

Pourquoi cela s'est-il produit ?

Pour répondre à cette question, il faut tester les chromosomes des parents et de l'enfant concerné. Ce qui est certain, c'est qu'en tant que père ou mère, vous n'avez rien fait pour provoquer la délétion et vous n'auriez rien pu faire pour l'en empêcher. Les remaniements chromosomiques touchent des enfants de toutes les régions du monde et de tous les milieux. Ils se produisent aussi naturellement chez les plantes et les animaux. Ce n'est la faute de personne. La grande majorité des délétions du chromosome 15q14 semblent être apparues *de novo*, ce qui signifie que la délétion est survenue comme un nouvel événement chez l'enfant, mais il arrive qu'une délétion ait été héritée d'un parent.

Cela peut-il se reproduire ?

Les risques d'avoir un autre enfant avec une délétion 15q14 dépendent des résultats des caryotypes effectués chez les parents. Lorsqu'ils montrent que les chromosomes des parents sont normaux, les risques d'avoir un autre enfant atteint ne sont généralement pas plus élevés que pour n'importe quelle autre personne de la population (bien que très rare, cela peut toujours se produire en raison d'un phénomène connu sous le nom de **mosaïcisme germinale**). Lorsque le caryotype révèle un remaniement chromosomique des parents, les risques sont beaucoup plus élevés. La situation de chaque famille est individuelle, et toutes les familles devraient pouvoir avoir un conseil génétique avec leur généticien ou leur conseiller en génétique.

Recommandations de prise en charge

- des conseils diététiques, si nécessaire ;
- un suivi par un pédiatre spécialiste du développement ;
- de la kinésithérapie, ergothérapie, orthophonie, une évaluation des troubles du comportement, si nécessaire ;
- une orientation vers une équipe spécialisée dans les fentes palatines, si nécessaire ;
- un suivi cardiologique lorsqu'une personne présente une délétion 15q14 incluant le gène *ACTC1*, même si aucune malformation cardiaque n'est présente à la naissance ;
- une évaluation pour identifier la scolarisation la plus appropriée ;
- les problèmes dentaires sont très fréquents chez les enfants atteints d'anomalies chromosomiques et un suivi avec des soins dentaires est important.

Les familles disent...

" Chaque enfant est différent. Vous devez évaluer ses besoins en tant qu'individu. Nous avons constaté que le temps est le meilleur indicateur des besoins de notre fils et nous avons appris à le comprendre beaucoup mieux au fil des 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

Rejoignez Unique pour être en relation avec d'autres familles, avoir de l'information et du soutien (en anglais).

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 apporter votre soutien à nos travaux, vous pouvez déposer vos dons sur notre site à l'adresse suivante : 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 contenues 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 Unique (CA) en utilisant les informations du guide complet d'information de Unique sur les délétions 15q14 rédigé en 2020.

La version française traduite par Valentin APAC et l'ERN ITHACA a été relue et validée par le Pr Santaville du CHU de Lyon, CRMR CLAD, AnDDi-Rares (2022)

Version 1 (CA), 2

Copyright © Unique 2021



Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Délétions 15q14



rarechromo.org

Qu'est-ce qu'une délétion du chromosome 15q14 ?

La **délétion du chromosome 15q14** est une pathologie génétique rare qui se caractérise par l'absence d'une copie (délétion) d'une partie du matériel génétique qui constitue l'un des chromosomes de l'organisme, le chromosome 15. Les personnes avec une délétion 15q14 ont un chromosome 15 normal, mais l'autre chromosome 15 a du matériel chromosomique absent dans tout ou une partie de la bande 15q14 sur le bras long (marqué en rouge). Certaines personnes ont également des délétions plus importantes qui s'étendent à d'autres bandes, par exemple 15q12, 15q13, 15q15.

Comme pour les autres anomalies chromosomiques, l'absence d'une partie du matériel génétique peut augmenter le risque de malformations congénitales, affecter le développement et les capacités intellectuelles de l'enfant et être associée à une série d'autres caractéristiques individuelles, à des degrés divers. Il est important de se rappeler que le résultat d'une délétion 15q14 est variable et dépend d'un certain nombre de facteurs, notamment de la nature et de la quantité de matériel génétique manquant.

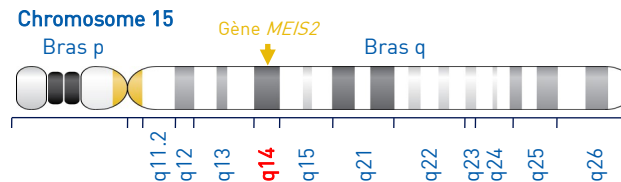
Caractéristiques des délétions 15q14

Tout comme les enfants au développement « normal » peuvent avoir un certain nombre de difficultés motrices et comportementales inattendues, chaque personne avec une délétion 15q14 est unique et peut avoir des problèmes de développement et médicaux différents. Cependant, les caractéristiques les plus fréquentes associées aux délétions 15q14 et/ou celles qui sont les plus susceptibles de faire une différence au niveau de la santé ou du développement d'un enfant, sont les suivantes :

- un retard de développement de degré variable ;
- une déficience intellectuelle de degré variable ;
- un retard de langage/des difficultés d'élocution ;
- des anomalies du palais, par exemple fente palatine, lèvre bifide, palais haut/arqué ;
- un faible tonus musculaire (hypotonie) ;
- une hyperlaxité articulaire ;
- des difficultés d'alimentation ;
- une anomalie cardiaque ;
- une petite tête (microcéphalie) ;
- une petite taille ;
- des testicules non descendus à la naissance chez les garçons (cryptorchidie) ;
- des taches café-au-lait ;
- des troubles sociaux, émotionnels et anxieux ;
- des otites fréquentes/des otites séreuses, qui disparaissent généralement pendant l'enfance ;
- des anomalies mineures des mains et des pieds ;
- des problèmes dentaires mineurs ;
- des traits caractéristiques du visage.

