

Zeitschrift: Bulletin génalogique vaudois
Herausgeber: Cercle vaudois de généalogie
Band: 11 (1998)

Artikel: Apport de la généalogie en génétique médicale
Autor: Dahoun, Sophie
DOI: <https://doi.org/10.5169/seals-1085301>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. [Mehr erfahren](#)

Conditions d'utilisation

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. [En savoir plus](#)

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. [Find out more](#)

Download PDF: 02.02.2026

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, <https://www.e-periodica.ch>

Apport de la généalogie en génétique médicale

Lors d'une consultation de génétique médicale, le premier acte consiste à établir un arbre généalogique du consultant; en général les connaissances du sujet ne permettent de remonter que jusqu'aux grands-parents. L'origine géographique des familles, la distance entre les lieux d'origine sont aussi des éléments importants. Ceci est nécessaire afin de rechercher le mode de transmission de la pathologie pour laquelle est demandée la consultation. Si l'on connaît la façon dont va se transmettre une maladie au cours des générations, le risque de récidive pour les enfants des sujets atteints et pour les différents membres de la famille va pouvoir être évalué.

Pour mieux comprendre, il est nécessaire de rappeler certaines notions.

- Le noyau de chaque cellule d'un être humain comprend 23 paires de chromosomes, soit 46 chromosomes, support matériel des gènes. Une seule cellule est à l'origine d'un être humain par divisions successives, le spermatozoïde apportant les gènes paternels répartis en 23 chromosomes et l'ovocyte les gènes maternels également répartis en 23 chromosomes. Pour les 70 000 à 100 000 gènes d'un individu, il existe donc une double copie: une paternelle (sur le chromosome d'origine paternelle) et l'autre maternelle (sur le chromosome d'origine maternelle).
- Une mutation est le changement de quelques éléments d'un gène dans un sens délétère.
- Les principaux modes de transmission: récessif / dominant

a) Une maladie **récessive** est due à l'altération des deux gènes homologues. La mutation d'un seul gène n'entraîne pas de pathologie car le défaut est compensé par l'activité du second. Le sujet atteint héritant un chromosome de chaque parent, ces derniers sont chacun forcément porteur (transmetteur) de cette mutation, toutefois sans que ni le père, ni la mère ne soient malades.

Chacun d'entre nous est porteur d'environ cinq mutations récessives différentes qu'il pourra transmettre à ses enfants. La maladie récessive n'apparaît que si le conjoint est porteur lui-aussi d'une mutation du même gène récessif et qu'il y a transmission des deux chromosomes atteints en même temps. Un tel couple aura une probabilité de 1/4 d'avoir un enfant atteint à chaque nouvelle grossesse. (cf. fig. 1).

La probabilité de se marier avec un conjoint porteur d'une mutation dans le même gène est plus grande lorsque celui-ci est choisi au sein de la même famille. Cette probabilité est aussi augmentée si les conjoints sont originaires de la même région, sans avoir de liens de consanguinité connus, ou lorsque les mariages se passent au sein de communautés religieuses isolées.

Dans ces différentes situations, la probabilité d'avoir un ancêtre commun (effet de fondateur) à l'origine de la dispersion de la mutation est plus grande que si les conjoints sont de familles différentes et originaires de régions géographiquement éloignées. Rechercher le lien de parenté ou un effet fondateur est important car cela permet de préciser le risque encouru par les autres membres de la famille, voire des sujets portant le même patronyme sans lien de consanguinité connu. Ainsi aux Etats-Unis, les Juifs Askhénazes subissent parfois volontairement des tests de dépistage des mutations récessives les plus fréquentes lorsqu'ils se marient avec une personne de même origine. Le fait de se savoir porteur permet d'apprécier le risque pour les enfants à venir et éventuellement d'avoir recours aux diagnostics prénatals.

b) Une maladie **dominante** est une maladie provoquée par l'altération d'un seul des deux gènes identiques. Si l'un des parents est affecté, il n'y a pas de saut de génération. La probabilité de transmettre la maladie à ses propres enfants est donc de 1/2 à chaque nouvelle grossesse. (Cf. fig. 2).

Il existe de nombreux cas où les généticiens ont fait appel à des généalogistes. Voici la description de trois situations particulières.

