

### Pourquoi cela est-il arrivé ?

Une analyse de sang pour étudier les chromosomes des deux parents est nécessaire afin d'expliquer pourquoi la délétion 10q25 ou 10q26 s'est produite. Dans la majorité des cas, la délétion 10q25/26 survient alors que les deux parents ont des chromosomes normaux. Dans ce cas le terme utilisé par les généticiens est *de novo* (dn) qui signifie " nouveau ". Les délétions 10q25 et 10q26 *de novo* sont le résultat d'un remaniement survenant lors de la production des spermatozoïdes ou des ovocytes des parents ou bien, éventuellement, après la fécondation au cours des toutes premières divisions cellulaires de l'oeuf.

Certaines délétions 10q25 et 10q26 s'accompagnent d'un gain de matériel chromosomique résultant souvent d'un réarrangement chromosomique chez l'un des deux parents. C'est le plus souvent un remaniement connu sous le nom de translocation équilibrée et caractérisé par un échange de matériel génétique entre deux chromosomes. Comme il n'y a ni perte ni gain de matériel génétiquement important, le parent n'a habituellement aucune manifestation clinique ou liée au développement, bien que le couple puisse avoir des difficultés de fertilité ou de maternité. Les translocations équilibrées impliquant deux ou plusieurs chromosomes ne sont pas rares : une personne sur 500 en porte une, ce qui représente une population mondiale de plus de 13,5 millions de porteurs d'une translocation équilibrée.

Que la délétion soit héritée ou *de novo*, ce qui est certain c'est qu'en tant que parent, vous n'avez rien fait pour provoquer la survenue de la délétion 10q25/26 et rien de ce que vous pourriez avoir fait n'aurait pu prévenir son apparition chez votre bébé. Aucun facteur environnemental, diététique, professionnel ou d'hygiène de vie n'est connu pour provoquer de tels remaniements chromosomiques. Personne n'est à blâmer lorsque cela se produit et personne n'est en tort.

### Cela peut-il se produire à nouveau ?

La possibilité d'avoir une autre grossesse avec une délétion 10q25/26 dépend des chromosomes des parents. Si les deux parents possèdent des chromosomes normaux, il est très peu probable que la délétion survienne à nouveau. En revanche, si l'un des parents présente un remaniement chromosomique ou une délétion impliquant 10q25 ou 10q26, la probabilité d'avoir une autre grossesse affectée est fortement accrue.

Les parents devraient avoir l'opportunité de rencontrer un conseiller génétique. Il est impératif de proposer aux parents une consultation de conseil génétique, afin d'évaluer leur propre risque de récurrence et de discuter des possibilités de diagnostic génétique prénatal et de diagnostic préimplantatoire (DPI). Le DPI nécessite de recourir à la fécondation *in vitro* (FIV) avec une biopsie de l'embryon et seuls les embryons sains sont transférés dans l'utérus de la mère. Si les parents veulent concevoir naturellement, il existe des possibilités en matière de diagnostic prénatal, dont le prélèvement de villosités chorionales (PVC) et l'amniocentèse, pour étudier les chromosomes du bébé. Ces examens exigent une particulière compétence et ceux-ci ne peuvent pas être réalisés partout dans le monde.

### Alimentation

La plupart des bébés ont un réflexe de succion faible et ils ont tendance à s'étouffer avec les liquides. L'allaitement est rarement possible et même prendre le biberon peut être difficile. Cependant, on peut donner le lait maternel dans un biberon au bébé, ou à la tasse ou par sonde. Le reflux gastro-oesophagien – la remontée de nourriture dans le conduit alimentaire – est fréquent et beaucoup de nouveau-nés doivent être alimentés par sonde naso-gastrique. Les bébés ont d'habitude un tout petit appétit et peuvent avoir besoin d'un lait hypercalorique et de suppléments.

