

Une maladie génétique est autosomique récessive :

- quand le gène lié à la maladie est situé sur un chromosome « autosome », soit tous sauf le X et le Y ;
- et que les deux allèles sont mutés (patients homozygotes a/a ou homozygotes composites a/a').

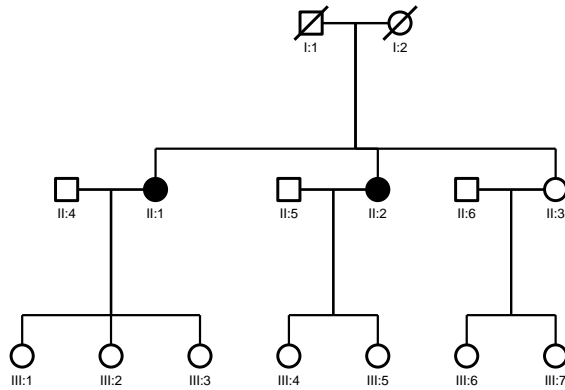
Un sujet qui a une seule copie ou un seul allèle altérés ne développe pas la maladie, il est dit porteur non atteint ou hétérozygote.

Lorsque deux sujets sont hétérozygotes, ils ont un risque sur quatre à chaque grossesse que l'enfant soit atteint.

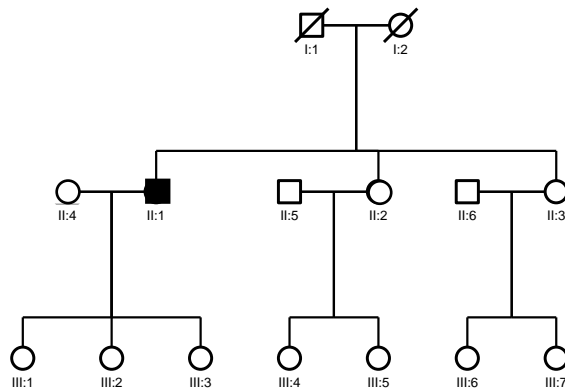
Un sujet atteint aura des enfants hétérozygotes non atteints, sauf si le conjoint était lui-même porteur hétérozygote.

Les deux sexes sont touchés avec la même fréquence.

La maladie peut se transmettre par les deux sexes.



On note pour cette pathologie familiale que les sujets atteints sont de la même fratrie (répartition horizontale)



Il s'agit ici d'un cas simplex. Le mode de transmission le plus probable est autosomique récessif. S'agissant d'un garçon, on ne peut pas exclure une pathologie liée à l'X avec des femmes conductrices sur plusieurs générations.

De même qu'il s'agisse d'un homme ou d'une femme, on ne peut pas exclure le cas rare d'une néo-mutation apparue chez le cas simplex, mutation dominante avec un risque de 50 % de transmission à la descendance.