- A partir d'une dizaine de patients venus consulter à Lyon dans les années 1970-80 pour des hémorragies nasales graves provoquées par une maladie dominante appellée maladie de Rendu-Osler, les généticiens ont pu identifier plus de 200 patients appartenant à plusieurs familles. Aidés de généalogistes, ils ont pu constater en dépouillant des registres d'état civil et divers actes paroissiaux que l'origine des familles se situe dans trois communes de la vallée de la Valserine, entre Oyonnax et Saint-Claude. La mutation "Rendu-Osler", ainsi analysée sur trois siècles d'archives, a permis l'étude des mouvements migratoires de familles venant de cette région du Jura, ainsi que celle de coutumes matrimoniales. Sur un plan médical, les variations qu'avaient subies une mutation familiale au cours du temps ont aussi fait partie de l'étude.

- Le chromosome Y est le chromosome qui porte les gènes de différenciation masculine. Il est transmis d'un père à tous ses fils. Ce chromosome a une taille variable selon les individus sans que cela implique une pathologie, ainsi que l'a prouvé une étude canadienne réalisée en 1970. La découverte fortuite d'un Y minuscule chez une personne de la famille B. a entraîné l'étude de ce chromosome chez 19 individus (volontaires) portant le même patronyme mais apparemment sans lien de parenté. Un Y minuscule fut retrouvé chez 17 d'entre eux. L'étude généalogique a révélé que tous ces individus B. avaient un ancêtre commun né en France en 1636 et qui émigra au Canada en 1661. Or les 2 sujets B. ayant un Y de taille normal étaient en fait les descendants d'un garçon adopté, donc sans rapport de filiation. (Fig. 3).

- C'est par l'étude des gènes mitochondriaux exclusivement d'origine maternelle (transmis par une mère à tous ses enfants quel que soit leur sexe) que les restes humains découverts à Ekaterinbourg, en Russie, ont été sans contestation possible attribués au tsar Nicolas II et à sa famille. Ces preuves ont été apportées par l'analyse des gènes du prince Philip d'Edimbourg, petit-neveu de la tsarine Alexandra par les femmes. Cela a pu être confirmé par l'analyse des gènes du duke of Fife, petit-neveu du tsar Nicolas II par les femmes. (Fig. 4 et 5).

Ainsi, pour recouper les informations obtenues en observant les individus et celles transmises par les gènes dont ils sont dotés, le généticien doit disposer de généalogies fiables. On ne peut donc qu'encourager les généalogistes à persévéérer dans leurs travaux, avec toute la rigueur requise.

Sophie Dahoun

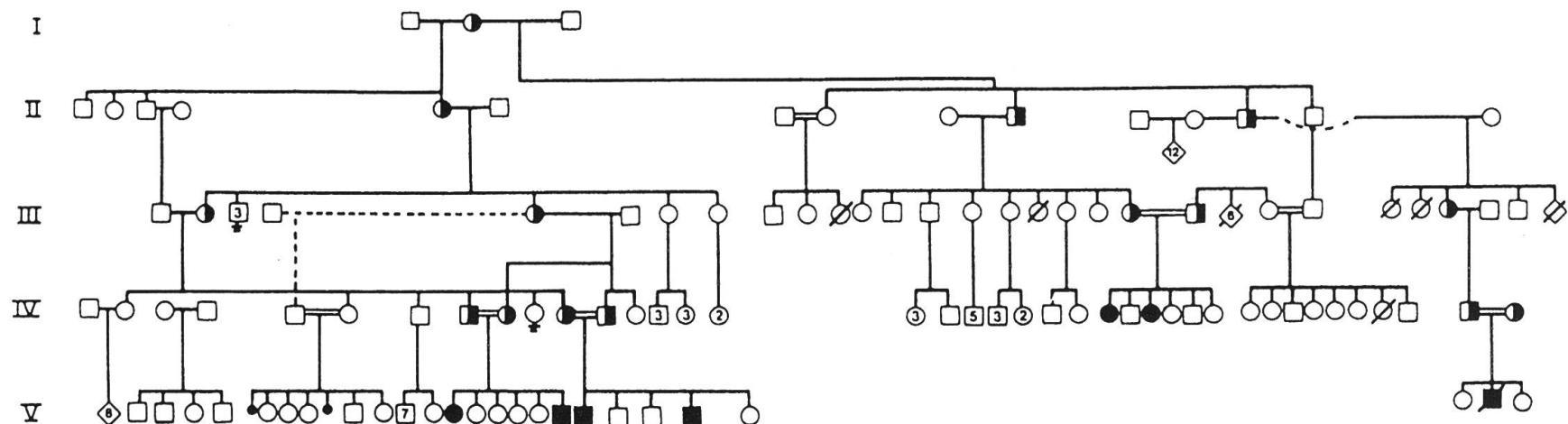
Ouvrages de référence

Peter S. Harper, Practical genetic counselling, 1993, 4e édition.

