

## Pourquoi cela s'est-il produit ?

Pour répondre à cette question, il faut faire le caryotype des parents et celui de l'enfant affecté. 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 15q25 semblent être apparues *de novo*, ce qui signifie que la délétion s'est produite comme un nouvel événement chez l'enfant, mais il arrive qu'une délétion soit héritée d'un parent.

## Cela peut-il se reproduire ?

Les risques d'avoir un autre enfant avec une délétion 15q25 dépendent des résultats des caryotypes des parents. Lorsqu'ils montrent que les chromosomes des parents ne sont pas touchés, leurs 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 des chromosomes des parents, les risques sont beaucoup plus élevés. La situation de chaque famille est individuelle, et les familles devraient pouvoir avoir un conseil génétique avec leur généticien ou leur conseiller en génétique.

## Recommandations de prise en charge

- une gestion de l'alimentation, si nécessaire ;
- un suivi par un pédiatre spécialiste du développement ;
- de la kinésithérapie/ergothérapie/orthophonie/une évaluation des problèmes de comportement, si nécessaire ;
- un dépistage systématique de l'anémie (pour les délétions comprenant la région proximale de 15q25.2) ;
- une recherche d'une insuffisance ovarienne primaire (IOP) pour les filles si la puberté est retardée ;
- un traitement de tout autre problème médical, par exemple d'éventuelles anomalies cardiaques, de l'HDC ;
- une évaluation pour identifier la scolarité la plus appropriée ;
- des soins dentaires de qualité sont importants.

## Les familles disent...

“ Prenez l'initiative et cherchez de l'aide - n'ayez pas peur de le faire. ”

“ C'est une petite fille heureuse quoi qu'il arrive. Elle est très gentille avec ses frères et ses sœurs et elle adore jouer. Je ne la changerais pour rien au monde ! ”

## Groupe de soutien et d'information



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

Understanding Chromosome & Gene Disorders



Valentin APAC  
52, la Butte Églantine 95610 ERAGNY  
Tél. +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)

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 public, existant seulement par les dons et les subventions. Si vous le souhaitez, vous pouvez faire un don sur notre site : [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) Aidez-nous à vous aider !

Chaque être humain est unique et la liste de symptômes précités 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.

Ce triptyque ne remplace pas un avis médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien médicalement qualifié pour toutes les questions relatives au diagnostic génétique, à la prise en charge et à la santé. La génétique est un domaine qui évolue très rapidement et bien que les informations de ce document soient considérées comme les meilleures au moment de la publication, certains faits peuvent changer ultérieurement. *Unique* fait de son mieux pour se tenir au courant de l'évolution des informations et réviser ses guides publiés selon les besoins. Cette plaquette a été compilée par *Unique* (AC) à partir des informations provenant du guide d'information complet de *Unique* sur les délétions 15q25 (2021).

La version française, traduite par Valentin APAC et l'ERN ITHACA, a été relue et validée par la Pr Caroline Schluth-Bolard du CHU de Strasbourg, France.



Version 1 (AC) Copyright © Unique 2021/2023

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# Les délétions 15q25 (syndrome microdélétionnel 15q25.2)



rarechromo.org

## Qu'est-ce qu'une délétion 15q25 ?

Une **délétion du chromosome 15q25** 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 15q25 ont un chromosome 15 normal, mais l'autre chromosome 15 a du matériel chromosomique manquant dans tout ou une partie de la bande 15q25, sur le bras long qui est divisée en 3 sous-bandes : 15q25.1, 15q25.2 et 15q25.3 (marquées en rouge). La majorité des personnes avec une délétion de la bande 15q25 ont une délétion impliquant la bande 15q25.2, ce qui entraîne les caractéristiques du **syndrome microdélétionnel 15q25.2**.

Comme pour les autres anomalies chromosomiques, l'absence d'une partie du matériel génétique peut augmenter le risque de malformation congénitale (anomalies 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 les conséquences d'une délétion 15q25 sont variables et dépendent d'un certain nombre de facteurs, notamment de la nature et de la quantité de matériel génétique manquant.

## Caractéristiques des délétions 15q25

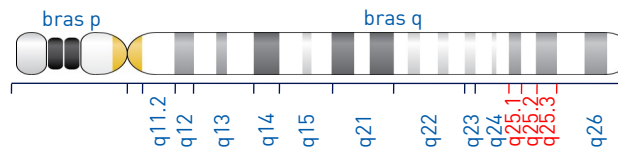
Tout comme les enfants au développement « normal » peuvent rencontrer un certain nombre de difficultés motrices et comportementales inattendues, chaque personne ayant une délétion 15q25 est unique et peut avoir des problèmes développementaux et médicaux différents. Cependant, les caractéristiques les plus souvent associées aux délétions 15q25 et/ou celles qui sont les plus susceptibles de faire une différence au niveau de la santé ou le développement de l'enfant, sont les suivantes :

- un retard de développement (souvent léger à modéré) ;
- une déficience intellectuelle/des difficultés d'apprentissage de degré variable ;
- une petite taille après la naissance ;
- des anomalies du thorax et de l'abdomen ;
- une anémie ;
- une thrombose ;
- des problèmes cardiaques ;
- une cryptorchidie (testicules non descendus) ;
- une insuffisance ovarienne primaire (IOP) ;
- des traits caractéristiques du visage ;
- des troubles neuropsychiatriques (susceptibles d'être plus fréquents avec les délétions incluant la partie distale de la région 15q25) ;
- des crises d'épilepsie (susceptibles d'être plus fréquentes en cas de délétion incluant la partie distale de la région 15q25) ;
- un strabisme (susceptible d'être plus fréquent avec des délétions incluant la partie distale de la région 15q25).

