

## Quelles sont les causes du syndrome de la délétion 1p36 ?

Les enfants héritent d'une copie de chacun des 23 chromosomes de chaque parent, ce qui donne 46 chromosomes dans chaque cellule. Dans le syndrome de la délétion 1p36, l'extrémité du bras court de l'un des deux chromosomes 1 a été perdue. Les points de cassure différents, de ce fait les personnes ont des parties manquantes de taille différente. La délétion chez certaines personnes peut être 10 fois plus grande que chez d'autres.

En général les enfants avec les plus grandes délétions et le plus grand nombre de gènes manquants sont les plus sévèrement affectés, mais il n'y a aucun lien direct entre les gènes et les conséquences. D'ailleurs, une étude a trouvé qu'il n'y avait pas de corrélation entre la taille de la délétion et les caractéristiques que chaque enfant avait. Au contraire, les enfants avec de petites délétions peuvent avoir plus de caractéristiques du syndrome de la délétion 1p36.

## Pourquoi cela s'est-il produit ?

Les deux parents d'un enfant atteint de la délétion 1p36 doivent avoir une analyse de leurs chromosomes, qui se révélera normale dans 90 à 95% des cas. La cassure du chromosome est alors dite « accidentelle » (*de novo*).

Dans les familles restantes, habituellement l'un des parents a un réarrangement chromosomique équilibré qui est devenu déséquilibré quand l'ovule ou le spermatozoïde a été produit. Dans les deux cas, il n'y a rien que vous puissiez faire pour l'empêcher, de même qu'il n'y a pas de conditions environnementales, diététiques ou de mode de vie connus pour le provoquer. Ainsi, il n'y a rien que les parents aient pu faire avant ou pendant la grossesse pour provoquer la délétion et rien ne pouvait être fait pour la prévenir.

## Cela peut-il se reproduire ?

Quand les deux parents ont des chromosomes normaux, il est peu probable qu'un autre enfant naisse avec une délétion 1p36 ou avec une autre anomalie chromosomique. Quand l'un des parents a un réarrangement chromosomique avec une cassure en 1p36, le risque d'avoir un autre enfant atteint est élevé.

## Les familles disent .....

... Notre fils continue de prouver que les médecins avaient tort. Nous restons humbles devant sa profonde détermination et son courage – 2 ans.

... Ferrin pouffe pour des choses insignifiantes et devient très excitée quand elle vous voit. Elle est devenue assez tard très câline – 5 ans.

... Laura est formidable, affectueuse, heureuse et très amusante. Elle a la capacité de changer l'ambiance de la maison très rapidement – 12 ans.

**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**

(Groupe d'entraide Anomalies Chromosomiques Rares)

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

Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766  
info@rarechromo.org  
www.rarechromo.org

**Ressources Internet :** Un E-groupe peut être trouvé sur [http://health.groups.yahoo.com/group/1p36\\_Deletion\\_Syndrome](http://health.groups.yahoo.com/group/1p36_Deletion_Syndrome)

Cette plaquette d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles doivent 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. Le contenu de cette plaquette a été réalisé par Unique et vérifié par la Dr Louise Brueton, Consultante en génétique clinique à l'Hôpital des femmes de Birmingham UK, le Dr Mohnish Suri, Consultant en génétique clinique à l'Université de Nottingham et par la Pr Maj Hulthen, professeur de génétique médicale à l'Université de Warwick.

**Copyright © Unique 2008**

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

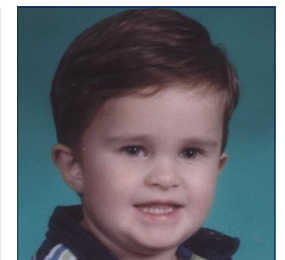
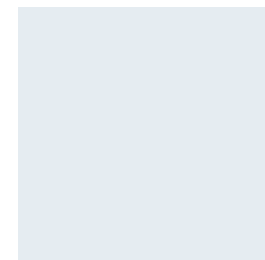
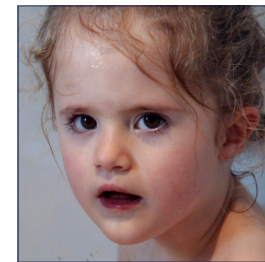
**Copyright © Unique 2009**

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413

# Unique™

# Syndrome de la délétion 1p36



Cette plaquette est également disponible en anglais

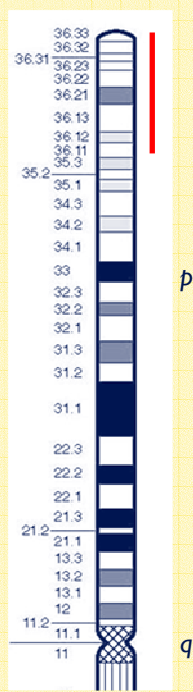
## Qu'est-ce que le syndrome de la délétion 1p36 ?

Le syndrome de la délétion 1p36 est une anomalie chromosomique. Une **anomalie chromosomique** est une modification du nombre ou de la structure des chromosomes dont les résultats sont toute une série de caractéristiques ou de symptômes.

Les personnes atteintes du syndrome de la délétion 1p36 ont perdu un fragment, petit mais de taille variable, de matériel génétique de l'un de leurs deux chromosomes 1. Le chromosome 1 est le plus grand chromosome et il représente environ 8 % de l'ADN total dans les cellules. Pour un développement normal, les chromosomes doivent avoir la quantité exacte de matériel génétique – ni trop ni pas assez.