Pour tout soutien et contacts avec d'autres familles concernées :



#### Valentin APAC

52, la Butte Eglantine  
95610 ERAGNY

Tel/Fax +33 (0) 1 30 37 90 97

[contact@valentin-apac.org](mailto:contact@valentin-apac.org)

[www.valentin-apac.org](http://www.valentin-apac.org)

Association loi 1901 à but non

lucratif, n° 0953011075 enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France

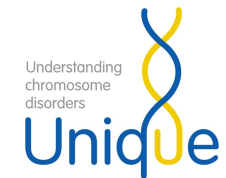
#### Rare Chromosome Disorder Support Group

PO Box 2189, Caterham,  
Surrey CR3 5GN, UK

Tel/Fax: +44 (0)1883330766

[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org)

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



Cette plaquette d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles devraient consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines concernés par ce diagnostic génétique et la prise en charge médico-sociale. À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible. Le contenu de cette plaquette a été rédigé par Unique et vérifié par Veronica Mardo, de l'Université John Hopkins aux USA et par le Pr Maj Hulten, BSc, PhD, MD, FRCPath, professeur de génétique médicale à l'Université de Warwick, en 2009.

La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par Nicole Joyé, Généticienne à l'hôpital Armand Trousseau de Paris.

Copyright © Unique 2009; 2012

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661  
Registered in England and Wales Company Number 5460413



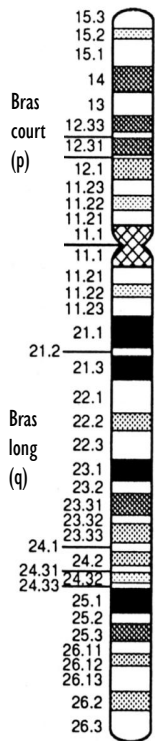
## Délétions 10q25 et 10q26

[rarechromo.org](http://rarechromo.org)



## Qu'est-ce qu'une délétion 10q25 et 10q26 ?

### Chromosome 10



Une délétion 10q25 ou 10q26 équivaut à une petite perte de matériel génétique de taille variable, que l'on observe dans les cellules du corps sur l'un des deux chromosomes 10. Pour aboutir à un développement normal, les chromosomes doivent contenir exactement la quantité adéquate de matériel génétique (ADN) – ni plus, ni moins. Comme la plupart des autres anomalies chromosomiques, présenter une délétion partielle du chromosome 10 peut augmenter le risque de malformations à la naissance, de retard de développement et des difficultés d'apprentissage. Cependant, les problèmes varient et dépendent beaucoup de la nature et de la quantité de matériel génétique perdu.

La grande majorité des délétions 10q25 et 10q26 est terminale. Cela signifie que l'extrémité du bras long du chromosome 10 est incluse dans la délétion. Cependant, quelques délétions sont interstitielles. C'est le cas quand un fragment du bras long du chromosome 10 manque, tandis que l'extrémité (et probablement plus que seulement l'extrémité) est toujours présente.

### La plupart des enfants ont :

- une petite taille et une croissance lente. Beaucoup de fœtus présentent un retard de croissance intra-utérin (RCIU) ;
- des difficultés pour téter et s'alimenter ;
- un manque de tonus musculaire appelé hypotonie musculaire, qui s'atténue quand les enfants grandissent ;
- un retard dans les acquisitions comme la position assise et la marche ;
- un certain degré de difficultés d'apprentissage. Ceci est tout à fait variable ;
- un strabisme habituellement convergent.

## Quelle est la fréquence des délétions 10q25/26 ?

Elles semblent être rares. Quand cette plaquette a été rédigée, il y avait environ 60 personnes rapportées dans la littérature médicale. Unique dénombrait 69 membres présentant une délétion 10q25/26 pure, c'est-à-dire sans la perte ou le gain de matériel génétique d'un autre chromosome et Valentin APAC en comptait 7. Unique et Valentin APAC peuvent mettre en relation les unes avec les autres, les familles qui le souhaitent.

