

# ABC de l'hérédité

Par Rose-Line Brassat

L'arrivée d'un nouvel enfant est inévitablement ponctuée d'exclamations et de commentaires des membres de sa famille à la recherche des traces visibles de leurs liens de parenté. « Elle a la bouche de sa mère. » « C'est tout le portrait de son père ! » « Elle a le nez des Gauthier. » « Il a les yeux verts de sa grand-mère ! »

En se reproduisant, les parents transmettent à leur futur enfant des milliers de caractéristiques qui le différencieront des autres êtres humains. C'est ce que l'on appelle l'hérédité. Cette transmission se fait à travers les gènes, sorte de bagage qui nous définit, qui nous suivra toute notre vie, et que nos enfants transmettront à leur tour à nos petits-enfants. Pour en savoir plus, suivez le guide !

## Un, c'est bien deux, c'est mieux

« Le corps humain est constitué de milliards de cellules formant les organes, les muscles, les ligaments, les nerfs et les os, m'explique Gail Ouellette, docteure en génétique et directrice du Portail Québécois des Maladies Génétiques Orphelines (PQMGO), à qui j'ai demandé d'éclairer ma lanterne.

Chacune de ces cellules possède un noyau. Dans ce noyau, on distingue 23 paires de chromosomes, et dans chaque paire se retrouvent des milliers de gènes. Chaque gène est un code chimique qui régit le fonctionnement de notre organisme ou qui détermine une caractéristique physique particulière appelée phénotype (taille, couleur des yeux, cheveux raides, frisés ou crépus, etc...). Ce dernier peut prendre plusieurs formes ou versions que l'on appelle allèles.

« Chaque individu possède deux copies de chacun de ses gènes, une copie venant de sa mère et l'autre de son père, précise la Dre Ouellette. Il a donc deux allèles pour chaque gène. Si ces deux

versions sont identiques, l'individu est dit homozygote en ce qui concerne ce gène particulier. Dans le cas contraire, il possède deux allèles différents, et il est dit hétérozygote pour ce gène. Lors de la fécondation, l'union des 23 chromosomes du spermatozoïde en provenance du père et des 23 chromosomes de l'ovule en provenance de la mère forme un nouvel être. Le nouveau-né hérite à parts égales des chromosomes de son père et de sa mère dans CHACUNE de ses cellules. Il reçoit deux copies de chaque gène et, comme les deux allèles maternel et paternel des gènes peuvent être différents, ce nouvel être humain est absolument unique. »

Élémentaire, mon cher Watson !

## Hérédité dominante ou récessive ? Là est la question

Papa et maman ont les yeux bleus ? Il y a fort à parier que bébé aussi ! « Certaines des caractéristiques dont il a hérité sont dites dominantes, alors que d'autres sont dites récessives, poursuit mon interlocutrice. Dans le cas d'une caractéristique dominante, un allèle particulier d'un gène dans une paire hétérozygote impose ses règles et empêche l'autre allèle d'instaurer le siennes. L'allèle dominé du gène que l'on qualifie d'"allèle récessifs" s'exprime seulement s'il est présent en deux copies, donc sous forme homozygote. »

Dans l'exemple classique de la couleur des yeux, on dit que le gène « yeux marron » (B) est dominant sur le gène « yeux bleus »

(b). Ainsi, un individu doit avoir hérité d'un allèle b de chacun de ses parents pour avoir les yeux bleus.

Enfin, dans certains cas, les deux copies peuvent s'exprimer également. Elles sont alors dites codominantes. Dans le cas des groupes sanguins, par exemple, les groupes A et B sont dominants sur le groupe sanguin O, mais codominants l'un par rapport à l'autre. Chacun de nous peut donc avoir l'un des groupes sanguins suivants : A, B, AB ou O. Cependant, les exemples présentés ici sont simplifiés, et la réalité est souvent plus complexe. Les phénotypes comme la couleur des yeux, la taille ou certains traits de personnalité sont en fait liés non pas à un seul mais à plusieurs gènes. De plus, des mutations et des recombinaisons peuvent survenir...

Ainsi, certains bouts de chou naissent avec les deux yeux de couleur différente, et il peut arriver que deux parents aux yeux bleus aient un bébé aux yeux...verts!

### Pour le meilleur et... Pour le pire

L'enfant est le résultat d'une combinaison unique. C'est cet « héritage génétique » qui, de concert avec l'environnement, façonne ses caractéristiques physiques. Malheureusement, il peut arriver que dans ce patrimoine se trouvent des gènes défectueux, c'est-à-dire des gènes présentant une mutation du code génétique. « La transmission de ces mutations peut entraîner des maladies dites héréditaires », précise la Dre Ouellette, qui est également conseillère en génétique.

