

Quelle est la fréquence des microdélétions 2q13 ?

Il est difficile d'estimer la prévalence des microdélétions 2q13, mais il existe environ 30 cas décrits dans la littérature médicale à ce jour (2018) et plus de 150 personnes avec l'une de ces délétions ont été notées dans les bases de données de « variants du nombre de copies ». *Unique* compte actuellement 44 membres (32 familles) dans le monde avec une délétion incluant la région 2q13, 29 de ces membres (19 familles) n'ont aucun diagnostic génétique supplémentaire connu. Valentin APAC compte 2 familles (2022).

Pourquoi cela s'est-il produit ?

Lorsqu'un spermatozoïde et un ovule s'unissent, ils forment une seule cellule. Cette cellule doit constamment faire des copies d'elle-même (et de tout son matériel génétique) afin de produire les milliards de cellules nécessaires au fonctionnement et au développement de l'organisme. Parfois, au cours de ce processus, des parties d'un chromosome sont perdues, dupliquées et/ou remaniées.

Chez environ la moitié des enfants identifiés à ce jour, leur microdélétion 2q13 a été héritée d'un parent. L'autre moitié a une délétion *de novo* (dn), ce qui signifie que la délétion est apparue comme un nouvel événement chez cet enfant.

Il est important de savoir qu'en tant que parent, vous n'auriez rien pu faire pour empêcher la délétion de se produire. Aucun facteur environnemental, alimentaire ou lié au mode de vie n'est connu pour provoquer des microdélétions 2q13. Rien de ce que l'un ou l'autre des parents a fait avant ou pendant la grossesse n'a causé la microdélétion.

Peut-elle se reproduire ?

Lorsque les 2 parents ont *a priori* des chromosomes normaux, il est peu probable qu'ils aient un autre enfant avec une microdélétion 2q13 (la probabilité est inférieure à 1 %).

Dans les familles où la microdélétion 2q13 a été héritée d'un parent, la possibilité d'avoir un autre enfant, fille ou garçon, avec la microdélétion 2q13 est de 50 % à chaque grossesse. Cependant, l'effet de la microdélétion sur le développement, la santé et le comportement de l'enfant ne peut être prédit.

Les familles disent...

“ C'est un garçon adorable, câlin et affectueux qui se sent frustré par ses propres limites. Prenez chaque jour comme il vient, n'essayez pas de prédire ce qui va se passer. ”

Groupe de 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, France
Tel +33 (0) 1 30 37 90 97
contact@valentin-apac.org | www.valentin-apac.org

Rejoignez Unique pour être en relation avec d'autres familles, avoir de l'information et du soutien (en anglais).

Unique est une association à but non lucratif sans financement gouvernemental, existant seulement par les dons et allocations de bourses de recherche. Si vous souhaitez apporter votre soutien à nos travaux, vous pouvez déposer vos dons sur notre site à l'adresse suivante : www.rarechromo.org/donate
Aidez-nous à vous aider !

Sites, groupes Facebook et autres liens :

Unique a des groupes facebook publics et privés dans le monde entier.
www.facebook.com/groups/chromo2syndromes/ est une groupe de soutien pour les anomalies du chromosome 2.

Ce dépliant d'information ne remplace pas un avis médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien médicalement qualifié pour toutes les questions relatives au diagnostic, à la gestion et à la santé génétiques. Les informations sur les variations génétiques évoluent très rapidement et les informations contenues dans ce dépliant sont considérées comme les meilleures disponibles au moment de la publication, certaines données pouvant changer ultérieurement. Unique fait de son mieux pour se tenir au courant de l'évolution des informations et mettre à jour, si besoin, ses guides déjà parus.

Ce livret a été compilé par Lucy Williams, NHS, UK et *Unique (AP)* en utilisant les informations du guide complet d'information de *Unique* sur les microdélétions 2q13 rédigé en 2018.

La version française traduite par Valentin APAC et l'ERN ITHACA a été relue et validée par le Pr Sanlaville du CHU de Lyon, CRMR CLAD, AnDDi-Rares. (2022)
Version 1 (AP), 2



Copyright © Unique 2020

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Microdélétions 2q13



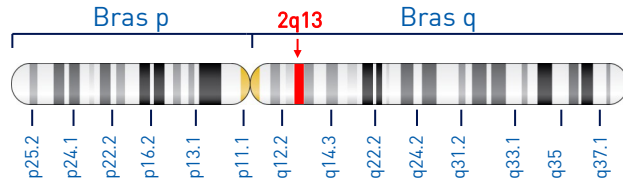
rarechromo.org

Qu'est-ce qu'une microdélétion 2q13 ?

Une **microdélétion 2q13** est une pathologie génétique rare causée par l'absence d'un petit morceau de matériel génétique sur l'un des chromosomes de l'organisme, le chromosome 2.

Le fait qu'il manque un fragment du chromosome 2 peut affecter le développement et les capacités intellectuelles de l'enfant. Les conséquences sont très variables et dépendent d'un certain nombre de facteurs, dont la nature et la quantité de matériel génétique manquant.

