

*Unique*

Pour tout soutien et contacts  
avec d'autres familles concernées

**Rare Chromosome Disorder Support Group**  
(Groupe d'entraide pour les anomalies chromosomiques rares)

**PO Box 2189, Caterham,  
Surrey CR3 5GN, UK**  
**Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766**  
**info@rarechromo.org**  
**www.rarechromo.org**

**Valentin APAC**  
**52, la Butte Églantine**  
**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° 3/11075 enregistrée auprès de la  
sous-préfecture de Pontoise – France.

Groupe de soutien Internet

<http://health.groups.yahoo.com/group/ring22>

Site Web français

<http://www.anneau22.fr/st/>

Chez Chromosome 22 Central ([www.c22c.org](http://www.c22c.org)) vous trouverez des  
informations sur le chromosome 22 en anneau.

[www.c22c.org](http://www.c22c.org)

*D'autres sites sont mentionnés qui peuvent être utiles aux familles qui  
recherchent des informations, mais cette liste n'implique pas qu'Unique  
approuve son contenu.*

Quand vous êtes prêt pour obtenir plus d'information, *Unique* peut vous aider.  
Nous pouvons répondre aux différentes questions individuelles et nous éditons un  
livret plus complet sur le chromosome 22 en anneau.

Ce livret d'information ne se substitue pas à un avis médical individualisé.  
Les familles devraient consulter un clinicien spécialisé pour tout ce qui a trait au  
diagnostic, à la prise en charge et aux questions de santé

À l'heure où nous la publions, cette information est sans doute la meilleure  
disponible et le contenu du livret sur lequel le texte anglais est basé a été vérifié  
par Aaron Jeffries, de l'Institut de Psychiatrie à Londres en 2005 et par le  
Professeur Maj Hulten, Professeur de génétique médicale à l'Université de  
Warwick, UK en 2004.

**Copyright © Unique 2006**

La version Française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Damien  
Sanlaville, généticien auprès des Hospices Civils de Lyon, Centre de Biologie et de  
Pathologie Est, Bron (69) - France.

**Copyright © Unique 2008**

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413

### Pourquoi cela s'est-il produit ?

La grande majorité - 99 % - des anneaux chromosomiques est sporadique. La cause est actuellement inconnue et elle peut être considérée comme un accident qui se produirait lors de la division cellulaire dans le processus de fabrication des spermatozoïdes ou des ovules. Ces accidents ne sont pas rares. Ils touchent les enfants partout dans le monde et de tout milieu social. Ils surviennent aussi naturellement chez les plantes et chez les animaux. Aussi, il n'y a aucune raison de penser que votre mode de vie ou quoi que soit que vous ayez fait ait causé la formation de l'anneau.

Très occasionnellement, un anneau chromosomique peut être hérité d'un parent. Dans ce cas, l'anneau est le plus souvent hérité de la mère, puisque les anneaux chromosomiques semblent être associés à une diminution de la fertilité chez les hommes. Cependant, il y a au moins un cas rapportant la transmission d'un chromosome 22 en anneau par un père.

### Cela peut-il se reproduire ?

Si les examens chromosomiques montrent que les caryotypes parentaux sont normaux, il y a peu de risque d'avoir un autre enfant atteint. De toute façon, vous pourrez discuter de la possibilité d'avoir un diagnostic prénatal si vous souhaitez être rassuré.

La transmission d'un chromosome 22 en anneau est très rare. Moins de 10 cas ont été rapportés. Dans une famille, un père bien portant a transmis son chromosome 22 en anneau à sa fille qui a eu de faibles difficultés d'apprentissage. Elle l'a transmis à ses deux filles jumelles qui, comme leur grand père, n'ont pas de problèmes de santé.

### Quelle est la fréquence d'un chromosome 22 en anneau ?

Un ensemble de plus de 100 personnes ayant un chromosome 22 en anneau a été mentionné dans des rapports de recherche ou sur Internet, mais le nombre exact réel est très probablement plus élevé.

De même, le chromosome 22 en anneau est si peu fréquent que la plupart des médecins et des pédiatres n'ont jamais rencontré d'enfant atteint avant.

