

Maladies	Allèle dominant	Allèle récessif
Maladies autosomique	Maladie de Huntington	Albinisme
	Polydactylie	Phénylcétonurie
	Achondroplasie ou nanisme NN létal	Fibrose kystique ou mucoviscidose
		Drépanocytose ou anémie falciforme
Maladies liées au sexe ou maladies hétérosomiques	Syndrome de l'X fragile	Hémophilie
	Rachitisme vitamino-résistant	Myopathie de Duchenne ou Dystrophie musculaire
	Déficit enzymatique sur le cycle de l'urée	Daltonisme

Caractéristiques généalogiques des maladies MAR

- Seuls les garçons sont atteints.
- Dans les formes familiales, les sujets mâles atteints se retrouvent uniquement dans la lignée maternelle.
- Il n'y a aucun sujet atteint dans la lignée paternelle et l'on n'observe jamais de transmission père-fils.

Particularités de l'hérédité MAR : Inactivation de l'X

Dans chacune des cellules somatiques féminines, les allèles d'un seul chromosome X sont fonctionnels ; ceux portés par l'autre chromosome X sont pratiquement tous inactivés.

L'inactivation d'un des chromosomes X se fait au hasard, à un stade précoce de l'embryogenèse.

Chez une femme hétérozygote pour une maladie MAR, l'inactivation peut toucher soit le chromosome porteur de l'allèle muté soit celui porteur de l'allèle sain.

La répartition aléatoire des X actifs dans tous les tissus explique la variabilité d'expression de l'allèle muté qui peut entraîner des anomalies biologiques voire cliniques, chez les porteuses.

Caractéristiques généalogiques des maladies MAD :

- Les deux sexes peuvent être touchés par la maladie
- En général, les filles hétérozygotes sont moins sévèrement malades que les garçons.
- Les femmes atteintes peuvent transmettre leur maladie aux enfants des deux sexes avec un risque de 50%.
- Dans la descendance d'un homme atteint, toutes les filles reçoivent le gène muté; en revanche, il n'y a jamais de garçon atteint (pas de transmission père-fils).
- Comme pour l'hérédité AD, la pénétrance peut être incomplète et l'expressivité peut varier.