

LA GÉNÉALOGIE

I- Définition

En génétique; c'est la représentation schématique de l'histoire génétique d'une famille pour un caractère ou une maladie donnée.

Chaque génération occupe une ligne horizontale, les générations successives sont indiquées par des chiffres romains (I, II, III, IV...) allant du haut en bas, à l'intérieur d'une génération les individus sont numérotés en continu par des chiffres a (1, 2, 3...) en commençant par la gauche. Ainsi, chaque individu est désigné par la combinaison du N^o de génération et de son propre N^o.

La personne qui se présente en premier à la consultation s'appelle "propositus ou proposants".

II- Objectifs de la généalogie :

L'étude de l'arbre généalogique permet d'une part de déterminer le mode de transmission d'un caractère au sein d'une famille ou d'une population et d'autre part d'établir un conseil génétique en déterminant le risque de récurrence d'une maladie.

Symboles utilisés pour la réalisation d'un arbre généalogique

 Individu de sexe masculin

 Individu de sexe féminin

 Individu de sexe inconnu

 Grossesse en cours

 Individus sains

 Individus atteints

 Individus décédés

 Femme conductrice (maladies liées à l'X)

 Mariage

 Mariage consanguin

 Jumeaux dizygotes

 Jumeaux monozygotes

 Fausse couche - avortement

 Interruption médicale de grossesse

 Étude de deux maladies

 Enfant adoptif

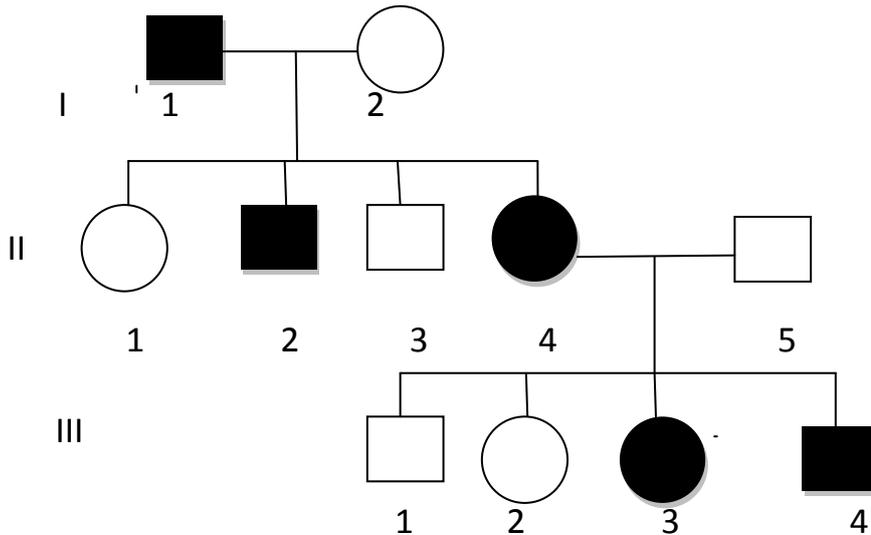
 Proposant- Propositus

III- Modes de transmissions des caractères :

3.1- Généalogie d'un caractère autosomique dominant (AD)

Sur un arbre généalogique on reconnaît une maladie autosomique dominante selon les critères suivants :

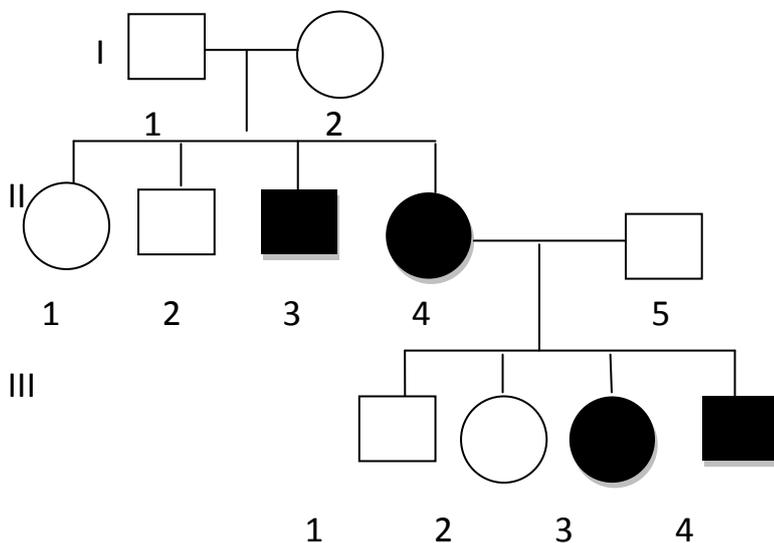
- Un enfant malade a au moins l'un de ses parents malade
- Un individu atteint a au moins un enfant atteint
- Un sujet sain n'a que des enfants sains
- Il n'y a pas de saut de génération
- Le caractère est transmis des parents de la même façon aux garçons et aux filles.