*Unique* connaît plusieurs familles ayant un chromosome 22 en anneau et compte actuellement plus de 70 membres concernés. Valentin APAC compte 16 familles concernées.

Les familles membres qui le souhaiteraient peuvent être mises en relation les unes avec les autres.

*Unique*

## Chromosome 22 en anneau



## Qu'est-ce qu'un chromosome 22 en anneau ?

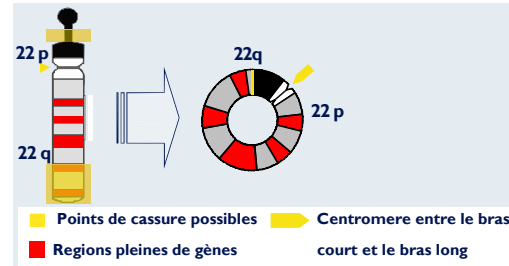
Le chromosome 22 en anneau est un état génétique rare provoqué par le fait que le chromosome 22 forme un anneau à la place d'une structure normale en bâtonnet. Les personnes ayant un chromosome 22 en anneau sont généralement en bonne santé et ressemblent à n'importe qui, mais leur développement et leur langage sont retardés.

### Qu'est-ce qu'un chromosome ?

Toutes nos informations génétiques sont contenues dans l'ADN de nos cellules, condensé au sein de 46 structures en bâtonnet appelées chromosomes. À eux tous, les chromosomes contiennent environ 20 à 25.000 gènes. Les chromosomes se présentent en 23 paires. Nous recevons un élément de chaque paire par notre mère via l'ovule et un autre élément par notre père via le spermatozoïde. Les 22 premières paires sont numérotées de 1 à 22 en fonction de leur taille, ainsi le chromosome 22 est pratiquement le plus petit. La dernière paire est celle des chromosomes sexuels, habituellement 2 X pour les femmes (XX) et 1 X et 1 Y pour les hommes (XY). Chaque chromosome a un bras court (p) et un bras long (q).

### Qu'arrive-t-il quand le chromosome forme un anneau ?

Quand un anneau se forme, les extrémités des 2 bras du chromosome se cassent et les parties endommagées se réunissent et fusionnent. Les fragments cassés sont perdus et avec eux les gènes qu'ils devaient contenir. Le chromosome 22 a un très petit bras court qui ne contient pas de gènes importants pour le développement, seul le bras long est primordial. Un gène connu sous le nom de *SHANK 3* est situé près de l'extrémité du bras long du chromosome 22. Si ce gène est perdu, ce qui est habituel en présence d'un chromosome 22 en anneau, la plupart des conséquences cliniques seront secondaires à la perte de la fonction de ce gène. Ainsi les signes cliniques seront proches de ceux constatés chez les enfants porteurs d'une délétion 22q13 (connue également sous le nom de syndrome de Phelan-MacDermid). De même, les autres gènes d'un enfant et sa personnalité, l'environnement familial, les opportunités et les expériences qui leur sont offertes ont un impact vital sur leur développement futur, leurs besoins et leurs réalisations.



## Formation d'un chromosome 22 en anneau

Le mécanisme le plus classique pour expliquer l'apparition d'un anneau correspond à une double cassure (une sur le bras court du chromosome et une sur le bras long du même chromosome) suivie par une sorte de 'cicatrisation' du chromosome par recollement des deux extrémités cassées, engendrant la formation d'un anneau. Il y a donc généralement perte d'une partie du bras court et d'une partie du bras long. Pour le chromosome 22, les signes cliniques dépendent de la taille de la région perdue sur le bras long du chromosome 22.

### Développement

#### ■ S'asseoir, se déplacer, marcher

Les bébés accèdent à leurs phases de développement plus tard, généralement ils peuvent s'asseoir seuls vers 24 mois, marcher à 4 pattes entre 7 et 36 mois, marcher au cours de leur troisième année (échelonné de 13 mois à 8 ans). Beaucoup ont, d'une manière frappante, un manque de tonus musculaire (hypotonie) et cela contribue au retard. La kinésithérapie est d'un grand secours et une fois démarrée, beaucoup d'enfants viennent à bout de leur retard initial, de leur problème de lenteur, d'équilibre et quelques-uns deviennent de bons marcheurs, nageurs et cyclistes.

