

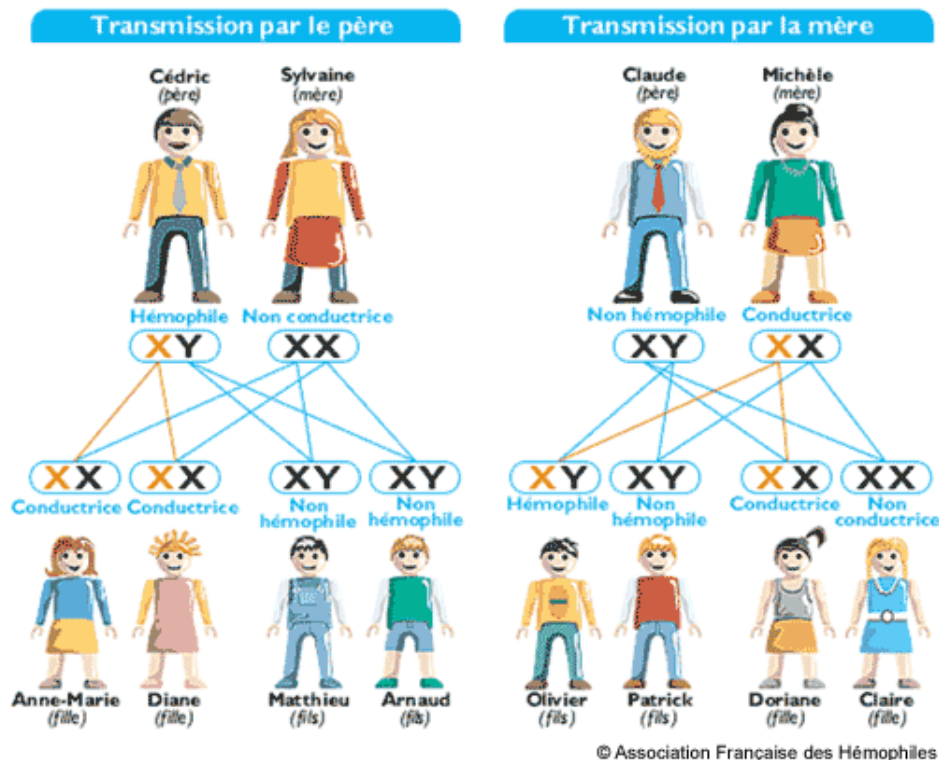
## Hérédité (1): la transmission de l'hémophilie

L'hémophilie est une maladie d'origine génétique et héréditaire. Elle se transmet à l'enfant par le **chromosome X**.

Les garçons sont porteurs d'un chromosome Y hérité de leur père et d'un chromosome X donné par leur mère.

Les filles reçoivent 2 chromosomes X, l'un de leur mère et l'autre de leur père.

C'est ainsi que le sexe de l'enfant est déterminé : XX c'est une fille, XY c'est un garçon.



Chez les filles qui reçoivent un **chromosome** porteur de l'anomalie, la maladie ne s'exprimera pas toujours puisqu'elles ont deux chromosomes X et que le second pourra compenser, mais elles pourront avoir un taux de facteur abaissé.

En revanche, elles seront obligatoirement porteuses et donc susceptibles de transmettre la maladie à leur descendance.

Les garçons ne peuvent pas compenser avec leur deuxième chromosome X, puisqu'ils n'en ont qu'un seul. Ils développeront donc la maladie et transmettront le gène porteur de l'anomalie à leurs filles.

- Les **conductrices obligatoires** sont donc les filles d'un homme atteint d'hémophilie ou mère d'un enfant atteint. On parle de conductrices certaines ou obligatoires. Il en est de même pour les mères qui ont au moins deux enfants hémophiles.
- Certaines femmes doivent être considérées comme des **conductrices potentielles** de l'hémophilie : la mère d'un seul enfant hémophile, la sœur d'un hémophile, la mère d'une conductrice, les tantes, les nièces, les cousines, les petits-enfants et grands-mères du côté maternel, les autres femmes de parenté plus éloignée du côté

maternel. Pour celles-ci, seul un test génétique permettra de savoir si elles sont conductrices ou non conductrices.

- Environ un tiers des conductrices d'hémophilie ont des taux de facteurs abaissés et présentent des signes hémorragiques, le plus souvent, comparables à ceux d'une hémophilie mineure. Plus exceptionnellement, certaines ont une condition génétique supplémentaire conduisant à une hémophilie sévère ou modérée. Il est sage de diagnostiquer ce risque hémorragique dès l'enfance et, si besoin, mettre en place une prise en charge adaptée.

**À savoir !** Dans 30% des cas, il n'y a aucun antécédent familial, la maladie résulte d'une néo-mutation ayant lieu, soit au sein de l'ovule ou du spermatozoïde, soit chez le fœtus. On appelle cela une hémophilie de novo

*Merci au docteur Annie Harroche pour la relecture de ce document.*