



2.1.2 Maladies monogéniques



Crédit photographique : Shutterstock

Les maladies monogéniques sont causées par une anomalie ou une mutation affectant un seul gène. Ces troubles peuvent être graves ou sans conséquence; certains sont rares tandis que d'autres sont plutôt courants. Par exemple, l'hypercholestérolémie familiale est une maladie génétique monogénique courante qui peut entraîner un niveau élevé d'un mauvais type de cholestérol.

Les troubles monogéniques sont transmis par des gènes soit dominants, soit récessifs. La polypose colique familiale, par exemple (qui provoque souvent le cancer du côlon et du rectum), est une maladie monogénique causée par la mutation d'un gène dominant, c'est-à-dire qu'elle se développe même si ce n'est qu'une seule des deux copies du gène qui mute.

D'autres maladies monogéniques se développent seulement s'il y a mutation des deux copies d'un autosome, soit une de chaque parent. On parle alors d'hérédité récessive autosomique. Lorsqu'il y a mutation d'un seul gène récessif, la maladie ne se développe pas; on dit alors que la personne est porteuse du gène. La fibrose kystique, la maladie de Tay-Sachs et la drépanocytose sont quelques exemples de maladies monogéniques récessives autosomiques, c'est-à-dire qui ne se manifestent que si les deux copies du gène (une de chaque parent) ont muté.

Lorsqu'il y a mutation au niveau du chromosome déterminant le sexe de la personne, on parle d'une maladie dite liée au chromosome X, l'hémophilie par exemple.

Pour en savoir davantage sur ces maladies et leurs origines génétiques :

- [Utah Genetics Education](#) (É.-U.)
- [National Coalition of Professional Education in Genetics](#) (É.-U.)
- [Genetic Alliance UK](#) (R.-U.)