## Problèmes médicaux

- **Les anomalies du thorax et de l'abdomen** sont l'une des caractéristiques les plus courantes associées aux délétions 15q25 et comprennent des hernies, notamment des hernies diaphragmatiques congénitales (HDC) et une déviation de la colonne vertébrale.
- **L'anémie** peut entraîner des symptômes variables, notamment la fatigue, l'essoufflement, des vertiges/des étourdissements et un rythme cardiaque irrégulier. L'incidence de l'anémie est relativement élevée chez les personnes avec une délétion proximale 15q25.
- **Thrombose**. Au moins 5 personnes avec une délétion 15q25.2 ont été diagnostiquées avec une thrombose de la veine porte (TVP).
- **Des troubles cardiaques** ont été signalés avec des délétions 15q25.2. Pour les personnes concernées, l'affection était mineure et/ou s'est résolue naturellement sans qu'un traitement ou une intervention chirurgicale ne soit nécessaire.
- **Des anomalies rénales** ont été constatées chez un petit nombre de bébés.
- **L'insuffisance ovarienne primaire (IOP)** se caractérise par la perte précoce de la fonction normale des ovaires avant l'âge de 40 ans et provoque une ménopause précoce. On pense que ~1% des femmes atteintes d'IOP ont une délétion 15q25.2.
- **Les anomalies du cerveau** sont rares, mais elles ont été parfois signalées. Quelques bébés naissent avec une tête d'une taille ou d'une forme inhabituelle.
- **Anomalies mineures des organes génitaux** Environ la moitié des garçons avec une délétion 15q25.2 avaient des testicules non descendus à la naissance, ce qui peut être corrigé chirurgicalement si nécessaire.
- **Les mains et les pieds** peuvent avoir des anomalies mineures, bien qu'il n'y ait pas de caractéristiques communes et que tous les enfants ne semblent pas être concernés.
- Parfois, des parents de *Unique* nous ont parlé d'anomalies mineures des **yeux/des problèmes de vision**. Certains enfants sont également particulièrement enclins aux otites et quelques enfants ont eu un **déficit auditif** de degré variable. Très rarement, des anomalies des **articulations**, du **palais** et des **problèmes dentaires** ont été signalés.

Chromosome 15



## Développement

- **Croissance et alimentation**. Quelques bébés sont nés petits pour l'âge gestationnel et le restent, mais de nombreux bébés naissent dans la fourchette « normale ». Alors que certains bébés et enfants continuent à maintenir une courbe de croissance normale, pour d'autres, la courbe de croissance ralentit par la suite, dans certains cas de façon prononcée. Bien que certains bébés n'aient pas de difficultés à s'alimenter au début, pour d'autres, l'alimentation peut être plus difficile. Les problèmes sont souvent temporaires, mais dans quelques cas, nous savons que les difficultés ont entraîné une prise de poids insuffisante et un retard de croissance. À plus long terme, quelques enfants de *Unique* ont eu un régime alimentaire très limité et certains ont pu avoir des problèmes sensoriels liés à la nourriture.
- **Motricité globale et fine**. Il semble y avoir une grande variabilité dans l'ampleur des troubles de la motricité globale. Certains atteignent des étapes clés telles que se retourner, s'asseoir et marcher à peu près au même âge que les enfants « normaux » ; d'autres accusent un certain retard, généralement de léger à modéré, qui peut s'améliorer nettement avec le temps. Certains bébés et enfants ont un tonus musculaire réduit (hypotonie), bien que ce tonus musculaire s'améliore souvent avec l'âge. Des difficultés de degré variable dans l'utilisation des mains et la coordination oculo manuelle semble être fréquente.
- **La parole**. La parole est généralement l'un des domaines du développement les plus fréquemment touchés. Les difficultés d'articulation rendent difficiles l'émission de sons vocaux clairement intelligibles et peuvent rendre difficile la communication avec des étrangers. Ils ont été évoqués par de nombreux parents de *Unique* et ils ont souvent été persistants. Avec le temps, il semble que les enfants plus âgés aient eu tendance à utiliser des phrases longues et complexes.
- **Apprentissage**. Il existe une variabilité considérable dans la capacité d'apprentissage. Pour certains, l'apprentissage semble ne pas être affecté ; pour d'autres, des difficultés d'apprentissage de degré variable ou une déficience intellectuelle, généralement de légère à modérée, ont été décrits.
- **Troubles sociaux, émotionnels et anxieux**. Des familles de *Unique* nous ont parlé d'enfants qui sont des individus gentils, réfléchis, drôles et attentionnés. Les enfants peuvent trouver les interactions sociales difficiles et ils peuvent être quelque peu anxieux et timides en présence d'étrangers ou dans de nouvelles situations sociales.

La région 15q25.2 a été associée à un risque accru de développer des troubles neurodéveloppementaux et neuropsychiatriques. Il s'agit notamment de troubles sociaux, émotionnels et anxieux, tels que les troubles du spectre autistique (TSA), l'anxiété, le trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité (TDAH), le trouble du traitement sensoriel (TTS) et les crises d'épilepsie. Il semblerait que les personnes avec des délétions impliquant la région la plus distale, soient plus susceptibles de souffrir de ces troubles que celles dont les délétions impliquent uniquement la région proximale.