## Développement

### Développement moteur

Tous les bébés ont un certain degré de retard du développement et s'assoient habituellement entre 8 mois et 2 ans. Avec la kinésithérapie et des aides à la marche telles que les attelles, la plupart apprennent à marcher entre 18 mois et 6 ans. Leur démarche peut être instable d'abord, mais s'améliore avec la pratique et la maturité. Cependant, une certaine instabilité peut persister de telle sorte que les enfants peuvent avoir besoin de protection et de surveillance à l'extérieur.

### Apprentissage

La plupart des enfants ont besoin d'aide dans leurs apprentissages. Cependant, il existe une grande variabilité entre les adolescents qui possèdent les compétences de leur âge et ceux qui présentent de grandes difficultés. La mémoire peut être excellente et quelques enfants montrent des aptitudes particulières. Les enfants porteurs d'une délétion 10q25/26 semblent partager l'amour de la musique et du chant.

### Langage

Un certain retard du langage est courant et les premiers mots apparaissent habituellement entre 2 et 6 ans ; on peut aider les enfants en leur apprenant au début à signer. Alors que quelques enfants parlent finalement normalement, d'autres ont des difficultés d'articulation et une minorité d'enfants continue à communiquer sans mots.

### Comportement

Quelques enfants plus âgés deviennent actifs, agités et présentent des difficultés de concentration. D'autres enfants développent certains traits autistiques, ils n'aiment pas le contact et ils sont méfiants envers les autres enfants. En général, les conséquences sur le comportement sont variables.

## Problèmes médicaux



*La vie est plaisante et la sonde nasogastrique est une aide temporaire pour l'alimentation.*

**La croissance.** La plupart des bébés sont petits à la naissance ; de plus, ils grandissent très lentement la première année. Quelques-uns rattrapent et atteignent une taille moyenne, mais la plupart des enfants restent petits et sont parfois réellement fluets.

**Le strabisme** est très fréquent. La plupart des strabismes sont convergents – les yeux louchent – et beaucoup d'enfants doivent être opérés. Les canaux lacrymaux peuvent être bouchés.

**Une grande tolérance** à la douleur signifie que les bébés ne manifestent pas quand ils ont mal. Le reflux gastrique peut les toucher sévèrement avant tout symptôme.

**Les organes génitaux.** Chez les garçons, le pénis et les testicules sont généralement petits et l'orifice urinaire, normalement situé à l'extrémité du pénis, est souvent placé à la face inférieure (hypospadias). L'examen des garçons montre souvent que les testicules ne sont pas encore descendus dans les bourses à la naissance.

**L'état respiratoire.** Beaucoup de bébés ont besoin d'un supplément en oxygène et les difficultés respiratoires constituent un problème récurrent durant l'enfance. Les enfants contractent plus souvent des infections et en souffrent alors davantage. Plus âgés, les enfants peuvent développer de l'asthme.

**Les voies urinaires et les reins.** Les bébés doivent bénéficier d'un scanner rénal pour vérifier leurs reins et leurs voies urinaires. On devrait apprendre aux parents à reconnaître les signes évocateurs d'une infection urinaire, celle-ci étant fréquente chez les enfants.

**Les maladies cardiaques touchent** environ la moitié des bébés. Beaucoup d'enfants guérissent sans traitement, mais certains bébés ont des maladies cardiaques complexes nécessitant un traitement chirurgical.

**L'audition.** Certains enfants ont une ouïe très sensible et ils ont peur des bruits forts. Environ 20 % des enfants ont une déficience auditive.

**La circulation.** Certains enfants ont une température corporelle basse ou ont des difficultés à maintenir une valeur normale de la température au niveau de leurs mains et de leurs pieds.

**La digestion.** Une constipation chronique touche presque la moitié des enfants d'Unique. Des changements diététiques et / ou un traitement peuvent aider à gérer le problème.