

Une maladie génétique est autosomique dominante :

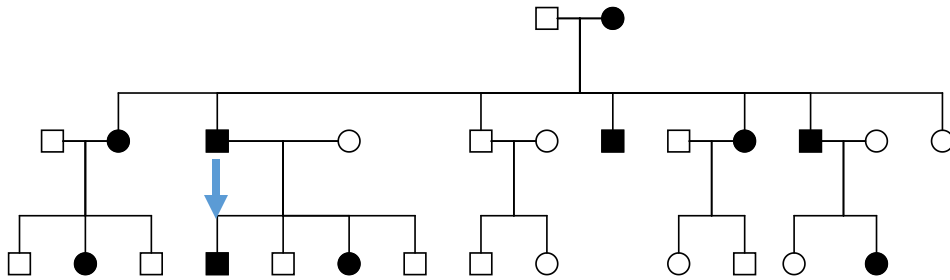
- quand le gène lié à la maladie est situé sur un chromosome « autosome », soit tous sauf le X et le Y ;
- et que l'allèle muté responsable de la maladie est dominant sur l'allèle sauvage (par opposition à récessif).

Les deux sexes sont touchés avec la même fréquence.

La maladie peut se transmettre par les deux sexes.

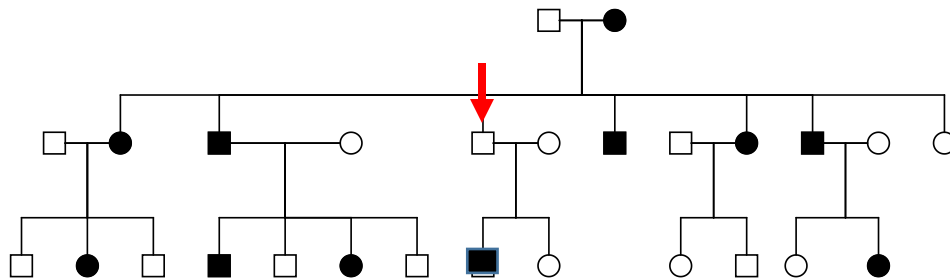
Tout sujet porteur d'un allèle morbide a un risque de 50 % de le transmettre à ses enfants.

Dans les pathologies avec variations de pénétrance, un sujet peut être non atteint et porteur de l'allèle et donc à risque de transmettre la pathologie.



On note pour cette pathologie familiale :

- une répartition verticale des sujets atteints ;
- les deux sexes sont atteints ;
- les transmissions liées à l'X ou mitochondriales sont exclues du fait de la transmission notée entre un père et son fils (flèche bleue).



On note pour cette pathologie familiale :

- une répartition verticale des sujets atteints ;
- les deux sexes sont atteints ;
- les transmissions liées à l'X ou mitochondriales sont exclues du fait de la transmission notée entre un père et son fils ;
- cependant le fait qu'un sujet non atteint (flèche rouge) ait un fils atteint ne va pas contre une transmission autosomique

dominante, mais suggère une variation de pénétrance avec de possibles sauts de génération.

Dans cette famille, le test génétique est requis pour préciser si un sujet est porteur ou non de la mutation compte tenu de cette variation de pénétrance.