Genest P. et al., Transmission d'un petit Y durant 11 générations dans une lignée familiale, in Ann. Génét., 1972, t. 15.

Ivanov P. L. et al., Mitochondrial DNA sequence heteroplasmy in the grand duke of Russia Georgij Romanov establishes the autenticity of the remains of Tsar Nicholas II, in Nature Genet., 1996, t.12, 417-420.

Gill P et al., Identification of the remains of the Romanov family by DNA analysis, in Nature Genet 1994, t.6, 130-135.



95

Fig. 1: Transmission autosomique récessive de la phenylketonurie (maladie de métabolique provoquant un retard mental) dans une famille gitane. Cet arbre permet de remonter jusqu'à l'ancêtre commun "fondateur" qui va transmettre le gène muté.

- patient atteint de la maladie
- sujet transmetteur, porteur sain

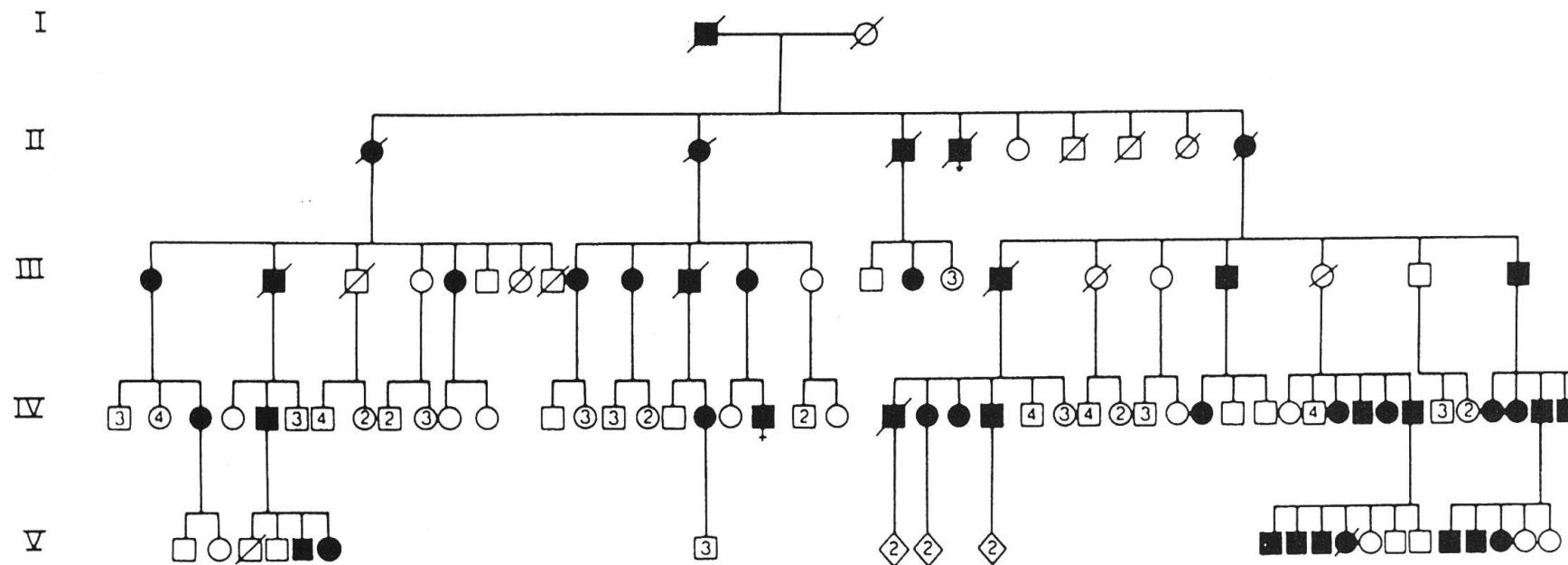


Fig. 2: Transmission autosomique dominante de la maladie de Huntington (maladie dégénérative du système nerveux) dans une famille galloise. Les patients sont atteints à chaque génération.

