

3 - Les différents modes de transmission des maladies héréditaires mendéliennes monogéniques.

	Transmission autosomique dominante	Transmission autosomique récessive	Transmission récessive liée à l'X	Transmission dominante liée à l'X
Modes de transmissions	Les hétérozygotes sont malades. Les homozygotes sont malades. Le sujet malade a au moins un des parents atteints.	Les homozygotes sont malades (ou les hétérozygotes composés : deux mutations du même gène). Les parents sont de phénotype sains et sont hétérozygotes	Les homozygotes femmes et les hétérozygotes hommes sont atteints. Selon le degré de lyonisation des chromosomes certaines femmes hétérozygotes peuvent être atteintes. Les parents sont de phénotype sain, le père est normal la mère hétérozygote.	Hétérozygotes malades Homozygotes malades
	Transmission liée aux autosomes. Le sexe n'a aucune influence. Transmission verticale	Transmission liée aux autosomes. Le sexe n'a aucune influence. Transmission horizontale	Prédominance sexuelle : touche les hommes mais les femmes sont conductrices.	Transmission verticale
Descendance (deux hétérozygotes pour le gène)	½ malades ½ sains Pas de saut de génération	¼ malade, ¼ sains, ½ hétérozygotes Saut de génération	Si le père est atteint : 100% de filles conductrices 100% de garçons atteints Si la mère est conductrice : 50% de filles conductrices 50% de garçons atteints.	Si le père est atteint : 100% de filles atteintes 100% de garçons sains Si la mère est atteinte : ½ enfants atteints qqsoit le sexe.
Pathologies	Hypercholestérolémie familiale. Maladie de Willebrand Minkowski chauffard Chorée de Huntington	Mucoviscidose Thalassémies Drépanocytose Hémochromatose	Hémophilie A Déficit en G6PD	Syndrome de l'X fragile

Pénétrance : pourcentage de sujets porteurs du gène qui auront des manifestations phénotypiques.

Expressivité : manière dont le phenotype va s'exprimer.

Loi de Hardy Weinberg : calcul de la fréquence des genotypes.

Conditions : mariages fait au hazard dans une population de grande taille sans mutations.

$F(aa) = p^2$ fréquence des homozygotes sains

$F(AA) = q^2$ fréquence des homozygotes atteints

$F(aA) = 2pq$ fréquence des hétérozygotes

$P+q = 1$

$P^2+q^2+2pq = 1$