

Pourquoi cela s'est-il produit ?

Une analyse de sang, pour vérifier les chromosomes des deux parents, est nécessaire pour découvrir pourquoi la délétion 1q4 s'est produite. Dans la majorité des cas, la délétion 1q4 est survenue alors que les deux parents ont des chromosomes normaux. Le terme employé par les généticiens pour désigner cela est *de novo* (dn) qui signifie "nouveau". Les délétions 1q4 *de novo* sont probablement provoquées en raison d'une erreur qui est survenue lors de la formation des spermatozoïdes du père et des ovocytes de la mère, ou pendant les premières divisions cellulaires de l'œuf après la fécondation. Certaines délétions 1q4 s'accompagnent d'un gain de matériel d'un autre chromosome, qui est souvent le résultat d'un réarrangement chromosomique d'un des parents. Ce réarrangement est connu sous le nom de translocation équilibrée, dans laquelle du matériel chromosomique a changé de place. Comme il n'y a pas de perte ou de gain de matériel génétique, le parent n'a généralement aucun problème clinique ou de développement, bien qu'il puisse avoir des difficultés de fertilité ou de conception. Les translocations équilibrées impliquant un ou plusieurs chromosomes ne sont pas rares : une personne sur 500 en a une, ce qui représente au monde 13 millions de personnes porteuses d'une translocation équilibrée. Que la délétion soit héritée ou *de novo*, ce qui est sûr c'est qu'en tant que parent, vous n'avez rien fait qui pouvait la provoquer et vous ne pouvez rien faire pour la prévenir. Aucun facteur environnemental, diététique ou de mode de vie n'est connu pour provoquer des modifications des chromosomes. Personne n'est en faute ou ne doit être accusé quand cela arrive.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

La possibilité d'avoir une autre grossesse avec une délétion 1q4 dépend des chromosomes des parents. Lorsque l'on fait le caryotype des parents, si les chromosomes sont normaux, la délétion a très peu de risque de survenir à nouveau. Cependant, il existe un risque théorique faible que la délétion soit arrivée pendant la formation des ovocytes ou des spermatozoïdes des parents. Quand cela arrive, il existe un risque minime que des parents avec des chromosomes normaux au niveau du sang puissent avoir un autre enfant avec la même anomalie chromosomique. D'autre part, si le parent a un réarrangement chromosomique ou une délétion impliquant 1q4, les risques d'avoir d'autres enfants avec une anomalie chromosomique sont plus importants. Les parents doivent pouvoir rencontrer un conseiller en génétique pour discuter des risques de récurrence et des différentes possibilités qui existent pour le diagnostic prénatal (DPN) et le diagnostic préimplantatoire (DPI). Le DPI exige de faire une fécondation *in vitro* et la biopsie d'une cellule embryonnaire. Seuls les embryons sains sont transférés dans l'utérus de la mère. Si les parents veulent concevoir naturellement, le diagnostic prénatal peut être effectué soit sur un prélèvement de villosités chorales (PVC), soit sur les amniocytes (cellules fœtales présentes dans le liquide amniotique) pour étudier les chromosomes du bébé. Ces examens, bien que fiables, ne sont pas disponibles partout dans le monde.



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° W953000999

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)1883 330766

info@rarechromo.org |

www.rarechromo.org



Quand vous êtes prêts à recevoir plus d'informations, Unique peut vous aider. Nous pouvons répondre aux questions individuelles et nous publions aussi un livret complet sur les conséquences des délétions 1q4.

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. Le contenu de cette plaquette a été réalisé par Unique et vérifié par Brenda Barry, conseiller en génétique et coordinateur de recherche au laboratoire Walsh, à l'Hôpital des enfants de Boston aux USA et par le Pr. Maj Hulten, professeur en génétique médicale à l'université de Warwick, UK, 2009.

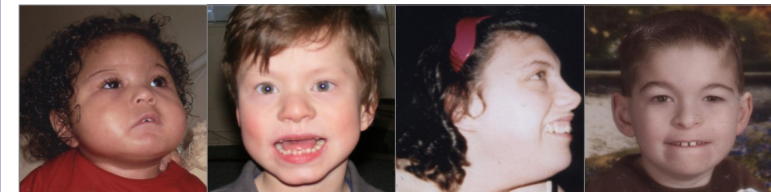
La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Pr Damien Sanlaville généticien au CHU de Lyon - France. Copyright © Unique 2009; 2013

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



Délétions 1q4 : depuis 1q42 jusqu'à 1qter

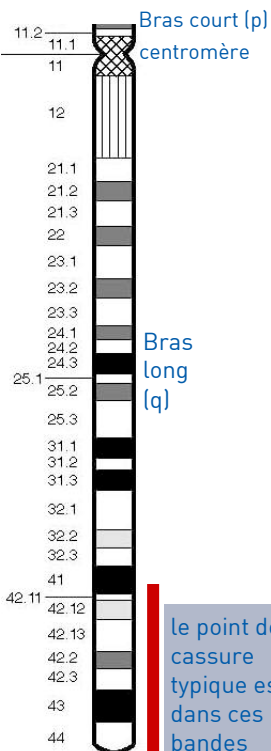
rarechromo.org



Qu'est-ce qu'une délétion 1q4 ?

Une délétion 1q4 signifie que les cellules du corps ont une petite perte de matériel génétique dans un de leurs 46 chromosomes – ici le chromosome 1. Pour un bon développement, les chromosomes doivent contenir la quantité exacte de matériel génétique (l'ADN) - ni plus, ni moins. Comme la plupart des anomalies chromosomiques, la partie manquante du chromosome 1 augmente la possibilité de problèmes à la naissance, de retard de développement et des difficultés d'apprentissage. Cependant, les problèmes varient et dépendent beaucoup de la quantité et de quel matériel génétique est absent.