3.2- Généalogie d'un caractère autosomique récessif (AR)

On reconnaît une maladie autosomique récessive selon les critères suivants :

- Le caractère est transmis du père et de la mère de la même façon aux garçons et aux filles.
- Il y a saut de génération (un enfant malade peut avoir ses deux parents sains mais obligatoirement hétérozygotes).
- un individu atteint peut ne pas avoir d'enfants atteints
- Les sujets normaux sont beaucoup plus nombreux que les sujets atteints



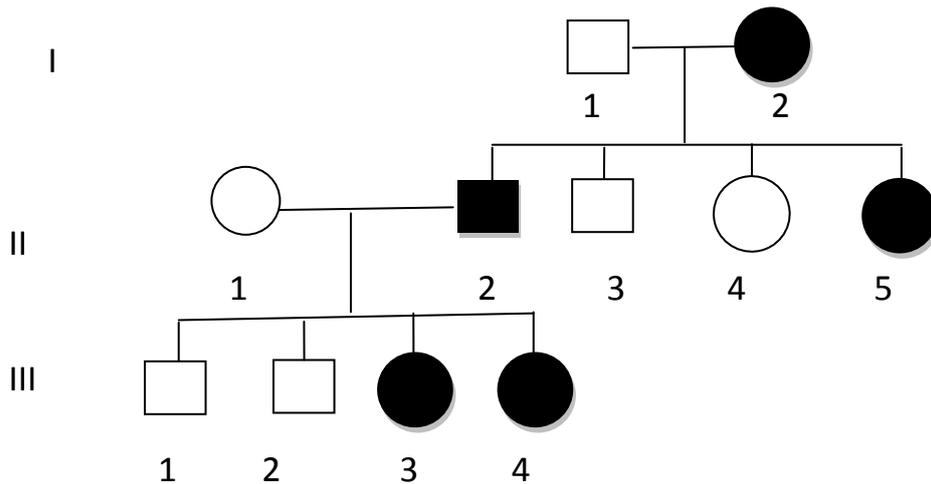
3.3- Généalogie d'un caractère gonosomique lié à X :

- Gonosomique dominant (GD)

Le père transmet le caractère aux filles, mais jamais aux garçons.

- il n'y a pas de saut de génération (un enfant malade a au moins l'un de ses parents malade).

La maladie dominante liée à X apparaît seulement chez les filles si elle est transmise par le père, et chez les deux sexes de façon égale si elle est transmise par la mère sans saut de génération.

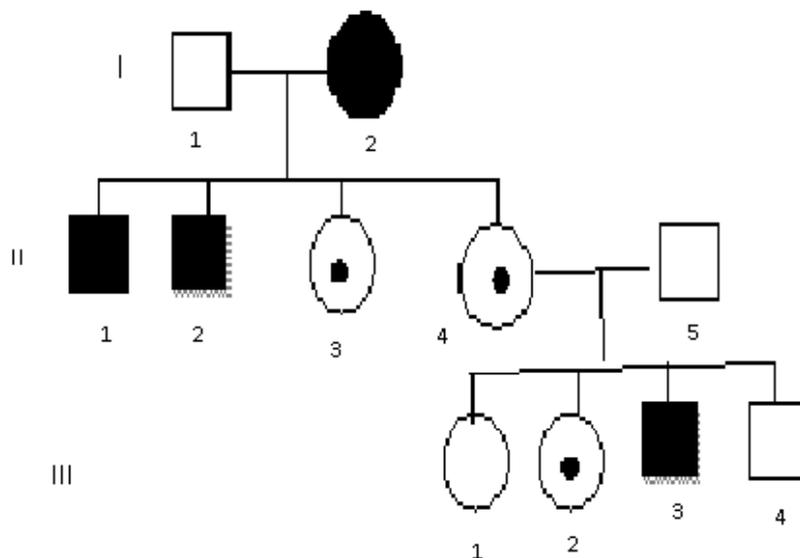


- Gonosomique récessif :

La mère transmet le caractère aux garçons, alors que les filles sont conductrices.

