

Conditions génétiques : Apprendre l'hérédité liée à l'X

(Genetic conditions: Learning about X-linked 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. Les gènes sont regroupés dans des structures appelées chromosomes. Vous avez 2 copies de la plupart des **chromosomes**. Une copie provient de l'ovule et l'autre du spermatozoïde qui vous ont formé.

Un ensemble de chromosomes est appelé chromosomes sexuels. Le sexe est une catégorie attribuée aux individus à la naissance en fonction de l'apparence de leurs organes génitaux externes. Cela inclut généralement les individus assignés comme femelles à la naissance, qui ont deux chromosomes X, et les individus assignés comme mâles à la naissance, qui ont un chromosome X et un chromosome Y.

Variantes génétiques

(Genetic variants)

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.

Hérédité liée à l'X

(X-linked inheritance)

L'hérédité liée à l'X 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 **lié à l'X** signifie que le gène avec une variante pathogène impliquée dans la condition est situé sur le chromosome X.

Conditions liées à l'X

(X-linked conditions)

Il existe de nombreuses conditions génétiques liées à l'X qui peuvent affecter notre santé et notre développement. Les conditions liées à l'X peuvent se manifester différemment chez les hommes et les femmes, car elles ont un nombre différent de chromosomes X. Puisque les mâles ont généralement un chromosome X et un chromosome Y, la présence d'une variante pathogène sur le chromosome X est généralement plus significative chez les hommes que chez les femmes, qui ont généralement deux chromosomes X.

Dans certaines conditions liées à l'X, les hommes et les femmes développeront la condition, bien que la condition soit généralement plus grave chez les hommes. Dans d'autres conditions liées à l'X, seuls les hommes développeront la condition, tandis que les femmes n'auront aucun symptôme. Pour ces conditions, les femmes sont appelées porteuses de la condition liée à l'X. Les porteuses peuvent transmettre la variante pathogène à leurs enfants mâles et femelles.

Il est important de discuter avec votre équipe soignante d'une condition génétique spécifique liée à l'X et de la manière dont elle peut affecter vous ou vos enfants, différemment selon le sexe.

Les conditions génétiques liées à l'X 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 tests génétiques pour les conditions génétiques liées à l'X 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 liées à l'X sont transmises d'un parent à un enfant

(How X-linked conditions are passed down from parent to child)

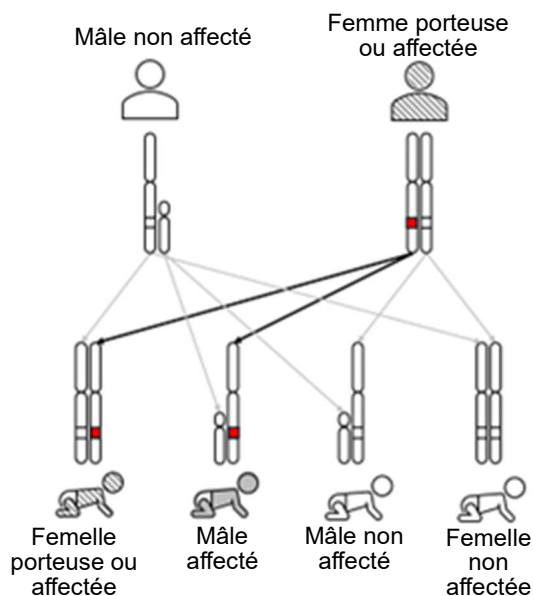
Lors de chaque grossesse, l'enfant reçoit un chromosome sexuel de chaque paire de chromosomes sexuels de ses parents biologiques. L'enfant obtiendra un chromosome X de l'ovule et un chromosome X ou Y du spermatozoïde. Les enfants mâles recevront le chromosome Y du spermatozoïde et les enfants femelles recevront le chromosome X du spermatozoïde.

Si la mère est porteuse (ou affectée par la condition) et le père n'a pas la condition

Une femme avec deux chromosomes X, qui est porteuse d'une condition génétique liée à l'X, possède un gène de chromosome X avec une variante pathogène et un gène de chromosome X sans variante pathogène.

Cela signifie que lors de chaque grossesse où la mère est porteuse de la condition (ou affectée par la condition) et le père n'est pas affecté par la condition, il y a :

- 1 chance sur 4 (ou 25 %) que l'enfant ait deux chromosomes X (femme) et n'hérite pas de la variante pathogène. Il ne sera **pas** à risque d'avoir cette condition et **ne sera pas** porteur de la condition.
- 1 chance sur 4 (ou 25 %) que l'enfant ait deux chromosomes X (femme) et hérite de la variante pathogène. En fonction de la condition, il pourrait être porteur de la condition ou pourrait développer la condition.
- 1 chance sur 4 (ou 25 %) que l'enfant ait un chromosome X et un chromosome Y (mâle) et n'hérite pas de la variante pathogène. Il ne sera **pas** à risque d'avoir cette condition.
- 1 chance sur 4 (ou 25 %) que l'enfant ait un chromosome X et un chromosome Y (mâle) et hérite de la variante pathogène. En fonction de la condition, l'individu peut être porteur de la condition ou peut la développer.

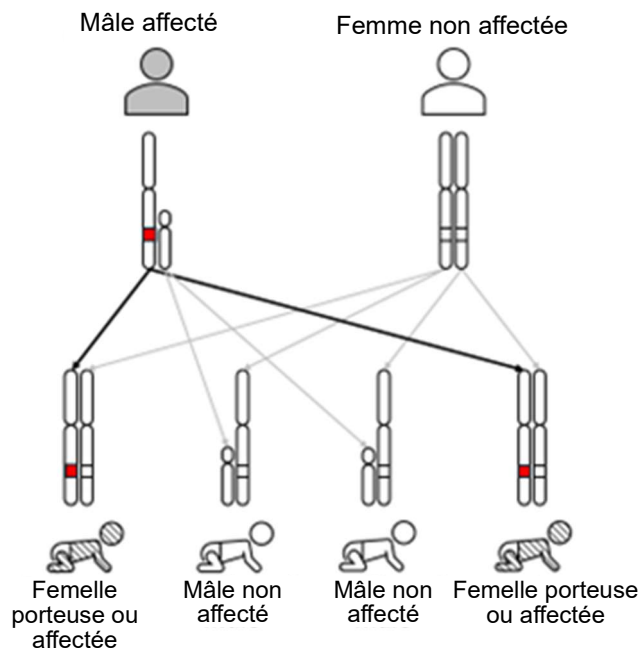


Si le parent masculin a la condition liée à l'X et que le parent féminin n'est pas porteur (ou n'est pas affecté par la condition)

Un homme avec un chromosome X et un chromosome Y, qui est affecté par la condition liée à l'X, possède un chromosome X avec une variante pathogène et un chromosome Y.

Cela signifie que lors de chaque grossesse où un homme est affecté par la condition et une femme n'est pas porteuse (ou n'est pas affectée par la condition) :

- Tous les enfants avec deux chromosomes X (femme) hériteront de la variante pathogène. En fonction de la condition, ils peuvent être porteurs de la condition ou peuvent la développer.
- Aucun enfant avec un chromosome X et un chromosome Y (mâle) n'héritera de la variante pathogène. Il ne sera **pas** à risque d'avoir cette 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. La probabilité d'hériter d'une condition liée à l'X n'est également **pas** influencé par :

- 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 qu'un enfant hérite ou non de la condition liée à l'X)

Conseil génétique (Genetic counselling)

Si vous avez des questions concernant les conditions génétiques liées à l'X 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 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 : 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.