

Hérédité de l'hémophilie A

Par Heather Bauman

Avril 2023

Essayez l'outil interactif sur l'hérédité. Visitez le site PersonnaliserHémA.ca.

L'hémophilie A est le résultat de niveaux insuffisants de facteur VIII

L'hémophilie est un trouble de saignement caractérisé par l'incapacité du sang de coaguler. L'hémophilie A, aussi connue sous le nom d'hémophilie classique, est un trouble de saignement génétique causé par des niveaux insuffisants de facteur VIII, une protéine qui est un facteur de coagulation. Les facteurs de coagulation sont des protéines essentielles à une coagulation efficace, ce qui permet d'arrêter les saignements.



Le rôle du chromosome X dans la production de facteur VIII

Chez chacun d'entre nous, les gènes fournissent des directives sur la manière de produire des protéines telles que le facteur VIII. Toutefois, chez les personnes atteintes d'hémophilie A, on observe une mutation (une divergence par rapport à la norme) au niveau du gène lié à la protéine du facteur VIII, ce qui empêche le corps de produire suffisamment de facteur VIII.

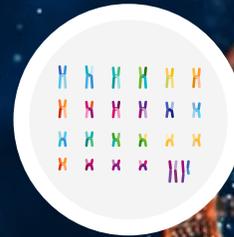
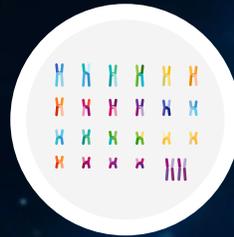
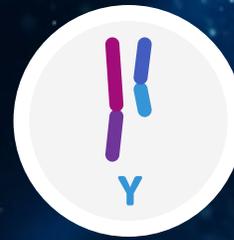
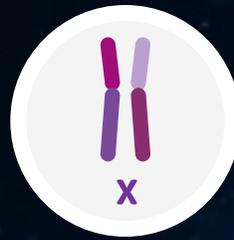
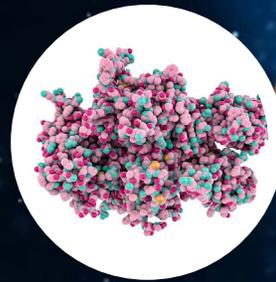
Les gènes responsables de la production de facteur VIII sont situés dans le chromosome X, ce qui fait de l'hémophilie un trouble génétique lié au sexe ou à l'X.

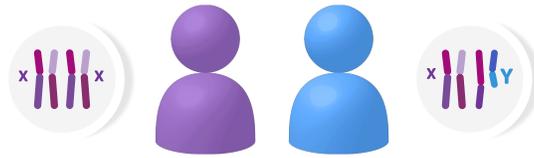
Le chromosome X est un des deux chromosomes sexuels chez les humains (l'autre est le chromosome Y).

Les chromosomes sexuels forment une des 23 paires de chromosomes que l'on trouve dans chaque cellule du corps humain.

Les chromosomes X et Y déterminent si une personne sera de sexe masculin ou féminin.

Environ 70 % des cas d'hémophilie A sont hérités selon un schéma lié à l'X. Dans le 30 % des cas restants, l'hémophilie survient spontanément, sans qu'il y ait d'antécédents familiaux liés à ce trouble.





Mutation du gène du chromosome X

Les personnes de sexe féminin héritent un chromosome X de chaque parent (XX), tandis que les personnes de sexe masculin héritent toujours leur chromosome X de leur mère et leur chromosome Y de leur père (XY).

Les personnes de sexe féminin qui ont un gène muté uniquement sur un de leurs chromosomes X sont appelées des personnes hétérozygotes, ou porteuses du trouble.

- Ces personnes n'affichent aucun symptôme du trouble puisqu'elles ont un autre gène normal/sain qui compense le gène caractérisé par une mutation causant la maladie.
- Certaines personnes de sexe féminin ont des symptômes de saignement, mais ceux-ci sont habituellement moindres que ceux qui caractérisent les hémophiles de sexe masculin.
- Dans certains cas rares, une personne de sexe féminin qui est hétérozygote peut présenter des symptômes hémorragiques aussi graves que ceux observés chez un hémophile de sexe masculin.

