tests génétiques peuvent être envisagés pour les personnes présentant des signes et symptômes de la condition. Cela s'appelle des tests génétiques diagnostiques. Les tests génétiques peuvent aussi être envisagés si vous avez des antécédents familiaux de condition autosomique récessive et que vous souhaitez savoir si vous pourriez avoir un enfant avec cette condition. Cela s'appelle des tests génétiques pour porteurs. Les tests génétiques pour porteurs sont généralement réalisés uniquement pour les adultes de plus de 18 ans. Cela est dû au fait qu'il n'y a pas d'interventions médicales pour les porteurs, donc les tests ne sont généralement pas nécessaires pendant l'enfance.



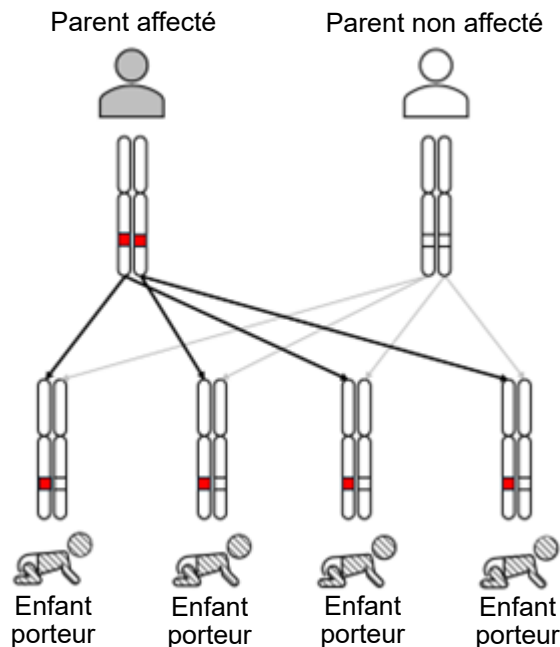
## Comment les conditions autosomiques récessives sont transmises d'un parent à un enfant

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

### Si un parent biologique a la condition et l'autre n'est pas porteur

Si un parent a une condition autosomique récessive, il possède 2 copies d'un gène avec une variante pathogène. Si l'autre parent n'est pas porteur de la condition (non affecté), il possède 2 copies du même gène sans variante pathogène. Lors de chaque grossesse, l'enfant reçoit 1 copie de gène de chaque paire de gènes de ses parents biologiques.

Cela signifie que lors de chaque grossesse où 1 parent a une condition autosomique récessive et 1 parent n'est pas porteur de cette condition, l'enfant héritera 1 copie de gène avec une variante pathogène et 1 copie de gène sans variante pathogène. L'enfant sera porteur de la condition mais ne sera pas affecté par celle-ci.

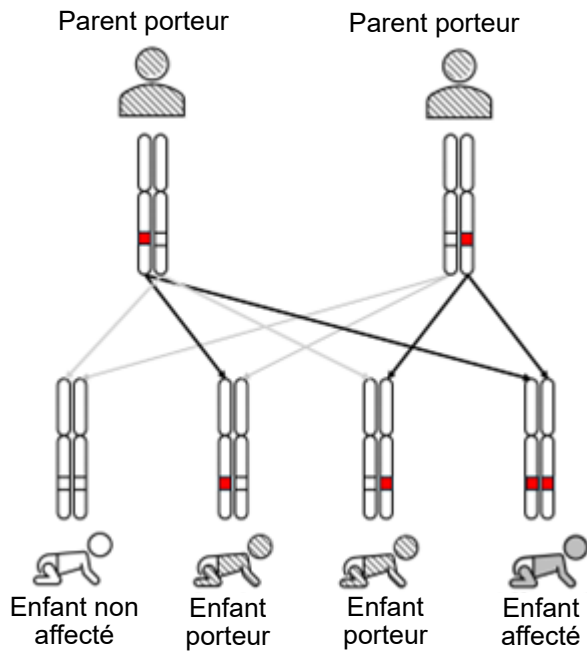


### Si les deux parents biologiques sont porteurs

Si les deux parents sont porteurs de la même condition autosomique récessive, chacun possède 1 copie du gène sans variante pathogène et 1 copie du gène avec une variante pathogène.

