

Pourquoi cela s'est-il produit ?

Il est important que vous sachiez que la délétion n'a pas été provoquée par quelque chose que vous avez fait. Lorsqu'un enfant est conçu, le matériel génétique de ses parents est copié dans l'ovule et le spermatozoïde qui le composent. Le processus de copie biologique n'est pas parfait et des modifications aléatoires et rares se produisent. Chaque personne possède son propre ensemble de modifications génétiques, sans le savoir en principe, sauf si un gène important ou un certain nombre de gènes sont touchés. Chez certains enfants, la délétion a été « héritée » d'un parent non touché.

Cette microdélétion peut-elle affecter mes autres enfants ?

Une délétion 10q11.22q11.23 peut être une modification « toute nouvelle » chez votre enfant (on parle de modification *de novo*), et ne sera donc pas trouvée chez l'un ou l'autre des parents. Si l'ADN parental, suite à une prise de sang, est testé et que la délétion n'est pas trouvée, il est très rare, mais toujours possible, que la délétion soit héritée pour un futur enfant. Cela est dû à un phénomène connu sous le nom de **mosaïcisme germinale**, lorsque la délétion est présente dans quelques ovules et spermatozoïdes. Les risques que cela se produise sont inférieurs à 1 %.

Si la délétion est « héritée » d'un parent, il y a un risque sur deux (50 %) que les frères et les sœurs de l'enfant héritent de la même délétion.

Existe-t-il d'autres informations ou des recherches futures ?

Jusqu'à présent, la recherche a permis de trouver certains gènes potentiels dans la région 10q11.22q11.23 qui, lorsqu'ils sont perdus ou modifiés, peuvent affecter le développement de l'enfant, mais la raison pour laquelle les enfants ayant une délétion 10q11.22q11.23 ont des difficultés n'est pas entièrement comprise. Très rarement, on a identifié une copie manquante d'un gène dans la délétion et une modification génétique (variant/mutation) dans l'autre copie du gène sur l'autre chromosome 10. Des recherches supplémentaires sont nécessaires pour en savoir plus sur ces pathologies potentielles.

Si votre enfant a des caractéristiques cliniques supplémentaires inattendues ou sévères, il peut être utile de l'adresser à l'équipe de génétique clinique de votre région (Centres de Référence Maladies Rares Anddi-Rares) pour une évaluation plus approfondie.

Les familles disent...

“ Il ne semble pas y avoir d'informations sur cette délétion. Les médecins ne semblent pas non plus très concernés. Je trouve que cela isole d'avoir un fils avec cette délétion, car on ne sait pas grand-chose à son sujet.” 8 ans

“ J'ai participé à des ateliers de formation sur l'autisme. J'ai parlé de mon syndrome d'évitement pathologique des demandes à un psychologue scolaire. Essais et erreurs. J'ai tout essayé et j'ai appris à travailler en fonction de ses besoins et de sa sensibilité. Les stratégies habituelles en matière d'autisme, comme les tableaux de récompenses, n'ont pas fonctionné, car il se sent sous pression. Il s'agit de choisir ses objectifs avec lui et de travailler autour de son anxiété. Lorsque les choses deviennent trop difficiles, je demande de l'aide.” 8 ans

Groupe de Soutien et Information



Rare Chromosome Disorder Support Group,
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



Valentin APAC
52, la Butte Églantine 95610 ERAGNY, France
Tel +33 (0) 1 30 37 90 97
contact@valentin-apac.org | www.valentin-apac.org

Groupes Facebook

www.facebook.com/groups/chromosome10disorder/
www.facebook.com/groups/152331614838414/

Unique est une association à but non lucratif sans financement gouvernemental, existant seulement par les dons et allocations de bourses de recherche. Si vous souhaitez les soutenir, vous pouvez faire un don sur www.rarechromo.org/donate Aidez-nous à vous aider !

Ce dépliant d'information ne remplace pas un avis médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien médicalement qualifié pour toutes les questions relatives au diagnostic, à la gestion et à la santé génétiques. Les informations sur les variations génétiques évoluent très rapidement et les informations continues dans ce dépliant sont considérées comme les meilleures disponibles au moment de la publication, certaines données pouvant changer ultérieurement. *Unique* fait de son mieux pour se tenir au courant de l'évolution des informations et mettre à jour, si besoin, ses guides déjà parus.

Ce livret a été compilé par le Dr Corrina Powell, spécialiste en génétique clinique, Rosa Spencer Tansley, stagiaire en conseil génétique, Leicester Royal Infirmary Clinical Genetics Department, UK et *Unique* (AP).

La version française traduite par Valentin APAC et l'ERN ITHACA a été relue et validée par le Pr M Doco-Fenzy du CHU/CRMR du CHU de Reims Anddi-Rares

2019 Version 1 (AP) Copyright © Unique 2023



Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

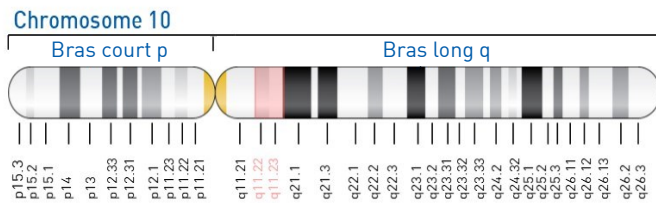
Délétions et microdélétions 10q11.22q11.23

[rarechromo.org](https://www.rarechromo.org)

Ce dépliant a pour but de résumer ce que l'on sait des délétions/microdélétions 10q11.2q11.23 et de la manière dont elle peut vous affecter, vous et/ou votre enfant. De plus amples informations sont disponibles dans le livret plus complet d'information d'Unique. Vous pouvez également en parler avec votre médecin et/ou votre généticien ou conseiller en génétique. En vous inscrivant à Unique ou Valentin APAC, vous pourrez contacter d'autres familles qui ont la même délétion ou une délétion similaire.