La partie terminale du chromosome 1 peut se casser à différents endroits. La cassure peut survenir au bout, sur la bande 44, ou plus loin au niveau des bandes 43 ou 42. La plupart des enfants perdent du matériel de la partie terminale des bras longs (q) du



chromosome 1, mais certains perdent un fragment de matériel à l'intérieur. En général, quand le chromosome casse beaucoup plus loin de l'extrémité, les difficultés cliniques sont plus évidentes. Cependant, beaucoup de problèmes sont semblables quand il manque beaucoup de matériel génétique. La 1^{ère} description d'une personne avec une délétion 1q4 a été publiée en 1976. Depuis, il y a eu plus de 50 cas décrits dans la littérature médicale, Unique a 47 membres et Valentin Apac a 5 membres. La délétion survient avec une fréquence égale chez les hommes ou les femmes.

Développement

■ Croissance

Beaucoup de bébés sont petits à la naissance et ont des difficultés au début pour s'alimenter. Ils têtent faiblement ou ont des difficultés pour coordonner la succion, avaler et respirer et ils peuvent avoir besoin d'être nourris par sonde, jusqu'à ce qu'ils puissent prendre le biberon ou le sein. Quelques bébés régurgitent et malgré une bonne position, des épaisissants et un traitement anti-acide, les symptômes du reflux peuvent persister. Dans ses cas, une opération chirurgicale appelée fundoplication créera une valve à sens unique.

Les enfants peuvent aussi être alimentés par une sonde directement dans l'estomac.

■ Développement moteur

Il y a habituellement un retard du développement moteur. Les enfants peuvent en général s'asseoir entre 18 mois et 3 ans, marcher dans la petite enfance, mais quelques enfants ne marchent pas. Cependant, beaucoup nagent ou font du cheval avec de l'aide, d'autres font de la danse, du trampoline et jouent au football.

■ Apprentissage

Les enfants ont besoin d'un soutien très important pour les apprentissages. Les compétences visuelles sont habituellement meilleures que les compétences verbales. Quelques enfants écrivent leur nom, dessinent une image simple, lisent quelques mots et utilisent l'ordinateur, mais ce n'est pas possible pour tous.

■ Langage

Quelques enfants apprennent à dire des mots et des phrases courtes, mais la majorité communique avec des signes, des gestes et l'expression du visage. Pour beaucoup d'enfants, la compréhension semble meilleure que les compétences concernant l'expression verbale : beaucoup d'enfants comprennent bien plus qu'ils ne peuvent exprimer. Ceci se retrouve dans leur capacité à comprendre les mots, suivre des consignes et répondre quand on leur demande de faire quelque chose.

■ Comportement

Beaucoup d'enfants ont un caractère facile. Ils sourient autour de 6 mois et ils aiment être entourés. Les bébés sont peu exigeants et passifs, bien qu'ils puissent s'affirmer en grandissant. Les parents disent que des enfants plus âgés ont souvent un bon sens de l'humour et qu'ils sont joyeux.

Problèmes médicaux

■ Épilepsie

Jusqu'ici, l'expérience suggère que beaucoup d'enfants sont épileptiques. Quelques enfants grandissent sans épilepsie, tandis que d'autres ont besoin d'un traitement.

■ Maladies cardiaques

La moitié des bébés avec une délétion 1q4 sont nés avec une maladie cardiaque. Beaucoup de malformations sont mineures et se résolvent naturellement, mais quelques enfants ont des problèmes complexes qui nécessitent le recours à la chirurgie.

■ Structure cérébrale

Un bébé sur trois a une anomalie structurelle cérébrale, la plus courante étant l'absence de la bande de fibres nerveuses (corps calleux), qui relie les deux hémisphères du cerveau. Isolément, cela affecte peu le fonctionnement, mais le pronostic dépend de la présence d'autres anomalies associées.

■ Organes génitaux anormaux

C'est très commun chez les garçons. Cependant, la plupart des problèmes sont mineurs et n'ont besoin d'aucun traitement, ou bien ils peuvent être corrigés avec une opération chirurgicale.

■ La fente palatine touche environ 1 enfant sur 5.

■ La microcéphalie (petite tête) est très fréquente, cependant, la tête du bébé peut sembler être proportionnelle au reste du corps.

■ Vue

Des problèmes surviennent chez la moitié des enfants, bien qu'ils soient habituellement peu importants. L'hypermétropie, le strabisme et une mauvaise vue sont fréquents.

■ Audition

Près d'un quart des enfants ont une perte auditive bien que ce soit souvent passager.

Les familles disent ...

“ On a l'impression qu'elle a un tas de problèmes de santé, mais elle vit la vie intensément et apporte tant de bonheur, de joie et d'amour à tous ceux qu'elle rencontre - 3 ans.

“ Les gens l'aiment parce qu'il est tellement adorable et affectueux. Parce qu'il a une compréhension limitée des règles sociales, il dit ce qu'il pense sans songer aux conséquences (que ce soit bon ou mauvais !) – il faut avoir un bon sens de l'humour pour vivre avec lui ! - 9 ans.

“ Elle aime la musique, faire du shopping et aller manger. Elle est très populaire auprès de ses amis. Elle est toujours gaie, souriante, et il est facile de s'en occuper - 25 ans.