Problèmes médicaux

- **Anomalies du palais** Des anomalies du palais (voute de la bouche) ont été observées chez la majorité des bébés et des enfants, et peuvent entraîner des difficultés au niveau de l'alimentation, de l'audition, de la dentition et de la parole.
- **Cœur** Une affection cardiaque a été signalée chez un peu moins de la moitié des personnes avec une délétion 15q14 dans la littérature médicale, y compris des délétions s'étendant aux bandes voisines. Bien que les anomalies cardiaques aient été associées à certaines délétions et mutations du gène *MEIS2*, ils semblent être plus fréquents lorsque la délétion inclut également le gène *ACTC1*.
- **Tête** Une tête anormalement petite (microcéphalie) est relativement fréquente.
- **Membres et articulations** L'hyperlaxité articulaire semble relativement fréquente et peut affecter la motricité fine et globale. Elle est parfois associée à des douleurs et des raideurs dans les articulations et les muscles, et à des articulations qui se déboîtent facilement.
- **Anomalies mineures des organes génitaux** (garçons) Certains garçons peuvent naître avec un ou des testicules non descendus (cryptorchidie).
- **Taches café-au-lait** Ces taches ont été signalées chez un certain nombre de personnes ayant des délétions incluant le gène *SPRED1*.
- **Mains et pieds** Les enfants peuvent avoir des anomalies mineures des mains et des pieds, bien qu'il n'y ait pas de caractéristiques constantes et que tous les enfants ne semblent pas être touchés.



Le gène *MEIS2*

Sa localisation 15q14 [37,183,222 - 37,393,500 (GRCh37/hg19)
15q14 [36,889,204 - 37,101,311 (GRCh38/hg38)

Le gène *MEIS2* (Meis Homeobox 2) code pour une protéine qui aide à contrôler l'expression d'autres gènes et il a été démontré qu'il joue un rôle dans le contrôle de la croissance de l'embryon pendant la grossesse. Il a été suggéré qu'une copie manquante de *MEIS2*, ou d'autres mécanismes entraînant un manque d'expression du gène, pourraient contribuer aux caractéristiques associées aux délétions 15q14, notamment les anomalies du palais, les particularités faciales, les malformations cardiaques congénitales et les troubles du spectre autistique (TSA).

Développement

- **Croissance et alimentation** Pour la majorité, la croissance semble se situer dans la normale, mais certains bébés et enfants ont une petite taille et/ou une tête anormalement petite. Bien que certains parents nous aient dit que leur bébé n'avait pas eu de difficultés à s'alimenter au début, pour d'autres, l'alimentation était plus difficile. Les anomalies du palais peuvent augmenter ces problèmes. Certains bébés ont souffert de reflux, de coliques ou de constipation. Ces problèmes sont généralement temporaires et n'ont pas persisté pendant l'enfance.
- **Motricité globale et fine** Les bébés et les enfants sont susceptibles de prendre plus de temps pour atteindre les étapes de leur développement, notamment pour se retourner, s'asseoir et marcher. Ce retard était souvent léger à modéré et la plupart avaient appris à marcher entre 14 mois et 3 ans. Certains avaient un tonus musculaire réduit (hypotonie) ou parfois accru (hypertonie). Des cas d'articulations hyperlaxes et de trouble de la coordination motrice (dyspraxie) ont également été signalés. Il semble que l'on doive s'attendre à des difficultés au niveau de la motricité fine et de la coordination oculo-manuelle.
- **Les informations sur la parole** suggèrent qu'un certain retard de langage ou de difficulté d'élocution semble être courant, bien qu'il y ait une variation considérable et que certains enfants semblent ne pas être touchés. Il a été suggéré que les gènes situés dans la région 15q14 pourraient être associés à la motricité oro-faciale, à l'articulation et à la mémoire phonologique. Les anomalies du palais peuvent également affecter la parole. Le peu d'informations fournies par les parents de Unique indiquent tout de même qu'il y a une amélioration avec le temps et que plusieurs enfants utilisent des phrases longues et complexes.
- **Apprentissage** Une déficience intellectuelle, variant souvent de léger à modéré, semble être une caractéristique commune des délétions 15q14. Il a été suggéré que les délétions 15q14 où le gène *MEIS2* est totalement perdu ou qui impliquent d'autres gènes ou s'étendent dans d'autres bandes, pourraient être plus susceptibles d'être associées à une DI modérée à sévère.
- **Troubles sociaux, émotionnels et anxieux** Les témoignages dont nous disposons font état d'enfants qui sont joyeux et affectueux. Certains enfants ont reçu un diagnostic pour un trouble social, émotionnel ou anxieux spécifique, y compris un trouble du spectre autistique (TSA), l'anxiété, un trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité (TDAH) et un trouble du traitement sensoriel (TTS), bien qu'il ne semble pas être une caractéristique constante.

Ce triptyque a été compilé à partir d'informations tirées du livret plus complet de Unique sur les délétions 15q14 (2020). Veuillez vous référer à ce livret plus complet pour plus de détails.