Le chromosome Y ne contient aucun gène lié au facteur de coagulation. Puisque de nombreuses personnes de sexe masculin ne possèdent qu'un chromosome X, si ces personnes héritent d'un chromosome X contenant un gène muté, ils développeront la maladie.

Modes de transmission génétique de l'hémophilie A

On emploie les modes de transmission pour décrire la manière dont les variations génétiques sont distribuées au sein de la famille. L'analyse de ces modes permet de mieux prédire le risque lié à cette maladie chez les divers membres de la famille.

Vous pouvez employer notre outil d'identification des modes de transmission de l'hémophilie pour comprendre ce qui peut survenir en se basant sur le bagage génétique du père et de la mère.

- Identifiez les caractéristiques hémophiles possibles chez le père et la mère pour déterminer les probabilités que les enfants aient hérité du gène muté qui nuit à la production du facteur VIII.
- Essayez différentes combinaisons pour voir les différentes possibilités.



Visitez www.personnaliserhema.ca

Si la mère est hétérozygote et porteuse de l'hémophilie et que le père n'est pas hémophile :

- Chaque fils a une chance sur deux (50 %) d'hériter le gène muté de sa mère.
- Chaque fille a une chance sur deux (50 %) d'hériter le gène muté de sa mère et d'être elle aussi hétérozygote.

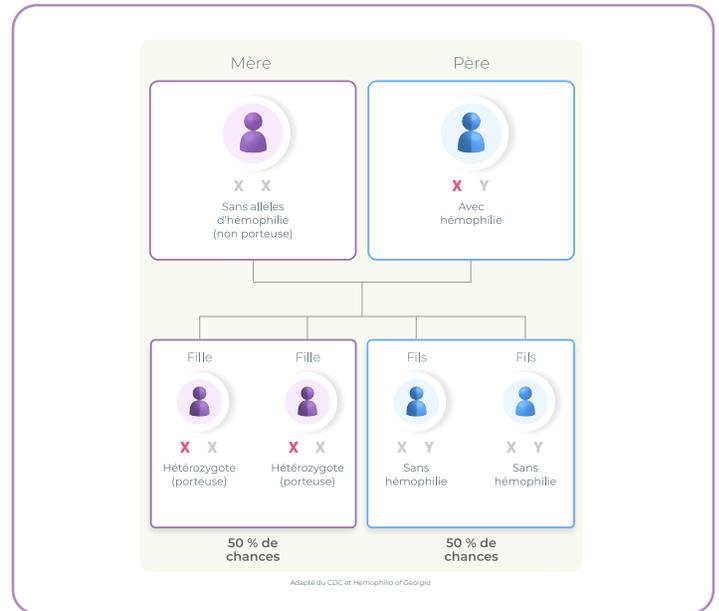
Dans l'ensemble, lors de chaque grossesse, il y a une chance sur quatre (25 %) que le bébé soit un fils atteint d'hémophilie et une chance sur quatre (25 %) que le bébé soit une fille hétérozygote. Il y a une chance sur deux (50 %) que le bébé (fille ou garçon) n'hérite pas du gène causant la maladie, et ne puisse donc pas le transmettre à ses propres enfants.



Si le père est atteint d'hémophilie et que la mère n'a pas de gène lié à l'hémophilie :

- Un père qui est atteint d'hémophilie transmet son seul chromosome X à toutes ses filles.
 - Les filles seront toujours hétérozygotes.
- Un père transmet son chromosome Y à ses fils; il ne peut donc pas leur transmettre un gène muté.
 - Les fils ne seront donc pas hémophiles.

Dans l'ensemble, il y a une chance sur deux (50 %) que le bébé sera un fils qui n'est pas hémophile, et une chance sur deux (50 %) que le bébé sera une fille qui est hétérozygote (porteuse).