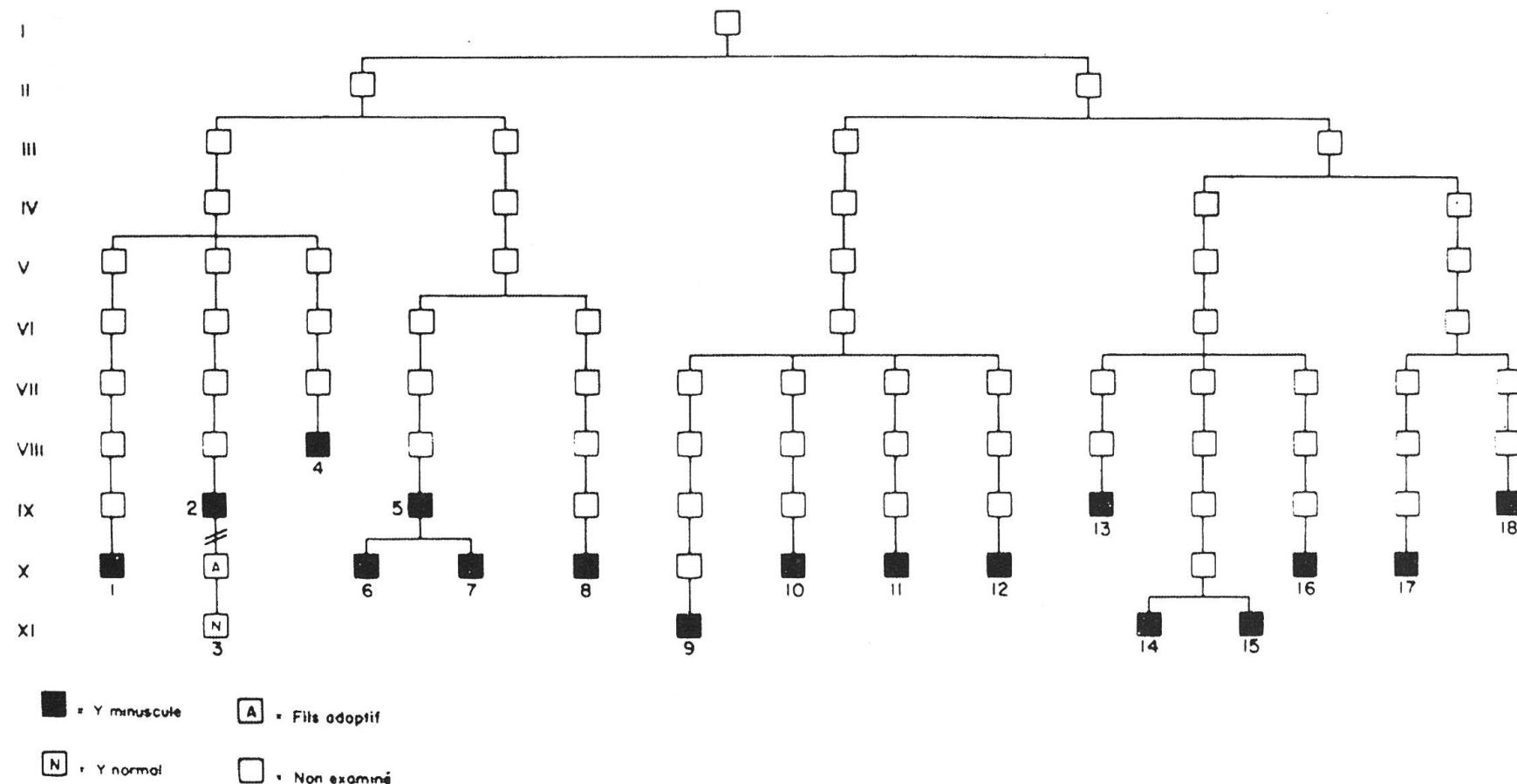


Fig. 3: Arbre généalogique de la famille B.