#### ■ Langage

Le langage se développe tardivement. L'apparition des premiers mots se fait en moyenne vers l'âge de 3 ans, mais il y a de grandes différences individuelles à la fois concernant le moment d'apparition des premiers mots et niveau de langage acquis. Certains enfants peuvent tenir une conversation simple, d'autres utilisent uniquement des mots isolés, et pour certains parler est impossible. Il existe d'autres moyens de communications qui sont très importants comme les gestes, les sons et les images.

#### ■ Apprentissage

Très peu d'enfant ont *a priori* peu de difficultés pour apprendre, mais la plupart ont besoin d'une aide conséquente pour le faire. Il est très difficile de prévoir l'étendue des difficultés pour un seul chromosome, mais l'observation du développement permet d'avoir une idée plus claire.

#### ■ Comportement

L'apparition de troubles autistiques sont fréquents et peuvent être notés tôt dans l'enfance. Ces signes peuvent être le symptôme qui guide le diagnostic. Des enfants sont aussi très actifs, facilement distraits et peuvent ainsi avoir un diagnostic de déficit d'attention lié à l'hyperactivité. L'expérience d'*Unique* montre que des enfants pré-scolarisés ont une prédisposition à de grosses colères. Pour améliorer la communication, une thérapie et des traitements peuvent être envisagés afin que les explosions de colère deviennent plus gérables.

### Les autres points

■ **L'alimentation** Dans les premiers jours, l'alimentation peut être quelque chose de difficile pour un bébé qui tète lentement, d'autant plus qu'un bébé sur 3 souffrant d'un chromosome 22 en anneau présente des problèmes de reflux. Il y a une forme extrême où le lait et les sécrétions de l'estomac remontent dans le tube digestif. On parle de reflux gastro oesophagien (RGO). Chez un petit bébé, nourri en faibles quantités, soigneusement positionné, les épaississants et les médicaments anti-acidité peuvent résoudre ces problèmes. Pour les bébés et les enfants qui souffrent de reflux sévère à long terme, une solution chirurgicale peut être envisagée.

■ **Les problèmes de sommeil** Il est prudent d'anticiper les problèmes de sommeil car ils apparaissent rarement de manière classique. Une organisation stricte peut être suffisante pour aider les parents à avoir un peu de repos sinon, beaucoup de familles consultent des spécialistes du sommeil et bénéficient de traitements. Les enfants ayant un chromosome 22 en anneau sont habituellement en bonne santé. Les problèmes cités ci-dessous n'arrivent généralement qu'à un petit nombre d'entre eux.

■ **Les infections respiratoires des voies aériennes supérieures** Elles sont généralement plus fréquentes que d'habitude chez les jeunes enfants. Les infections de l'oreille moyenne sont assez courantes et peuvent être l'indication pour la pose de yoyos ou d'aérateurs dans le conduit auditif. Bronchites et bronchites asthmatiformes sont communes très tôt dans l'enfance mais elles sont souvent plus caractéristiques entre 6 et 8 ans, si bien que quelques enfants restent asthmatiques.

■ **Les mains et/ou les pieds gonflés** sont fréquents mais généralement peu gênant.

■ Une minorité de garçons **des problèmes génitaux** tels que la non-descente des testicules (cryptorchidie), ou l'orifice urinaire positionné sur la face inférieure du pénis (hypospadias). Cela peut être corrigé grâce à une ou deux interventions chirurgicales. Un nombre restreint d'enfants ont également un problème avec l'évacuation de l'urine depuis la vessie.

■ **Les crises d'épilepsie** Quelques enfants souffrent d'épilepsie mais les médicaments anti-épileptiques les maîtrisent généralement. Les convulsions peuvent débiter à n'importe quel moment aussi bien chez l'enfant que chez l'adulte.

■ **Anomalies cardiaques** Elles ont été retrouvées chez quelques enfants. Si les problèmes ne se résolvent pas naturellement, ils peuvent normalement être corrigés de façon chirurgicale.