« Il existe près de 4 000 maladies héréditaires répertoriées dans le monde. Ces maladies sont transmises dans les familles selon différents modes, en fonction de la dominance ou de la récessivité des mutations, du nombre de gènes impliqués et de la localisation de ceux-ci sur les chromosomes. Un parent qui a une maladie héréditaire dominante (par exemple, la maladie de Huntington) peut la transmettre à ses

enfants si ces derniers héritent de la copie mutée du gène. Dans le cas d'une maladie héréditaire récessive (par exemple, la fibrose kystique), les parents porteurs de la mutation récessive peuvent être en bonne santé, mais leurs enfants risquent d'être atteints s'ils reçoivent une copie de la mutation de chacun de leurs parents ».

D'autres maladies ont un mode de transmission plus complexe, car plusieurs gènes sont impliqués, et les facteurs environnementaux y jouent un rôle important. C'est le cas des maladies cardiaques, du diabète et de la sclérose en plaques. On parle plutôt alors de « susceptibilités » ou de « prédispositions » génétiques. Enfin, certaines maladies génétiques sont dues à des anomalies au niveau de chromosomes entiers ou partiels. L'exemple le plus connu est la trisomie 21 (syndrome de Down), où l'enfant atteint possède trois copies du chromosome numéro 21 plutôt de deux.

## Des tests pour diagnostiquer et dépister certaines maladies : quand et combien ?

On peut dépister ou diagnostiquer certaines maladies en analysant l'ADN à l'aide d'un prélèvement sanguin. Lorsqu'une personne a des antécédents de telles maladies dans sa famille, il est recommandé d'en discuter avec son médecin avant d'avoir des enfants.

« De plus, certaines populations géographiques ou certains groupes ethniques sont connus comme étant à risque plus élevé pour certaines maladies génétiques, ajoute notre spécialiste. La fibrose kystique, par exemple, est une maladie plus fréquente dans la population caucasienne d'Europe et d'Amérique du Nord, alors que quelques maladies héréditaires sont plus répandues dans certaines régions du Québec. Certaines maladies récessives sont ainsi particulièrement fréquentes dans les régions de Charlevoix et du Saguenay Lac St Jean. »

Reste qu'il n'existe pas de tests permettant de dépister toutes les maladies héréditaires connues. Mais, pas de panique ! Pour qu'un couple ait un enfant atteint d'une maladie récessive, les deux parents doivent transmettre chacun leur mutation au bébé. La probabilité que cela se produise est de 25 % à chaque grossesse et non de 100 %, et le fait d'avoir accouché d'un bébé souffrant d'une maladie n'implique pas que les suivants seront nécessairement atteints du même mal. « Les dés sont lancés à chaque grossesse », conclut Gail Ouellette.

Lorsqu'ils font suite à une évaluation faite par un médecin, les tests génétiques sont pris en charge par notre système de santé. Le coût de ces tests effectués dans le secteur privé peut varier entre 250 \$ et 550 \$, mais il est remboursé par la plupart des assurances privées.



## Quelques définitions toutes simple

### Hérédité

Transmission de caractéristiques des ancêtres à leurs descendants.

### Génétique

Science qui étudie la transmission des caractères héréditaires à la descendance à travers les gènes.

### Gène

Segment d'ADN. Support de l'hérédité, il représente les possibilités et les limites des individus. Chaque gène correspond à un groupe particulier d'informations. Si le gène accomplit correctement sa tâche, le corps développe la fonction adéquate. Si le gène comporte une modification de structure, la fonction sera anormale, ce qui entraîne une malformation ou une maladie.

### ADN

Longue molécule en spirale qui constitue notre bagage génétique. Elle se retrouve dans le noyau de toutes les cellules de notre corps et est unique à chaque individu. Sorte de double hélice, elle constitue un long message contenant toute l'information nécessaire au fonctionnement de notre organisme. Les chromosomes sont constitués d'ADN.

### Chromosome

(Du grec khroma) : élément microscopique constitué de molécules d'ADN. Les chromosomes contiennent les gènes.

### Phénotype

Caractéristique physique transmise par les gènes.

### Allèles

Différentes versions d'un même gène.

### Pour en savoir plus, consultez :

**PQMGO** (Portail Québécois des Maladies Génétiques Orphelines) Un organisme sans but lucratif visant à informer et à soutenir les familles aux prises avec une maladie génétique rare.

Tél. : 418 899-2341 ou 1-866-999-2341

[www.pqmgo.org](http://www.pqmgo.org)

### CORAMH

(Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires) Un organisme sans but lucratif visant à sensibiliser et à informer la population sur la maladie héréditaire au Saguenay Lac St-Jean. [www.coramh.org](http://www.coramh.org)

Les cliniques PROCREA

Tél. : 514-345-8535 ou 1 888 PROCREA

[www.procrea.com](http://www.procrea.com)

**Source :** Espace Parents, Volume 3  
No.1, mars 2009

**Texte reproduit avec autorisation.**