

Combien d'individus ont une microdélétion 1q23.3 ?

Une microdélétion 1q23.3 est très rare. Très peu de patients sont décrits dans la littérature scientifique. Toutefois, avec l'utilisation croissante de techniques de nouvelle génération pour le diagnostic génétique, nous identifierons plus de personnes atteintes par cette délétion. Cela nous aidera à fournir des informations plus utiles aux familles.

Pourquoi est-ce arrivé ?

Il n'y a aucune cause connue pour les délétions 1q23.3. Il n'y a rien que vous ayez pu faire pour la provoquer, tout comme vous ne pouvez rien faire pour l'en empêcher.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

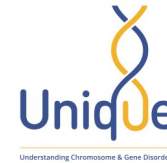
À condition qu'aucun parent ne porte la même anomalie génétique que leur enfant, le risque qu'un autre l'enfant soit atteint est extrêmement faible - moins d'un pour cent. Ce risque qui persiste est dû à un état appelé « mosaïcisme germinale » où un remaniement génétique est présent dans l'ovocyte ou le spermatozoïde, mais pas dans les autres cellules du corps. Aucun des enfants décrits avec des microdélétions 1q23.3 ne l'a hérité d'un parent. Plus de précisions seront à demander à votre équipe de génétique clinique lors de la consultation avec votre généticien.

Cela peut-il se guérir ?

Il n'y a aucune guérison possible de la cause puisque les conséquences de la délétion sont survenues pendant le développement du bébé dans l'utérus. Toutefois, la connaissance du diagnostic signifie qu'une surveillance appropriée et des soins adaptés peuvent être mis en place.

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
Tel: +33 (0) 1 30 37 90 97
contact@valentin-apac.org
www.valentin-apac.org



Association loi 1901 à but non lucratif, n° W953000999075
enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France

Cette brochure a été rendue possible par une contribution du Trust de Sir Halley Stewart.



Unique est une association à but non lucratif sans financement gouvernemental, n'existant que par les dons et allocations de bourses de recherches. Si vous souhaitez apporter votre soutien vous pouvez faire un don sur notre site web : www.rarechromo.org/donate Aidez-nous à vous aider !

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 et pour la prise en charge médico-sociale.

L'information sur les aspects génétiques est un domaine qui évolue très rapidement et les informations contenues dans ce guide sont considérées comme les meilleures disponibles à l'heure où nous publions, certains éléments pouvant changer ultérieurement. Unique fait de son mieux pour se tenir au courant sur l'évolution des informations et mettre à jour si besoin ses guides déjà parus.

Ce guide a été écrit par le Dr. Alisdair McNeill (Consultant honorable en génétique clinique) et l'Université de Sheffield, UK.

La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Pr Sylvie ODENT généticienne au CHU de Rennes, France. [AP].

2018 Version 1

Copyright © Unique 2020

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



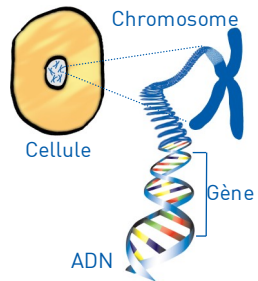
Understanding Chromosome & Gene Disorders

Microdélétions 1q23.3

rarechromo.org

Qu'est-ce qu'une microdélétion 1q23.3 ?

Une microdélétion 1q23.3 est une maladie génétique rare dans laquelle il manque un petit morceau du chromosome 1. Il y a 46 chromosomes dans l'organisme répartis en 23 paires. Dans chaque paire, un des chromosomes vient de l'ovocyte de la mère, l'autre du spermatozoïde du père. Chaque chromosome a un bras long (q) et un bras court (p). La microdélétion 1q23.3 se produit sur le bras long du chromosome 1 à la bande 23.3 (voir le diagramme).



Les gènes sont faits d'ADN et portés par les chromosomes, que l'on retrouve dans presque toutes les cellules de notre organisme. Ce sont les commandes qui indiquent à notre corps comment se développer et fonctionner. Une délétion dans un chromosome peut perturber beaucoup de gènes environnants. Bien qu'il y ait seulement quelques cas décrits de microdélétion 1q23.3, on pense que le gène principal qui y est impliqué est PBX1. Ce gène joue un rôle important dans le développement précoce du rein, le système urinaire et le cerveau. Le gène LMX1A est aussi localisé dans la région perdue du chromosome 1 et on pense qu'il joue un rôle important dans le développement du cerveau.



- Il n'y a aucun signe spécifique qui permette de faire un diagnostic précis de la délétion 1q23.3.
- Le diagnostic doit être fait grâce à un test génétique spécifique.

Chaque être humain est unique et cette liste de symptômes 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.

Les problèmes médicaux

■ Malformations des reins / du système urinaire.

Beaucoup d'enfants avec une délétion 1q23.3 ont des malformations rénales ou de l'arbre urinaire. Il s'agit le plus souvent de 2 reins plus petits ou l'absence d'un rein. Chez certaines personnes, il y a des malformations du canal menant du rein à la vessie (l'uretère). Fréquemment, les testicules ne sont pas descendus (cryptorchidie) chez les garçons qui ont la délétion.

■ Les malformations de l'oreille.

Chez beaucoup d'enfants qui ont la délétion, l'apparence de l'oreille externe est inchangée. Certains enfants peuvent avoir un déficit de l'audition.

■ Maladie cardiaque congénitale.

Environ la moitié des enfants avec la délétion ont une malformation cardiaque. Celle-ci peut être relativement mineure comme une communication intra-auriculaire (CIA) qui se ferme spontanément ou plus compliquée comme une communication intra-ventriculaire (CIV), qui peut exiger de la chirurgie.

Le développement

■ Développement physique.

Les enfants avec les microdélétions 1q23.3 avaient des signes de retard du développement et certains avaient des difficultés de motricité globale. La plupart des enfants étaient capables de marcher vers 18-24 mois, mais tous les individus décrits jusqu'à présent avec cette délétion ont été capables de marcher seuls.

■ L'apprentissage.

Tous les enfants décrits avec cette délétion avaient des difficultés significatives d'apprentissage et ils avaient un Q.I. inférieur à la moyenne pour leur âge. La plupart fréquentait une structure d'éducation spécialisée ou avait besoin d'un soutien supplémentaire par rapport à une école traditionnelle.

■ Langage.

Le retour d'expérience de ces enfants est qu'ils ont en général un retard de langage et des difficultés de degré variable.

■ Utiliser leurs mains.

Certains enfants peuvent connaître des difficultés pour tenir et utiliser des objets du quotidien tels que les couverts.

■ Croissance.

Les enfants avec les microdélétions 1q23.3 ont tendance à être plus petits que la moyenne et avoir un périmètre crânien plus petit que la moyenne.

■ Le comportement.

Certains enfants avec cette délétion ont été identifiés avec des troubles du spectre autistique ou des troubles du comportement.

Suivi médical :

- Un examen pour vérifier la structure des reins / du système urinaire (échographie ou IRM).
- Un examen du cœur (échocardiographie).
- Un examen physique des testicules non descendus.
- Suivi par un pédiatre.
- Kinésithérapie et orthophonie selon les besoins.
- Évaluation de l'audition avec peut-être un examen spécifique (IRM) pour étudier le développement de la structure de l'oreille interne pour l'audition et l'équilibre.
- La consultation de génétique est proposée, pour donner des informations et un conseil génétique sur cette anomalie génétique.