

## Quelles sont les conséquences d'un chromosome en anneau ?

Indépendamment du chromosome impliqué, les chromosomes en anneau ont des conséquences cliniques similaires. Les conséquences les plus fréquentes sont :

- un retard de croissance et une éventuelle petite taille ;
- certaines difficultés ou incapacités d'apprentissage ;
- une très petite tête (microcéphalie) ;
- quelques traits du visage inhabituels. Ceux-ci peuvent être subtils ou plus évidents ;
- une coloration cutanée anormale : tâches hyperpigmentées de disposition aléatoire ou lésions cutanées plus ou moins linéaires, généralement de couleur café au lait.

## Pourquoi est-ce arrivé ?

La grande majorité des chromosomes en anneau (99 %) sont sporadiques, c'est-à-dire, de survenue accidentelle. La cause n'est pas connue et elle doit être considérée comme un accident qui s'est produit lors de la division cellulaire au cours du processus de fabrication des spermatozoïdes ou des ovocytes. Ces accidents ne sont pas rares, et peuvent affecter les enfants partout dans le monde et de tout type de milieu sociaux. Ils peuvent même se produire naturellement chez les plantes et les animaux. Il n'y a donc pas de raison de penser que votre mode de vie ou tout ce que vous avez fait soit responsable de la formation du chromosome en anneau. Exceptionnellement, un chromosome en anneau peut être hérité d'un parent, mais cela n'a jamais été décrit pour le chromosome 2 en anneau.

## Cela peut-il arriver de nouveau ?

Si les analyses chez les parents montrent des chromosomes normaux, il est très peu probable qu'ils aient un second enfant porteur de ce déséquilibre chromosomique. Toutefois, un diagnostic prénatal pourra être proposé si vous le souhaitez pour vous rassurer.

## Quelle est la fréquence du chromosome 2 en anneau ?

En 2005, seuls 11 enfants avec ce syndrome chromosomique rare sont rapportés dans la littérature médicale et *Unique* connaît cinq familles présentant ce remaniement chromosomique. Les familles au sein d'*Unique* peuvent prendre contact les unes avec les autres, si elles le souhaitent. Valentin APAC connaît une famille.

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.

## Soutien et Information



Understanding Chromosome & Gene Disorders



Rare Chromosome Disorder  
Support Group,  
(Groupe d'entraide d'Anomalies  
Chromosomiques Rares)  
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)

Valentin APAC  
52, la Butte Églantine  
95610 ERAGNY  
Tel +33 (0) 1 30 37 90 97  
Fax +33 (0) 9 70 32 87 02  
[contact@valentin-apac.org](mailto:contact@valentin-apac.org)  
[www.valentin-apac.org](http://www.valentin-apac.org)  
Association loi 1901 à but non lucratif,  
n° W953000999 enregistrée auprès de  
la sous-préfecture de Pontoise, France.

*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](http://www.rarechromo.org/donate) Aidez-nous à vous aider !

Quand vous serez prêt pour plus d'informations, *Unique* peut vous aider (en anglais) et Valentin APAC (en français). Nous pouvons répondre aux questions individuelles et *Unique* publie également une brochure plus détaillée sur le chromosome 2 en anneau.

Cette fiche d'information ne se substitue pas à la consultation médicale. Les familles doivent consulter un médecin ayant les compétences reconnues dans les domaines du diagnostic génétique, de la prise en charge médico-sociale et des problèmes de santé pouvant toucher les personnes concernées par cette affection génétique.

À l'heure où nous publions, ce document contient sans doute les meilleures informations disponibles. Le contenu de cette plaquette a été vérifié par le Dr Fowzan Alkuraya, Fellow, Génétiques et métabolismes, Hôpital pour enfants, Boston et Harvard Medical School, États-Unis et par le Professeur Maj Hulten, Professeur de génétique médicale, Université de Warwick, Royaume-Uni, 2005.

La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Chantal Missirian, cytogénéticien dans le Département de Génétique Médicale, CHU Timone enfants, Marseille, France.  
Copyright © *Unique* 2005

Copyright © *Unique* 2018

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# Chromosome 2 en anneau



[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## Qu'est-ce qu'un chromosome 2 en anneau ?

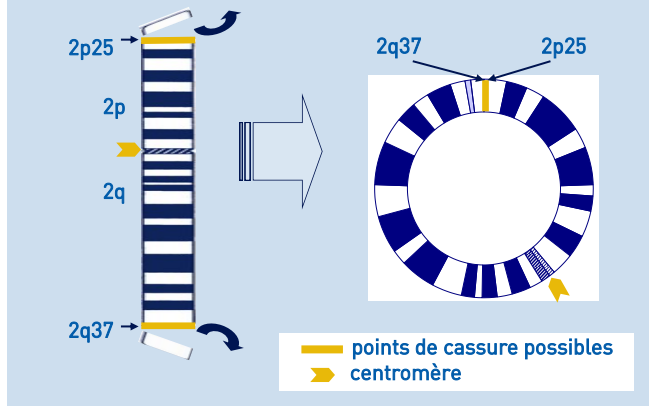
Le syndrome du chromosome 2 en anneau est un syndrome chromosomique extrêmement rare lié à la présence d'un chromosome 2 en anneau dans les cellules de l'organisme. Les chromosomes sont le support de notre information génétique : ils sont localisés dans le noyau de chaque cellule et apparaissent sous forme de filaments hautement condensés. Pour des raisons que nous ne comprenons pas, les extrémités des chromosomes s'unissent parfois pour former un anneau. Nous possédons 22 paires chromosomiques numérotées de 1 à 22, selon leur taille, de la plus grande à la plus petite (appelées autosomes) et une paire de chromosomes sexuels (les gonosomes : XY pour les hommes, XX pour les filles). Un chromosome en anneau peut être observé pour un autosome ou un gonosome. Cela semble se produire très rarement pour le chromosome 2, qui est presque le plus grand chromosome. Lors de la formation d'un chromosome en anneau, soit les extrémités chromosomiques fusionnent sans perte de gènes ou de matériel chromosomique, soit le chromosome se casse à chaque extrémité et ces extrémités cassées fusionnent entre elles pour former un anneau. Les fragments cassés sont perdus et avec eux tous les gènes qu'ils peuvent contenir.

