

Pourquoi ?

99 fois sur 100, un chromosome en anneau arrive par hasard. Il n'y a rien que vous ayez fait qui l'ait provoqué et bien que cela soit dur à accepter, vous ne pouvez rien faire non plus pour l'en empêcher. Très rarement, une mère ne sait pas qu'elle a un chromosome 14 en anneau, transmissible à son enfant – mais là encore sans le savoir, elle ne pouvait pas l'empêcher. La procréation médicalement assistée n'offre aucune garantie : un chromosome 14 en anneau peut être découvert après un traitement contre l'infertilité tout comme en reproduction normale.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

Les risques d'avoir un autre enfant touché dépendent des résultats de l'étude des chromosomes parentaux, mais en général il est peu probable que vous ayez un autre enfant avec un chromosome 14 en anneau. Cependant, dans les très rares cas où la mère a le même chromosome en anneau, il existe un risque d'avoir une autre grossesse avec un enfant touché. Chaque famille est unique et de ce fait, vous devriez avoir une consultation individuelle pour discuter des résultats de l'analyse chromosomique avec un généticien ou un conseiller génétique.

Comment le chromosome 14 en anneau est-il diagnostiqué

Les cellules d'un échantillon de sang sont traitées pour que les chromosomes puissent être examinés sous un microscope à haute résolution. La forme en anneau d'un exemplaire d'un chromosome 14 est habituellement tout à fait évidente. Des tests moléculaires peuvent être effectués dans des laboratoires de recherche pour déterminer exactement quel matériel chromosomique manque, mais actuellement cela contribue rarement à prévoir les conséquences.

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
www.valentin-apac.org

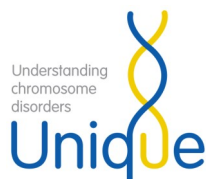
Association loi 1901 à but non lucratif, n° 0953011075
enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise –France

Rare Chromosome Disorder Support Group

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

Tel/Fax: +44 (0)1883330766

info@rarechromo.org
www.rarechromo.org



Ring 14 international est un groupe de soutien pour les familles touchées par un syndrome du chromosome 14 en anneau. Le centre est en Italie, mais il fonctionne dans le monde entier et souhaite non seulement à diffuser l'information, mais aussi promouvoir et financer la recherche.

www.ring14.com

Via Victor Marie Hugo 34, 42100 Reggio Emilia, Italy

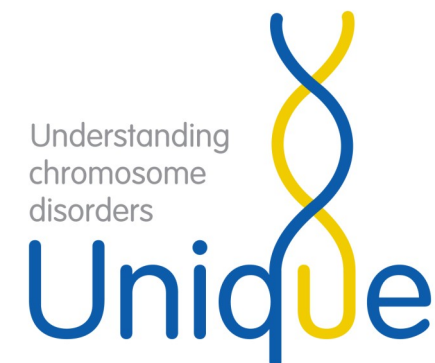
Tel: +39 0522 322607

Sur www.ring14.net vous trouverez le site personnel d'Eli Granard, un garçon né en 2000 et qui a un syndrome du chromosome 14 en anneau. Le site accueille un forum de discussion pour des familles qui sont touchées. La photo d'Eli apparaît sur cette plaquette.

Quand vous êtes prêts à recevoir plus d'information, *Unique* peut vous aider. Nous pouvons répondre aux questions individuelles et nous publions aussi un livret complet sur les conséquences des chromosomes 14 en anneau. Cette plaquette d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles devraient consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation avec ce diagnostic génétique, pour la prise en charge médico-sociale. À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu de cette plaquette a été vérifié par le Dr Melanie Manning, instructeur clinique, à l'Université de médecine de Stanford et par le conseil médical d'Unique, en 2004.

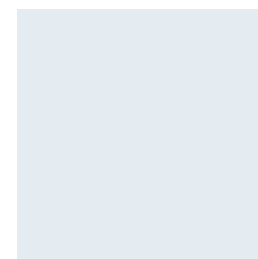
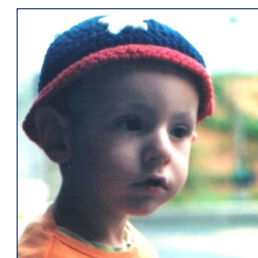
La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Professeur Edery, généticien à l'hôpital Debrousse à Lyon - France.

