Pourquoi est-ce arrivé ?

La grande majorité des chromosomes en anneau sont sporadiques, c'est-à-dire qu'ils surviennent par hasard (*de novo*). 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 ou après la fécondation (quand le bébé est conçu). Ces accidents ne sont pas rares, et peuvent affecter les enfants partout dans le monde et de tous milieux 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 style de vie ou tout ce que vous avez fait à causer la formation de l'anneau.

Un chromosome 21 en anneau peut être hérité d'un parent, la plupart du temps par la mère, car les chromosomes en anneau semblent être associés à une fertilité réduite chez les hommes. Un chromosome en anneau transmis de cette façon peut rester inchangé (stable) ou il peut évoluer.

Un enfant avec un chromosome 21 en anneau transmis par un parent non atteint sera-t-il également non atteint ?

C'est très difficile de répondre. En général, un chromosome en anneau stable est moins susceptible de causer des symptômes. Les signes qu'un chromosome en anneau est stable comprennent :

- un chromosome en anneau stable chez les parents, qui ne sont pas atteints ;
- un chromosome en anneau stable chez les autres membres de la famille, qui ne sont pas atteints.

Parfois, bien qu'un chromosome en anneau paraisse stable, il peut causer des symptômes chez un bébé, il est donc impossible de savoir avec certitude à partir d'un caryotype seul si un bébé est atteint ou non.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

Tant que les examens montrent que les chromosomes des parents sont normaux, il est très peu probable qu'ils aient un autre enfant affecté. Toutefois, vous devriez avoir l'occasion de discuter du diagnostic prénatal si vous le souhaitez pour vous rassurer.

Quelle est la fréquence du chromosome 21 en anneau ?

D'une manière générale, les chromosomes en anneau se produisent environ une fois sur 25.000 conceptions connues. Au moment où nous écrivons, Unique a une petite communauté de 23 familles adhérentes avec un chromosome 21 en anneau, Valentin APAC a 3 familles. Les familles qui le souhaitent peuvent prendre contact les unes avec les autres.

Soutien et Information

Unique
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
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
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 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 21 en anneau.

Cette fiche d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles doivent consulter un médecin spécialisé dans tous les domaines en relation avec ce diagnostic génétique, pour la prise en charge médicale et sociale.

À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible, le contenu de cette plaquette a été vérifié par le Dr Nicky Foulds, généticien clinicien consultant, Service Génétique de la Clinique Wessex, 2004 et par le Professeur Maj Hulten, Professeur de génétique médicale, Université de Warwick, 2005.

La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Pr Doco-Fenzy, généticienne au CHU de Reims, Centre de référence maladies rares anomalies du développement et syndromes malformatifs (53) – France.

Copyright © Unique 2018

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413

Unique
Understanding Chromosome & Gene Disorders

Chromosome 21 en anneau

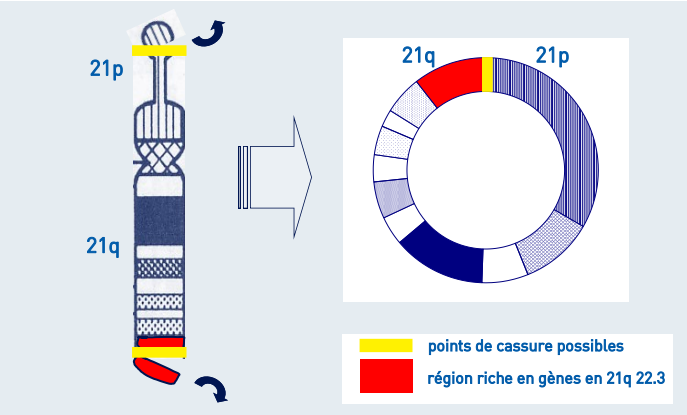
rarechromo.org

Qu'est-ce qu'un chromosome 21 en anneau ?

Le chromosome 21 en anneau est un syndrome chromosomique rare causé par un chromosome 21 anormal qui forme un anneau. L'autre chromosome 21 est généralement intact et a la forme d'un chromosome normal. Les chromosomes qui contiennent notre information génétique, ont habituellement une forme de bâtonnet.

Chez les êtres humains, il y a 46 chromosomes, formant 23 paires. Les chromosomes sont numérotés de 1 à 22 approximativement du plus long au plus court, bien que le chromosome 21 soit en fait le plus petit chromosome et qu'il ne contienne pas plus de 200 à 400 gènes pour un total d'environ 30 000 gènes. La 23ème paire sont les chromosomes sexuels, deux X pour une fille et un X et un Y pour un garçon.

Chaque chromosome a un bras court (« p » pour petit) et un bras long (« q »), séparés par une zone rétrécie connue sous le nom de centromère. Le chromosome 21 comporte un très petit bras court qui ne contient pas de gènes importants pour le développement. Les extrémités du chromosome sont appelées les télomères.



Comment se forme l'anneau ?