### Caractéristiques cliniques du chromosome 2 en anneau

En plus des conséquences générales du chromosome en anneau (schéma ci-contre), il peut y avoir des conséquences spécifiques au chromosome 2 en anneau. Chez presque tous les enfants connus jusqu'ici où les gènes ont été perdus, le point de cassure pour le bras court est localisé au niveau de la bande 2p25 et pour le bras long au niveau de la bande 2q37. La délétion (perte) de la région chromosomique 2q37 est la plus fréquente que les chromosomes 2 en anneau. La plupart des signes cliniques figurant dans la liste ci-dessous sont également observés chez plusieurs enfants avec une délétion 2q37 :

- des difficultés d'alimentation chez les bébés et les jeunes enfants, en général modérées ;
- l'hypotonie (montrant un manque de tonicité) chez les bébés et parfois dans la petite enfance ;
- des hernies, en particulier ombilicales et inguinales (dans l'aîne) ;
- éventuellement des difficultés du comportement, incluant l'autisme ;
- des maladies cardiaques ;
- des organes génitaux de petite taille, parfois avec des anomalies mineures ;
- généralement des malformations mineures aux pieds ;
- des articulations laxes et souples.

## Formation possible du chromosome 2 en anneau



## Développement

### ■ Croissance

Un retard de croissance est habituellement évident durant la grossesse et se poursuit après la naissance, avec une courbe de croissance typiquement en-dessous des limites inférieures de la moyenne. Un déficit en hormone de croissance peut être recherché chez les enfants et traité si nécessaire.

### ■ S'asseoir, se déplacer, marcher

Le retard concernant les étapes de développement psychomoteur de l'enfant semble être généralement faible. L'expérience d'*Unique* montre que les bébés se retournent entre 4 et 10 mois, s'assoient seuls entre 8 et 18 mois, se déplacent entre 13 et 15 mois et marchent entre 12 et 25 mois.

### ■ Apprentissage

Les enfants ont des capacités d'apprentissage étendues. Certains ne sont apparemment pas affectés cognitivement, mais d'autres peuvent être touchés plus sévèrement.

### ■ Langage et communication

Il y a peu d'informations. Cependant, chez un enfant suivi à l'âge de 10 ans, le langage s'est nettement amélioré avec une prise en charge spécifique. L'orthophonie devrait donc être conseillée.

### ■ Comportement

À partir du peu d'informations disponibles, il semble que certains enfants soient hyperactifs et parfois aient des troubles du comportement. Les familles devraient avoir un accès facilité pour la prise en charge de ces troubles du comportement.

## Aspects médicaux

De nombreux bébés et enfants avec un chromosome 2 en anneau sont en parfaite santé. Certains problèmes médicaux et anomalies semblant être plus fréquents chez les enfants avec un chromosome 2 en anneau, les pédiatres seront particulièrement attentifs à ces derniers.

### ■ Les maladies cardiaques

Les nourrissons auront une auscultation cardiaque minutieuse et si des bruits cardiaques anormaux sont entendus, un examen plus détaillé sera réalisé.

Les malformations cardiaques sont fréquentes chez les enfants avec une petite délétion de la partie terminale du bras long du chromosome 2 (délétion 2q37) et peuvent être encore plus fréquentes chez les enfants avec un chromosome 2 en anneau.

Les malformations cardiaques décrites sont une communication entre les ventricules du cœur (communication intra-ventriculaire), un canal artériel persistant (persistance d'une structure cardiaque fœtale après la naissance), une coarctation (rétrécissement) ou déplacement de l'aorte qui est le vaisseau sanguin qui part du cœur vers le reste du corps. Alors que certains problèmes se résolvent naturellement avec le temps, quelques bébés auront besoin d'une intervention chirurgicale. Les enfants progressent généralement après la chirurgie.

### ■ Pieds et jambes/membres

Les pieds peuvent être mal formés ou mal positionnés : pied en piolet (voûte plantaire courbée comme un « rocking-chair »), pied-bot, pieds plats, tendance à la rotation vers l'extérieur ou vers l'intérieur des pieds. Des étirements et de la kinésithérapie permettront généralement une certaine amélioration, mais une chirurgie peut être nécessaire.

### ■ Organes génitaux

Les bébés peuvent avoir des malformations mineures des organes génitaux. Chez les garçons, les organes génitaux peuvent être plus petits. Si les testicules ne sont pas présents dans le scrotum à la naissance, ils peuvent descendre plus tard. Si ce n'est pas le cas, ils le seront par une opération chirurgicale appelée orchidopexie.

### ■ Les os et le squelette

Les gènes à proximité de l'extrémité du bras long du chromosome 2 sont connus pour être importants dans le développement des os et du squelette et les personnes avec une délétion 2q37 sont susceptibles de connaître des problèmes de santé comme le syndrome d'ostéodystrophie héréditaire d'Albright (OHA). L'OHA est une maladie génétique qui affecte la manière dont l'organisme fixe le calcium. On ne sait pas encore si les patients avec un chromosome 2 en anneau y sont également sensibles, mais on considère que c'est probable.