Si le père est atteint d'hémophilie et que la mère est hétérozygote :

Dans les rares cas où le père est hémophile et que la mère est porteuse, il y a une chance que la fille soit homozygote (ou double hétérozygote), ce qui veut dire que nous sommes en présence de deux gènes mutés.

- Chaque fils a une chance sur deux (50 %) d'hériter le gène muté de sa mère.
- Il y a une chance sur deux (50 %) que la fille soit hétérozygote, c'est-à-dire qu'elle hérite le gène muté de son père et le gène non muté de sa mère.
- Il y a une chance sur deux (50 %) que la fille soit homozygote, c'est-à-dire qu'elle hérite le gène muté de son père et le gène muté de sa mère.

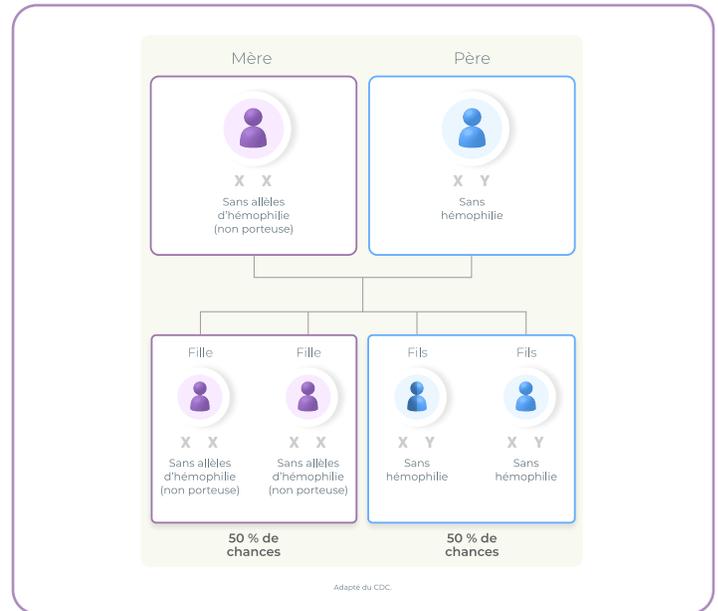
Dans l'ensemble, pour chaque grossesse, il y a une chance sur quatre (25 %) que le bébé soit un fils hémophile, et une chance sur quatre (25 %) que le bébé soit une fille hétérozygote. Il y a une chance sur quatre (25 %) que le bébé soit une fille homozygote, et une chance sur quatre (25 %) qu'un fils n'hérite pas du gène qui cause la maladie, et qu'il ne puisse donc pas le transmettre à leurs propres enfants.



L'hémophilie peut-elle avoir lieu dans les cas où le père n'est pas hémophile et que la mère n'a pas le gène lié à l'hémophilie?

Bien que ce soit rare, il est possible pour un enfant d'être sujet à une mutation spontanée du chromosome X au niveau du gène lié à la protéine du facteur VIII.

De tous les cas d'hémophilie A, 30 % ont lieu en l'absence d'antécédents familiaux liés à ce trouble. Au Canada, cela représente moins d'une personne sur 33 000.



Consultez votre équipe de soins de santé pour déterminer si le dépistage génétique de l'hémophilie A vous intéresse.

À propos de l'auteure



Heather Bauman a obtenu un baccalauréat en sciences infirmières de l'Université de l'Alberta en 2005. Elle travaille à la clinique des troubles de la coagulation depuis plus de quatre ans.

Avant d'occuper ce poste, Heather a travaillé en oncologie pédiatrique et a été professeure de clinique à la Faculté des sciences infirmières (Université de l'Alberta) pendant neuf ans. Elle siège au conseil de la qualité en oncologie/hématologie de Stollery et est représentante des infirmières de l'Ouest pour l'Association canadienne des infirmières et infirmiers en hémophilie (ACIHH). Au cours des trois dernières années (avant la COVID), elle a participé au camp d'été Kindle pour les patients atteints de troubles de la coagulation. Elle aime le tennis, la planche à neige et les voyages.