

REPUBLIQUE ALGERIENNE DEMOCRATIQUE ET POPULAIRE MINISTERE DE
L'ENSEIGNEMENT SUPERIEUR ET DE LA RECHERCHE SCIENTIFIQUE
UNIVERSITE BADJI MOKHTAR-ANNABA
FACULTE DE MEDECINE
Département de médecine

1ère Année médecine
Cours de Génétique

MALADIES MULTIFACTORIELLES OU POLYGENIQUES

Elaboré par :
Dr OUDINA.F
Maître assistant
Histologie-Embryologie et Génétique

Année universitaire : 2017-2018

I- GENERALITES :

- ❖ Certaines maladies comme les malformations congénitales et les maladies communes de l'âge adulte, sont souvent familiales. Leurs causes échappent aux modèles de l'hérédité à transmission mendélienne, ainsi qu'aux méthodes d'investigation moléculaires et biochimiques de la génétique, et pour lesquelles il n'est pas possible de mettre en évidence une base chromosomique cytogénétique.
- ❖ Ces maladies restées mal comprises du point de vue génétique sont dites multifactorielles récidivent souvent à l'intérieur d'une même famille, et bien que ne suivant pas aucun modèle particulier de transmission mendélienne, leur récurrence dans la même famille suggère un rôle joué par des facteurs génétiques, mais aussi par des facteurs non génétiques appartenant à l'environnement.

II. EXEMPLES :

- ❖ Le diabète et les maladies cardiovasculaires, sont plus fréquents dans certaines familles, que dans d'autres familles.
- ❖ Ces maladies sont influencées par l'environnement :
 - ✓ Absence d'activité physique.
 - ✓ Alimentation hyper calorique riche en glucides et en graisses.
 - ✓ Cadre de vie générateur de stress.

III. ESTIMATION DU RISQUE DE RECURRENCE :

- ❖ Bien que difficile à analyser sur le plan génétique, l'intérêt de l'étude de ces maladies permet l'estimation du risque de survenue chez une personne de la même famille et de savoir quel conseil génétique donner.
- ❖ Le risque de récurrence est estimé de façon empirique par observation de la maladie dans la population générale, son observation dans les familles semblables et parallèlement au degré de parenté. Plus deux personnes sont proches, plus la proportion des gènes en commun est grande.
- ❖ Le risque de récurrence augmente :
 - ✓ Avec le degré de parenté.
 - ✓ Lorsqu'il existe plus d'un sujet atteint dans la famille.
 - ✓ Avec la sévérité de la maladie. Si le propositus présente un bec de lièvre avec fente palatine, le risque est plus grand que lorsqu'il s'agit de bec de lièvre simple par exp.
 - ✓ Lorsque la personne atteinte est du sexe le moins fréquemment atteinte. Exp: la sténose du pylore atteint plus souvent des sujets de sexe masculin, le risque de récurrence est beaucoup plus élevé lorsque le propositus est de sexe féminin.
 - ✓ En cas de consanguinité.

Tableau 1 : Proportion de gène en commun en fonction du degré de parenté par rapport au propositus

Degré de parenté par rapport au propositus	Proportion de gènes en commun
<u>Jumeau monozygote</u>	100%
<u>Parent au 1er degré :</u> -Père et mère -Jumeau dizygote et autres frères et sœurs.	50%
<u>Parents de 2ème degré :</u> -Grands-parents. -Oncle et tante. -Demi-frère et demi-sœur. -Neveu ou nièce. -Petit enfant.	25%
<u>Parents de 3ème degré :</u> -Arrières grands-parents. -Arrière petit enfant. -Cousin germain.	12,5%

Tableau 2 : Fréquence de quelques maladies multifactorielles chez les apparentés du premier degré

Maladie	Les apparentés des maladies	Apparentés des témoins ou population générale	Risque relatif
Fente labiale ± fente palatine	2-5%	0.1%	20-50
Spina bifida	2-5%	0.1%	20-50
Diabète insulinodépendant	5%	0.4%	12
Sclérose en plaque	1%	0.05%	20
Autisme	2%	0.05%	40
Schizophrénie	5-10%	1%	5-10