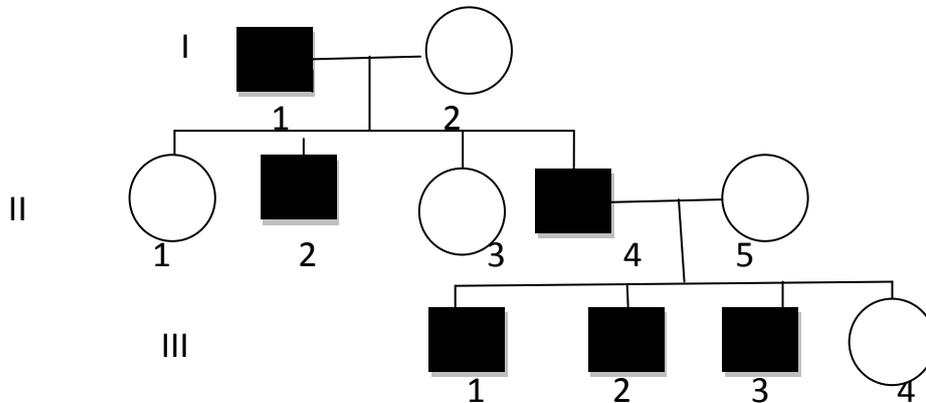
il y a saut de génération (un garçon malade peut avoir ses deux Parents sains).

La maladie récessive liée à X n'apparaît pas chez les descendants si elle est transmise par le père mais toutes les filles seront conductrices. Si elle est transmise par la mère 50% des garçons seront atteints et 50% des filles seront conductrices.

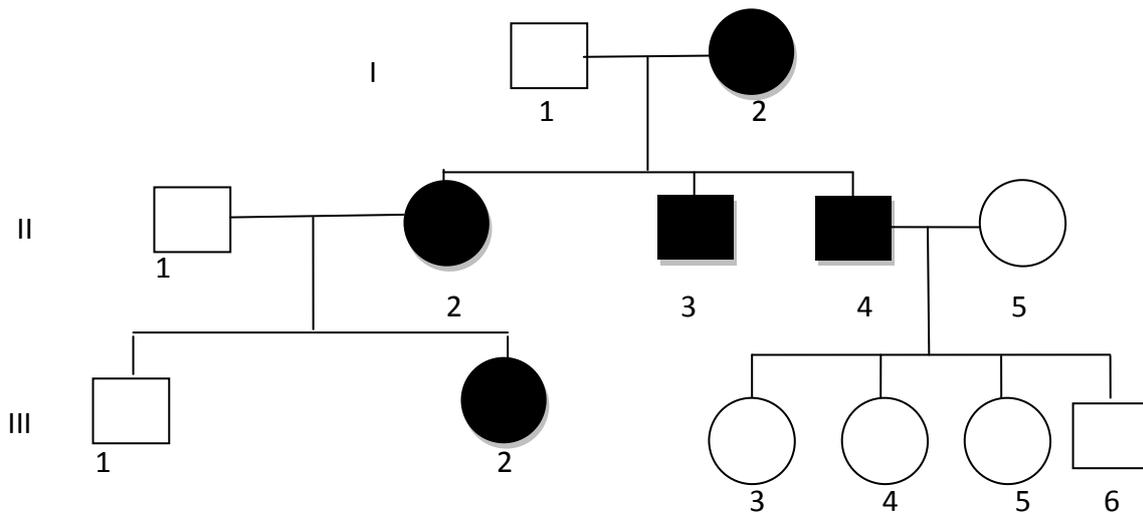


3.4 - Généalogie d'un caractère gonosomique lié à Y : (HOLANDRIQUE)

Le caractère holandrique est transmis à tous les individus du sexe masculin sans exception et sans saut de génération.



3.5- Généalogie d'un caractère mitochondriale



Les individus (2, 3,4) de la 2^{ème} génération malades ont leur mère malade

L'individu (2) de la 3^{ème} génération malade a sa mère malade

L'individu (4) de la 2^{ème} génération malade, tous ses enfants sont sains

Donc la transmission des maladies mitochondriales est exclusivement maternelle

Remarque :

un caractère autosomique dominant peut avoir

- a) une pénétrance variable.
- b) une expressivité variable.
- c) une néomutation.

Notions particulières

Le mosaïcisme : Un individu mosaïque est un individu formé de deux populations cellulaires différentes provenant **d'un même zygote**.

Chimérisme : Une chimère est un individu formé de deux populations cellulaires différentes provenant de **deux zygotes différents**. Exemple : chimère de groupes sanguins, IA/IB/IO

Pénétrance : La pénétrance c'est la probabilité d'être atteint par la maladie quand on a le génotype à risque. Elle s'applique aux gènes dominants et se définit par rapport:

- **à l'individu**, la pénétrance suit **la loi du tout ou rien**. Si l'allèle dominant s'exprime chez l'hétérozygote on dit que la pénétrance est égale à « 1 », s'il ne s'exprime pas elle sera égale à « 0 ».
- **à la population**, la pénétrance représente une fréquence qui varie entre 0 et 1. Cette valeur s'obtient grâce au rapport suivant :
- **pénétrance =**
nbre d'individus phénotypiquement atteints / nbre d'individus génotypiquement atteints