Les personnes atteintes du syndrome de la délétion 1p36 ont un chromosome 1 intact mais il manque une toute petite partie de l'autre chromosome 1, ce qui affecte leur développement mental et physique de façon relativement prévisible.

La plupart des conséquences cliniques sont probablement causées par la présence d'une seule copie (à la place des deux habituelles) d'un certain nombre de gènes. Cependant, les autres gènes d'un enfant ainsi que sa personnalité contribuent à son développement, ses besoins et son évolution.



**La majorité de ces personnes ont, en tant que bébés :**

- un retard de développement ;
- des difficultés pour se nourrir ;
- des muscles qui semblent "mous" (hypotonie) ;
- une très large fontanelle (creux mou au niveau du crâne) ;
- des problèmes de vue et d'audition ;
- des problèmes cardiaques, généralement sans gravité.

## Description médicale

**Alimentation** Au moins deux bébés sur trois ont besoin d'une aide pour se nourrir car ils têtent trop faiblement ou ont des difficultés de coordination pour téter, déglutir et respirer. Beaucoup de bébés ont également des difficultés à garder la nourriture dans l'estomac. Ce problème est appelé reflux gastro-œsophagien – RGO. Chez les plus jeunes, il convient de leur donner de petites quantités de nourriture, d'ajouter les épaississants prescrits pour modifier la consistance du lait et d'adopter une position adéquate, ces mesures peuvent être des solutions suffisantes pour régler le problème. Les bébés souffrant d'un reflux sévère peuvent avoir une opération chirurgicale pour poser une valve qui permettra à la nourriture d'arriver dans l'estomac mais l'empêchera de remonter dans le tube digestif. Une autre approche consiste à insérer directement une pompe dans l'estomac, reliée à un tube permettant une alimentation par voie externe (gastrostomie).

**Épilepsie** Entre la moitié et les trois quarts des enfants souffrent de convulsions. Les crises deviennent moins fréquentes chez certains d'entre eux en grandissant, mais beaucoup doivent prendre un traitement médical anti-épileptique.

**Problèmes cardiaques** Plus de 40 % des enfants naissent avec des problèmes cardiaques. Ils sont souvent mineurs et guérissent spontanément. Un petit nombre d'enfants a besoin d'une correction chirurgicale. Un enfant sur trois a un problème relatif à une anomalie du muscle cardiaque appelée cardiomyopathie dilatée. Chez quelques enfants, le phénomène s'améliore avec le temps.

**Problèmes visuels** Ces problèmes affectent quatre enfants sur cinq. Le plus souvent, ils souffrent d'hypermétropie. D'autres problèmes (comme le strabisme) peuvent être corrigés mais beaucoup d'enfants souffrent d'anomalies durables, ce qui signifie qu'ils resteront partiellement avec une déficience visuelle ou seront aveugles.

**Problèmes auditifs** La plupart des enfants ont au moins une légère perte auditive de perception (permanente) et du cérumen (habituellement de façon temporaire) qui peuvent augmenter leurs difficultés.

**Infections** La vulnérabilité aux infections n'a pas été formellement rapportée comme une caractéristique de la délétion 1p36 mais d'après l'expérience d'Unique deux enfants sur trois sont concernés.

**Thyroïde** Un enfant sur cinq a un faible taux d'hormones thyroïdiennes. Comme cela peut être soigné, la fonction thyroïdienne doit être vérifiée à la naissance, à 6 mois et ensuite chaque année.

**Constipation** Ce problème touche plus de la moitié des enfants et elle peut parfois être sévère.

## Développement

Malgré des quantités différentes de matériel chromosomique perdu, le tableau clinique de la délétion 1p36 est remarquablement similaire chez plusieurs enfants.

### ■ Développement physique

Les enfants sont plus lents pour l'acquisition de la position assise et de la marche. L'hypotonie (faiblesse musculaire) rend difficile chez eux la position verticale et lorsqu'ils sont bébés, ils préfèrent se déplacer en rampant ou en se tortillant. De façon générale, ces enfants s'assoient entre 2 et 3 ans et marchent entre 3 et 8 ans, mais certains enfants ne marcheront jamais. Tous les enfants tirent un bénéfice de la kinésithérapie et la natation est une activité appréciée et utile.

### ■ Apprentissage

Les enfants ont besoin d'une aide importante pour l'apprentissage. Quelques-uns apprennent à utiliser quelques mots et comprennent un langage clair et précis, mais la plupart utilisent un langage par signes. Certains enfants n'arrivent pas à communiquer à ce niveau. Il est probable que le contrôle des convulsions influence très fortement les capacités de ces enfants.

### ■ Comportement

Certains enfants peuvent être adorables. Ils sont souvent épanouis sur le plan émotionnel, ils montrent et reçoivent de l'affection. L'expérience d'Unique suggère qu'ils sont sensibles à la musique. En grandissant, les enfants peuvent devenir plus demandeurs.



### ■ Croissance

Certains enfants naissent très petits et le restent. Cependant, un bon nombre comblent leur retard et grandissent jusqu'à une taille moyenne. Souvent, certains enfants prennent trop de poids vers le milieu de l'enfance.