Chromosome 2



Chaque chromosome a un bras court (p) et un bras long (q). Les bandes sont numérotées vers l'extérieur à partir de l'endroit où le bras court et le bras long se rejoignent, en un point appelé centromère (coloré en jaune dans l'image ci-dessus). La région 2q13 se trouve sur le bras q (long) du chromosome 2, dans la bande 13, près du centromère (surlignée en rouge et indiquée par une flèche rouge dans l'image ci-dessus).

Comment cela va-t-il m'affecter ou affecter mon enfant ?

Pour un développement classique et normal, les chromosomes doivent avoir la quantité prévue de matériel génétique. L'absence d'un morceau du chromosome 2 peut affecter le développement et les capacités intellectuelles d'une personne.

Une délétion (perte) de matériel génétique peut se produire n'importe où dans la bande 2q13, mais 2 délétions différentes et récurrentes ont été identifiées chez un certain nombre de personnes. Ces 2 délétions ont été signalées chez des enfants ayant un retard de développement et des difficultés d'apprentissage et/ou de comportement.

Ces délétions ont également été trouvées dans la « population générale » et chez des parents avec des difficultés légères ou pas de difficultés apparentes non visibles (l'une plus que l'autre).

Ce triptyque est un résumé des découvertes importantes concernant les microdélétions 2q13. Pour des informations plus détaillées sur ces délétions, veuillez-vous référer au livret d'information plus complet de *Unique* sur les microdélétions 2q13.

Caractéristiques possibles

Les caractéristiques de toute modification génétique peuvent varier considérablement, mais certaines conséquences de la microdélétion 2q13 semblent être plus fréquentes que d'autres.

Voici une liste de caractéristiques possibles :

- un faible tonus musculaire (hypotonie) ;
- un retard du développement ;
- des difficultés d'apprentissage ou une déficience intellectuelle ;
- une taille de la tête plus petite ou plus grande ;
- des difficultés d'élocution et de langage ;
- un trouble du spectre autistique ou autres troubles du comportement ;
- de l'anxiété ;
- des crises d'épilepsie.

Problèmes médicaux

■ Crises d'épilepsie

Dans la littérature médicale est noté que certains enfants avec une microdélétion 2q13 (4 sur 22) ont des crises d'épilepsie. Quelques familles de *Unique* ont également mentionné que leur enfant avait eu des crises d'épilepsie.

■ Cœur

Une malformation cardiaque congénitale a été identifiée chez quelques enfants décrits dans la littérature médicale et connus de *Unique*.

■ Oreilles et audition

Plusieurs membres de *Unique* ont mentionné que leur enfant ayant une microdélétion 2q13 a eu de nombreuses otites dans sa jeunesse.

■ Yeux et vision

Bien que les problèmes aux yeux et la vision ne soient pas couramment décrits, 7 familles de *Unique* ont signalé que leur enfant avait un tel problème.

■ Taille du cerveau et de la tête

Une petite tête et un petit cerveau (microcéphalie) ont été constatés chez 6 enfants sur 22 avec une microdélétion 2q13 et 2 enfants ont été identifiés comme ayant une grosse tête et un gros cerveau (macrocéphalie).

Développement

■ Développement moteur

Les caractéristiques associées aux microdélétions 2q13 étant très variables, les bébés et les enfants sont diagnostiqués à différents stades de leur développement. Ceux qui sont nés avec des problèmes moteurs évidents sont plus susceptibles d'être testés à la naissance. D'autres peuvent se voir proposer un examen génétique si d'autres caractéristiques physiques inhabituelles sont observées.

Certains enfants sont identifiés en tant que bébés ou jeunes enfants en raison de problèmes tels qu'un retard de développement, un manque de souplesse, des problèmes d'alimentation ou un manque de contact visuel. D'autres sont identifiés en raison de caractéristiques comportementales ou de difficultés d'apprentissage.

■ Apprentissage

La plupart des enfants avec une microdélétion 2q13 décrits dans la littérature et les membres de *Unique* ont des difficultés d'apprentissage. Certains enfants sont diagnostiqués avec des difficultés d'apprentissage légères, d'autres sont plus sévèrement touchés et sont diagnostiqués avec une déficience intellectuelle.

■ Comportement

Tous les enfants ou adultes ayant une microdélétion 2q13 n'ont pas de troubles du comportement, mais globalement il semble avoir une incidence plus élevée de difficultés comportementales, sociales et de communication.

■ La parole et le langage

Un certain nombre d'enfants porteurs d'une microdélétion 2q13 ont ou ont eu un retard d'élocution, des problèmes de mémorisation des mots, des difficultés de compréhension des concepts abstraits, des problèmes de mémoire à court et à long terme ou un trouble du traitement auditif (la façon dont le cerveau traite les sons).

■ Alimentation

Certaines familles de *Unique* ont mentionné des problèmes d'alimentation, soit en tant que bébé, soit en tant qu'enfant/adolescent, soit les deux.

■ Sommeil

Il est fréquent que les familles de *Unique* avec un enfant atteint d'une microdélétion 2q13 mentionnent que leur enfant ait des troubles du sommeil. Les enfants peuvent avoir du mal à s'assoupir et à s'endormir le soir, certains enfants ne dorment pas pendant de longues périodes et se réveillent plusieurs fois dans la nuit, d'autres se réveillent beaucoup trop tôt le matin.