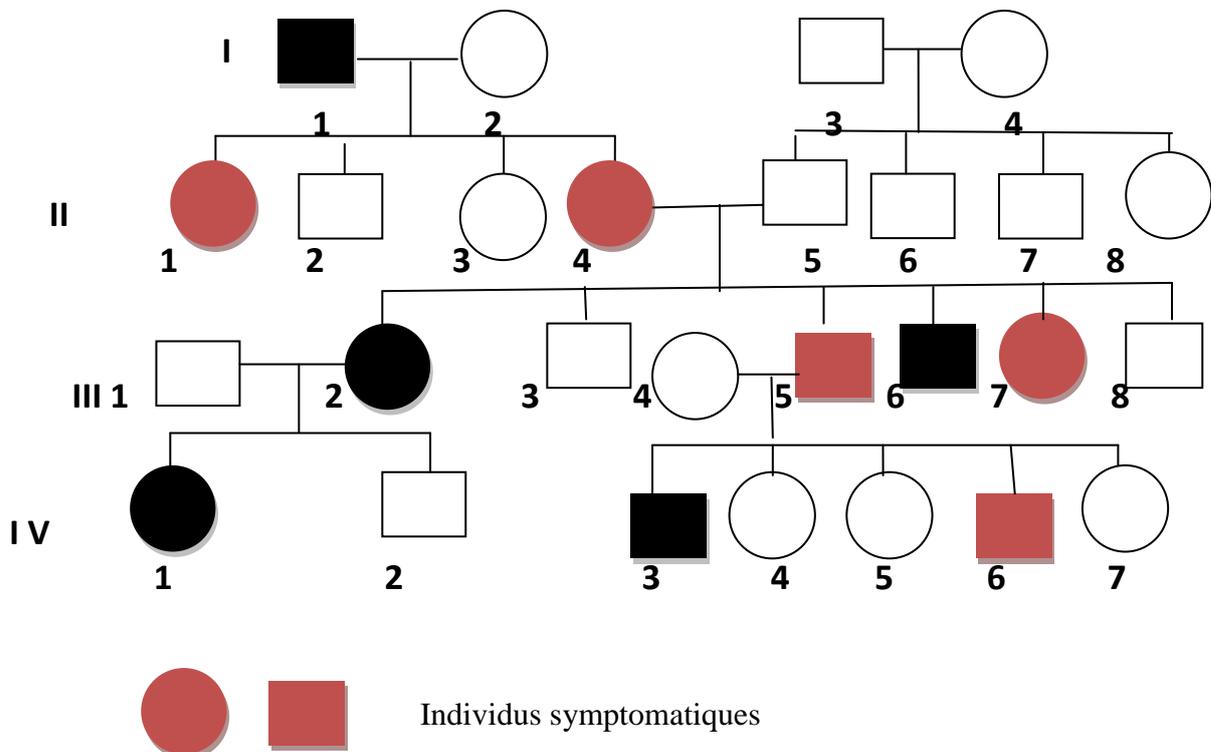
la pénétrance varie de 0 à 1 (0 à 100%).

Si la pénétrance est complète (pénétrance = 1), tous les individus ayant la maladie seront malades.

Si la pénétrance est incomplète (pénétrance < 1), un sujet ayant la maladie pourra ne présenter aucun signe de la maladie.

La pénétrance peut aussi varier en fonction d'autres paramètres dont l'âge :

Chorée de Huntington : pénétrance nulle à la naissance, 50% à 40 ans, 100% à 70 ans



Pénétrance = 5/10 (pénétrance incomplète)

Expressivité variable

L'expressivité représente le degré d'expression d'un caractère ou la sévérité d'une maladie chez un individu. Un gène dont l'expressivité varie d'un individu à un autre est un gène à expressivité variable.

Exp. Brachydactylie qui peut toucher une main, deux mains, ou les mains et les pieds.

Les individus atteints d'une même maladie autosomique dominante présentent des symptômes différents (action d'autres gènes, l'environnement....)

Exemple : polydactylie, la neurofibromatose

L'anticipation

L'anticipation désigne un phénomène observé dans certaines maladies génétiques, en particulier celles d'apparition tardive, et qui consiste en la manifestation de la maladie à un âge de plus en plus précoce d'une génération à une autre

L'anticipation s'observe surtout dans les maladies génétiques dues à des mutations

Mutation de novo ou néo mutation

C'est l'apparition d'un sujet malade issu de parents phénotypiquement et génotypiquement sains (c'est une nouvelle mutation qui a lieu dans le gamète de l'un des parents).

- Dans la descendance du sujet porteur d'une nouvelle mutation, on retrouve les caractéristiques de transmission de l'hérédité AD

Exemple : progéria, Achondroplasie

Neurofibromatose de type I

Maladie de Marfan