Cela signifie que lors de chaque grossesse où les deux parents sont porteurs de la même condition autosomique récessive, il y a :

- 1 sur 4 (ou 25 %) de chance que l'enfant hérite 2 copies du gène sans variante pathogène (non affecté). Il ne sera **pas** à risque d'avoir cette condition et **ne sera pas** porteur de la condition.
- 1 sur 2 (ou 50 %) de chance que l'enfant hérite 1 copie du gène sans variante pathogène et 1 copie du gène avec une variante pathogène. Il sera porteur de la condition.
- 1 sur 4 (ou 25 %) de chance que l'enfant hérite 2 copies du gène avec une variante pathogène. En fonction de la condition, l'enfant pourrait développer la condition autosomique récessive ou être à risque accru de la développer.

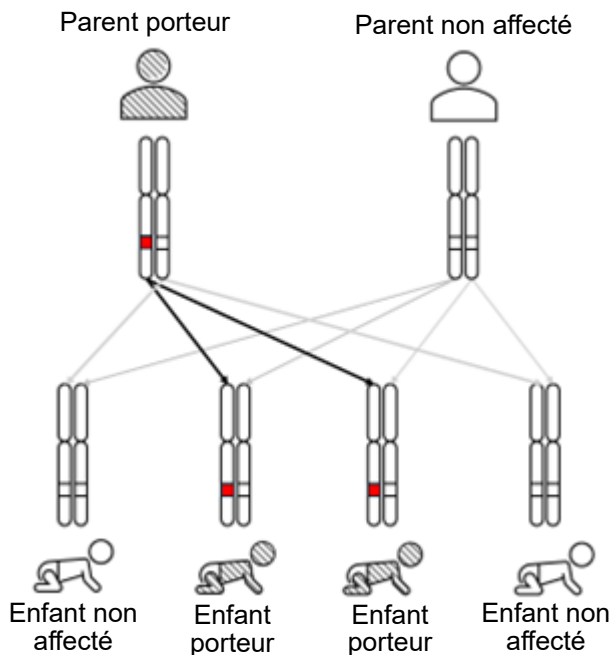


### Si un parent biologique est porteur et l'autre n'est pas porteur

Si un parent est porteur d'une condition autosomique récessive, il possède 1 copie du gène avec une variante pathogène. Si l'autre parent n'est pas porteur (non affecté), il n'a pas de variantes pathogènes pour cette condition.

Cela signifie que lors de chaque grossesse entre 1 parent porteur et 1 parent non affecté, il y a :

- 1 sur 2 (ou 50 %) de chance que l'enfant hérite 1 copie du gène sans variante pathogène et 1 copie du gène avec une variante pathogène. Il sera porteur de la condition.
- 1 chance sur 2 (ou 50 %) que l'enfant hérite 2 copies du gène sans variante pathogène (non affecté). Il ne sera **pas** à risque d'avoir cette condition et **ne sera pas** porteur de la condition.



## Les parents ne peuvent pas contrôler quels gènes sont transmis à leurs enfants

(Parents cannot control what genes are passed on to their children)

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 récessive 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 les mêmes chances que l'enfant hérite ou non de la condition autosomique récessive)

## Conseil génétique

(Genetic counselling)

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

Le conseil génétique est disponible pour les individus qui ont une condition génétique, qui peuvent être à risque d'une condition génétique, ou qui ont des antécédents familiaux d'une condition autosomique récessive. Un conseiller génétique peut examiner vos antécédents familiaux, les options de tests génétiques, et les options 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 :** Le 25 novembre 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.