Pour des raisons que nous ne connaissons pas, les extrémités des chromosomes s'unissent parfois pour former un anneau. C'est ce qu'on appelle la fusion de télomère à télomère. Le plus souvent, les extrémités du chromosome se cassent, se « collent » et fusionnent à leurs points de cassure. Les fragments cassés sont perdus et avec eux tous les gènes qu'ils peuvent contenir. Avec le chromosome 21 en anneau, seulement les gènes du bras long sont perdus. La formation de l'anneau peut également être provoquée par une partie du bras long qui forme une boucle et qui se casse au point de jonction.

Différents types de chromosome 21 en anneau

Certaines personnes avec un chromosome 21 en anneau sont en bonne santé et se développent normalement. Leur chromosome inhabituel est découvert par hasard, au cours d'examens pour infertilité ou de fausses couches répétées ou après avoir eu un bébé atteint. Chez les autres personnes, le chromosome 21 en anneau affecte le développement et l'apprentissage et peut causer des problèmes médicaux.

Type I

Découvert par hasard ou durant des examens d'infertilité ou de fausses couches répétées ou après la naissance d'un bébé présentant des anomalies ou le syndrome de Down (trisomie 21) :

- développement normal ;
- pas de conséquences sur la santé ;
- la possibilité d'une petite taille ;
- chez les garçons et les hommes, la puberté peut être légèrement retardée ;
- l'anneau ne fait aucune différence tant que les personnes ne veulent pas avoir d'enfants.

On pense que les personnes qui sont asymptomatiques de leurs chromosomes en anneau ont un seul anneau avec une cassure à l'extrémité distale du bras long du chromosome 21 dans la bande 21q22.3.

Type II

Les conséquences de ce type de chromosome 21 en anneau vont de légère à sévère et peuvent varier entre les différents membres d'une même famille. La raison de ces différences n'est pas complètement comprise mais sont mieux élucidées avec la technique de CGH-array qui permet de cerner les gènes compris ou non dans l'anneau tels que *RUNX1*.
Certaines conséquences sont plus courantes telles que :

- une petite taille ;
- une très petite tête (microcéphalie) ;
- un degré variable de difficultés ou incapacités à apprendre ;
- une vulnérabilité face aux infections ;
- une possible vulnérabilité accrue à l'épilepsie ;
- une thrombocytopénie.

Type III

Quelques personnes avec un chromosome 21 en anneau ont :

- des caractéristiques similaires au syndrome de Down.

Le syndrome de Down est causé par trois copies d'un segment de chromosome de la « région critique de Down » en 21q22.3. Pour les personnes atteintes du chromosome 21 en anneau et du syndrome de Down, on soupçonne qu'ils aient un anneau double ou des anneaux de différentes tailles dans de nombreuses cellules, de sorte que la « région critique de Down » apparaît au moins trois fois dans la plupart des cellules.

Développement

Croissance

Un chromosome en anneau donne habituellement une petite taille. C'est fréquent avec le chromosome 21 en anneau, mais n'affecte pas tout le monde. La plupart des bébés naissent petits et grandissent pour devenir des enfants de petite taille, mais ce n'est pas toujours le cas.

Apprentissage

Les personnes non atteintes par leurs chromosomes en anneau n'auraient normalement aucune difficulté d'apprentissage ou d'incapacité causée par le syndrome chromosomique. On peut s'attendre à ce que les autres personnes avec le chromosome 21 en anneau aient besoin d'un certain soutien pour l'apprentissage, mais cela peut être léger.
Les plus jeunes présentant le syndrome de Down et le chromosome 21 en anneau auront besoin de davantage de soutien.

S'asseoir, se déplacer...

Les bébés peuvent avoir du retard pour se retourner, s'asseoir et marcher, mais se déplaceront et seront autonomes. D'autres deviennent mobiles avec du soutien, mais pour quelques-uns cela n'est pas possible.

Comportement

Nous ne connaissons pas de comportement spécifique lié au chromosome 21 en anneau, mais d'après notre expérience, un fort niveau d'activité est une caractéristique commune.

Aspects médicaux

Un taux élevé d'infections

En groupe, les enfants sont vulnérables aux infections et peuvent également montrer une guérison tardive des plaies. Les infections respiratoires et des sinus sont particulièrement fréquentes et les infections bactériennes sont courantes dans l'enfance. Certains enfants ont un faible niveau d'anticorps (IgA, IgG). Les médecins de votre enfant peuvent suggérer des mesures pour le protéger contre les infections et peuvent recommander une meilleure couverture antibiotique.

Cœur

Votre bébé aura un examen cardiaque complet et d'autres évaluations, si des bruits cardiaques anormaux sont entendus. Plusieurs malformations cardiaques structurelles ont été trouvées chez des enfants avec un chromosome 21 en anneau. Certaines se résoudront spontanément naturellement, tandis que d'autres seront corrigées chirurgicalement.

Troubles sanguins

Certains enfants avec une délétion en 21q22 peuvent avoir des blessures qui sont lentes à guérir et se faire facilement des ecchymoses.