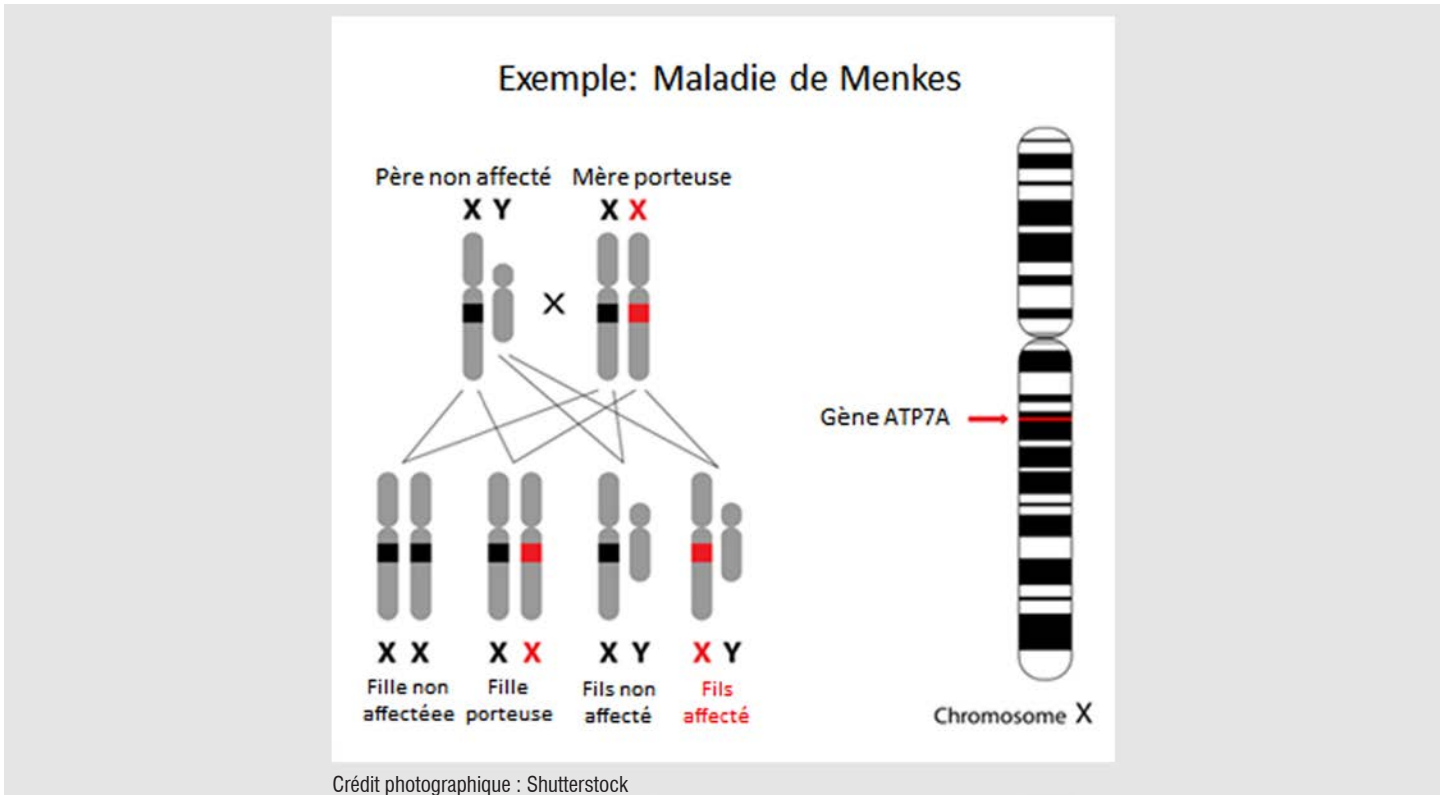




### 2.1.4 Qu'est-ce qui cause les maladies génétiques?



La maladie de Menkes est une condition récessive causée par des mutations du gène sur le chromosome X qui est responsable pour le métabolisme du cuivre. Les niveaux de cuivre sont anormalement bas dans le foie et le cerveau et sont anormalement élevés dans les reins et la muqueuse intestinale. Cette condition affect principalement les garçons et est caractérisée par une naissance prématurée, une difficulté à mettre du poids, un squelette fragile, un développement physique ralenti, et plusieurs problèmes neurologiques.<sup>1,2</sup>

Si les mutations de gènes ou de chromosomes peuvent être le résultat de la transmission génétique des parents, elles peuvent aussi survenir de façon inattendue, et souvent pour des raisons inconnues. Les mutations qui existaient déjà dans les gènes des parents sont dites héréditaires. Les nouvelles mutations qui surviennent au moment de la transmission du matériel génétique sont appelées de novo, ou néomutations. Il importe d'effectuer une anamnèse familiale approfondie afin de bien comprendre les facteurs de risque pour un enfant et sa famille sur le plan génétique.

Pour en savoir davantage sur l'hérédité :

- [SickKids](#), section 'Introduction à la génétique' (Si on vous demande d'entrer un identifiant, vous pouvez appuyer sur « annuler » ou créez un profil d'utilisateur pour accéder au site.)
- [Centers for Disease Control and Prevention](#), section 'Pediatric Genetics' (É.-U.)

<sup>1</sup> <http://www.neosante.org/informations-maladie-a02061778.htm>;

<sup>2</sup> [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Expert=565.0&Lng=FR](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=565.0&Lng=FR)