Qu'est-ce qu'une délétion 10q11.22q11.23 ?

Une délétion ou microdélétion signifie qu'il manque une « petite » quantité de matériel génétique, dans ce cas, sur le chromosome 10. La délétion se situe sur le bras long (q) du chromosome 10 et s'étend sur 2 régions appelées bandes 11.22 et 11.23 (en rose sur l'image ci-dessous). Une « analyse chromosomique précise », appelée « puce à ADN », a permis de détecter cette délétion ou microdélétion.

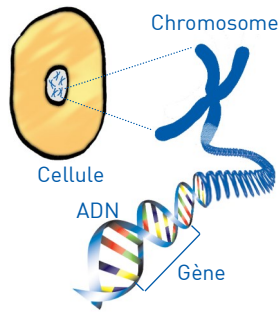


La plupart de nos cellules ont 23 paires de chromosomes ; un chromosome de chaque paire est généralement hérité de chaque parent. À moins que vous n'ayez été informé du contraire, votre enfant (et peut-être vous-même ou votre conjoint) a un chromosome avec cette délétion et l'autre copie du chromosome 10 est normale.

Les chromosomes sont constitués d'ADN et l'ADN code pour nos gènes.

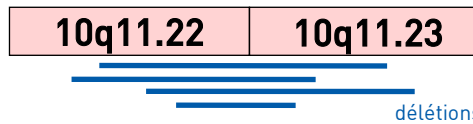


Paires des chromosomes 1-22, X et Y (homme)
La paire de chromosomes 10 est entourée en rouge



Chaque être humain est unique et la liste de symptômes n'implique pas que votre enfant les développera tous : chacun réagit différemment selon le patrimoine génétique non touché et ce qui n'est pas génétique (le caractère, l'entourage, le milieu socio-culturel, etc.). Le suivi est essentiel pour la prise en charge globale du patient et le dépistage de symptômes pouvant survenir secondairement.

Nos gènes sont comme des « instructions » qui indiquent à notre organisme, comment se développer et fonctionner. La région 10q11.22q11.23 contient une grande quantité d'ADN qui code pour plus de 100 gènes. Les délétions 10q11.22q11.23 ne sont pas toutes identiques, mais la plupart ont une région commune. Les délétions les plus grandes comprennent plus de gènes. Certains exemples de délétions sont représentés par des lignes bleues dans l'image ci-dessous.



Quels sont les symptômes ?

Chaque personne avec une délétion 10q11.22q11.23 peut être touchée différemment et certaines personnes n'ont aucun symptôme. Même les frères et les sœurs ayant les mêmes parents et la même délétion peuvent avoir des symptômes ou des caractéristiques différents. Il existe actuellement des descriptions dans les revues et bases de données médicales qui suggèrent que cette délétion peut être associée à un retard de développement et à des difficultés d'apprentissage.

Des difficultés d'élocution et de langage ont également été identifiées chez quelques enfants porteurs de cette délétion, ainsi que des difficultés comportementales telles que l'autisme ou des caractéristiques similaires à l'autisme et le TDAH ou des caractéristiques similaires.

- **Retard de développement / difficultés d'apprentissage** (en particulier le retard de langage) ;
- **Troubles du comportement** [Trouble du spectre autistique (TSA), trouble du déficit de l'attention (TDAH) ou caractéristiques similaires au TDAH et TSA, anxiété].

Capacité d'apprentissage Certains enfants, affectés par la délétion 10q11.22q11.23 éprouvent des difficultés d'apprentissage. Certains enfants ont des difficultés légères à modérées, mais d'autres sont plus sévèrement touchés et ont été diagnostiqués avec une déficience intellectuelle (DI).

La parole et le langage Certaines familles d'Unique avec un enfant ayant une délétion 10q11.22q11.23 nous ont informés que leur enfant a ou a eu un retard de langage. Ainsi, une évaluation par un orthophoniste peut être utile.

Comportement Les diagnostics qui ont été rapportés chez certains enfants avec une délétion 10q11.22q11.23 comprennent les TSA (troubles du spectre autistique) et les TDAH (troubles déficitaires de l'attention avec hyperactivité), mais ces diagnostics ne concernent que quelques enfants. Des parents ont également mentionné que leurs enfants étaient anxieux.

Suivi médical

À l'heure actuelle (2020), il ne semble pas y avoir de raison de s'inquiéter de la santé en général des enfants avec une délétion 10q11.22q11.23. Il n'y a pas beaucoup d'informations disponibles actuellement, mais des familles d'Unique ont mentionné que leur enfant, ayant cette délétion, est généralement en bonne santé.

Crises d'épilepsie

Quelques enfants porteurs d'une délétion 10q11.22q11.23 ont été décrits dans la littérature médicale avec des crises d'épilepsie. Un seul membre d'Unique est connu pour avoir eu des crises d'épilepsie (crises de type absences à un jeune âge qui se sont résolues avec un traitement adapté).

Alimentation

Quelques bébés porteurs d'une délétion 10q11.22q11.23, sont connus pour avoir eu des problèmes d'alimentation tels que le reflux (lorsque la nourriture remonte de l'estomac vers l'œsophage).

Motricité

Certains enfants avec une délétion 10q11.22q11.23 ont commencé à marcher tardivement et ont continué à avoir des difficultés dans leur petite enfance. Pour certains, cela peut être lié à une hypotonie et/ou une hyperlaxité articulaire. Certains enfants ont également été décrits avec de légères difficultés de motricité fine, telles qu'une mauvaise utilisation et coordination des mains.