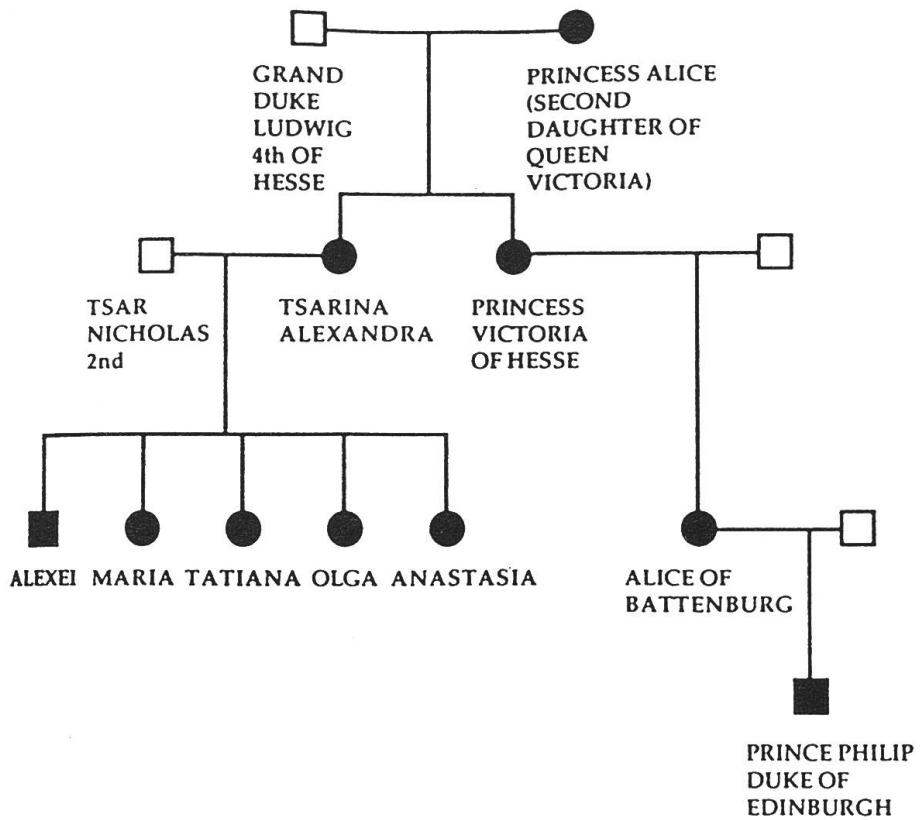


Fig. 4: Arbre de la tsarine Alexandra montrant le degré de parenté avec le prince Philip.

En noir: sujets porteurs des gènes mitochondriens similaires.

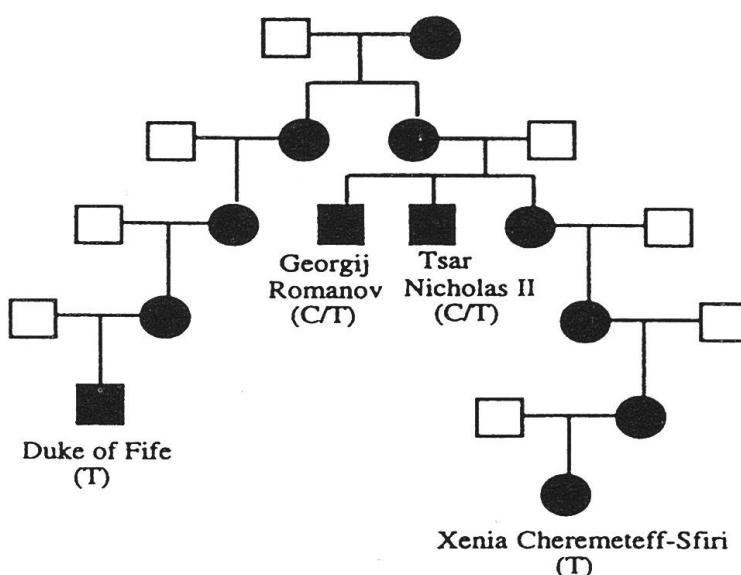


Fig. 5: Arbre du tsar Nicolas II. Les analyses génétiques des sujets T ont permis de démontrer l'appartenance du corps testé à cette famille.