Copyright © Unique 2004/1; 2012

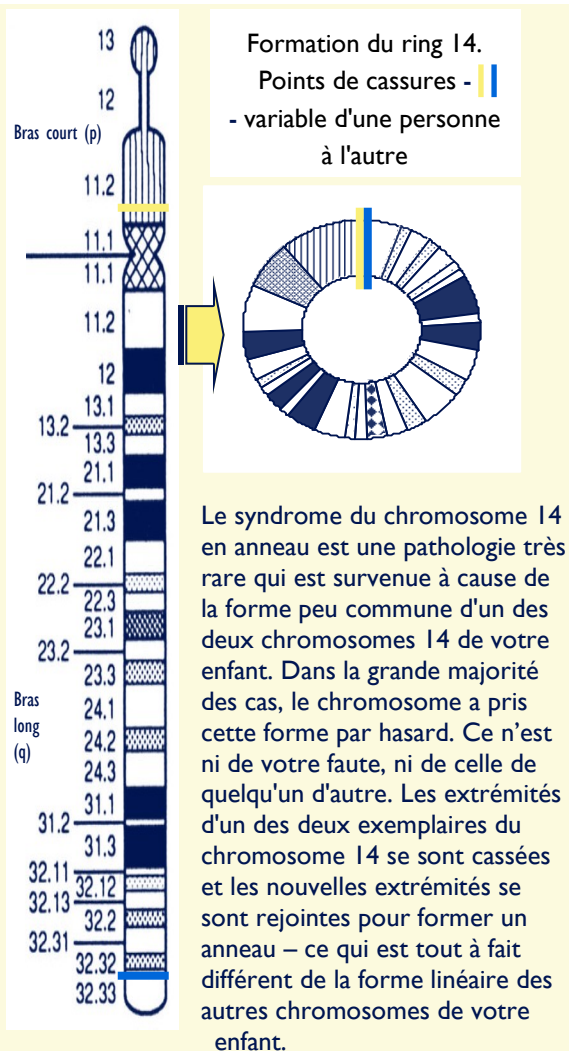


Chromosome 14 en anneau

rarechromo.org



Qu'est-ce qu'un syndrome du chromosome 14



Quelle est la fréquence d'un chromosome 14 en anneau

Personne ne le sait exactement. Il y a un groupe de soutien en Italie, un site Web basé aux États-Unis et un réseau de soutien au sein d'Unique. En 2005, Unique avait 25 à 30 membres et Valentin APAC en comptait 13.

Développement

■ Développement moteur

Les enfants ont en général un développement moteur en retard pour s'asseoir et marcher. Une fois qu'ils se déplacent, plusieurs deviennent actifs et certains développent des aptitudes sportives considérables. D'autres ont besoin d'aide ou d'un fauteuil roulant pour marcher sur une certaine distance. Un ou deux ne marchent pas. En général, l'évolution est très variable.

■ Apprentissage

Quelques personnes n'ont aucune difficulté d'apprentissage, d'autres font face à des difficultés légères, mais le plus souvent elles sont modérées à sévères. Les enfants peuvent apprendre à lire, à écrire des mots simples et être capables de dire leur nom et adresse.

■ Langage

Les enfants ont un retard de langage et de parole, mais quelques-uns d'entre eux maîtrisent les phrases complexes et les subtilités de la communication. En général, les enfants utilisent des mots isolés et des gestes, des images, des signes et des expressions pour communiquer.

■ Comportement

Bien qu'il n'y ait aucun profil spécifique de troubles du comportement liés au chromosome 14 en anneau, quelques enfants sont hyperactifs et ont une concentration difficile, un nombre plus restreint peut réagir à la frustration de ne pouvoir communiquer en se mettant en colère. Les médicaments antiépileptiques peuvent affecter le comportement. Les parents trouvent les soutiens éducatifs et psychologiques et de temps en temps, les médicaments, utiles.

■ Croissance

Quelques enfants sont petits, beaucoup d'enfants ont une petite tête, bien que cela soit rarement important.

L'alimentation peut poser un problème aux familles, face à un enfant qui est petit pour son âge, qui a peu d'appétit et qui peut avoir des difficultés aussi bien pour téter, que pour déglutir et avaler. En général, le reflux peut être contrôlé avec des épaississants alimentaires et des médicaments antiacides. Les bébés qui ont un reflux très sévère peuvent être opérés ou dans quelques cas, une sonde alimentaire peut être insérée directement dans l'estomac.

Medical concerns

■ **Des crises d'épilepsie** touchent la grande majorité des personnes qui ont un chromosome 14 en anneau. Elles commencent dans la petite enfance, souvent au milieu de la première année. Quelques enfants grandissent sans crises d'épilepsie et certains n'ont aucune crise pendant plusieurs mois, voire même des années. Chez d'autres, les crises restent fréquentes.

La gamme des médicaments antiépileptiques chez l'enfant a progressé récemment et de ce fait, le traitement peut être ajusté pour contrôler au mieux les crises. La majorité des enfants ont besoin de plusieurs traitements pour équilibrer et contrôler les crises d'épilepsie, avec un minimum d'effets secondaires. Près de la moitié des enfants ont une structure cérébrale qui n'est pas modifiée par le chromosome 14 en anneau.

■ **Des infections respiratoires** sont fréquentes, particulièrement chez les petits enfants et elles peuvent être sérieuses. La diphtérie, la bronchite et la pneumonie sont beaucoup plus fréquentes que chez les autres enfants, particulièrement en hiver. Les enfants devraient tous avoir les vaccins qui sont recommandés.

■ **Hypotonie** – un manque de tonus comme si le corps était très détendu – est fréquente et contribue au retard de développement moteur de l'enfant.

■ **Marques rétinienne** Des tâches blanches ou jaunes marquent la rétine de beaucoup d'enfants quand ils sont examinés avec un ophtalmoscope. Cependant, celles-ci n'affectent pas la vue.

■ **Des tâches ou des endroits** de la peau couleur café au lait ou décolorée, peuvent être visibles sur le corps. Cela est bénin.