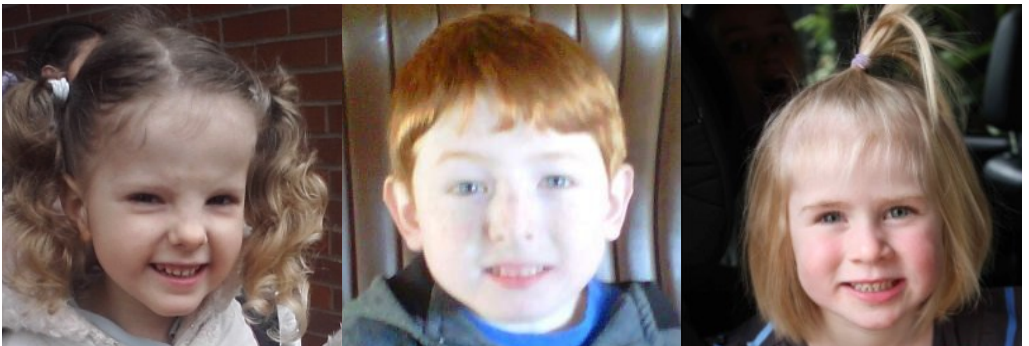




Understanding Chromosome & Gene Disorders

# Syndrome de microdélétion 2q23.1



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

## Sources et références

Les informations présentées dans ce livret proviennent en partie de publications de la littérature médicale. Le nom de l'auteur et la date de publication sont donnés pour vous permettre de chercher les résumés et articles originaux sur Internet dans PubMed. (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>). Si vous le voulez, vous pouvez obtenir ces articles ou ces résumés par Unique. Ce livret se réfère aussi sur les informations d'une enquête menée en 2013 auprès des membres de Unique, référencée Unique. Lors de la rédaction de ce livret, Unique comptait 15 membres avec une microdélétion 2q23.1 dont l'âge variait de 1 an à 13 ans et Valentin APAC en comptait 6 (2022).

## Syndrome microdélétion 2q23.1

Une microdélétion 2q23.1 est une maladie génétique rare causée par une minuscule partie manquante de l'un des 46 chromosomes de l'organisme – le chromosome 2. Pour assurer le bon développement d'un individu, les chromosomes doivent contenir uniquement le matériel génétique (ADN) strictement nécessaire, ni plus ni moins. Même un peu de matériel manquant peut perturber le développement.

## Informations générales sur les chromosomes

Les chromosomes, situés dans le noyau des cellules de notre corps, sont les structures microscopiques qui contiennent l'information génétique, sous forme de gènes, qui indiquent à l'organisme, comment se développer et fonctionner. Les chromosomes (et les gènes) vont par paires, l'un hérité de la mère et l'autre du père. Chez les humains, il y a 46 chromosomes, formant 23 paires. La 23<sup>ème</sup> paire est celle des chromosomes sexuels, 2 X pour une fille et un X et un Y pour un garçon. Les 44 chromosomes restants sont regroupés en 22 paires, numérotés de 1 à 22, du plus long au plus court. 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 (représenté en haut sur le schéma de la page 3).

## Délétions chromosomiques

Un spermatozoïde du père et un ovule de la mère ont chacun une seule copie de chaque chromosome. Lorsqu'ils s'unissent, ils forment une cellule unique qui a désormais 2 copies de chaque chromosome. Cette cellule se divise pour faire de nombreuses copies d'elle-même (et des chromosomes et de l'ADN) pour fabriquer les nombreuses cellules qui se forment au cours de la croissance et du développement humain. Parfois, lors de la formation des ovules ou des spermatozoïdes ou pendant ce processus complexe de copie et de division cellulaire, des parties de chromosomes peuvent se séparer ou se positionner différemment de la normale. Les personnes ayant une microdélétion 2q23.1, ont un chromosome 2 intact, mais un morceau manque sur le bras long de l'autre copie. On pense donc que la plupart des conséquences cliniques sont probablement dues au fait qu'il n'existe qu'une seule copie d'un gène ou d'un certain nombre de gènes de la partie manquante (au lieu des deux habituelles). Il reste encore beaucoup à découvrir sur les rôles ou les fonctions spécifiques des gènes dans le développement, les besoins et les capacités futurs.

## Focus en 2q23.1

Les chromosomes sont invisibles à l'œil nu, mais une fois colorés et agrandis à l'aide d'un microscope, on peut voir sur chaque chromosome une alternance de bandes claires et sombres permettant de le caractériser (voir schéma de droite du bras long du chromosome 2). La bande 2q23.1 contient environ 1,2 million de paires de bases. Cela semble beaucoup, mais en fait c'est assez peu : cela ne représente que 0,04 % de l'ADN de chaque cellule et seulement 0,5 % de l'ADN du chromosome 2. L'ADN a une structure en forme d'échelle et les substances chimiques qui forment chaque extrémité, les « barreaux » de cette échelle, sont appelées bases. Comme chaque barreau a 2 extrémités, les bases sont toujours par paires, appelées paires de bases (pb en abrégé).

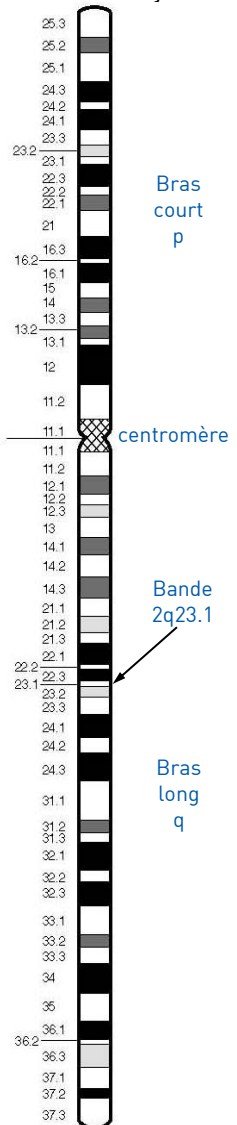
Même si vous grossissez les chromosomes autant qu'il est possible, soit environ 850 fois, un chromosome 2 présentant une microdélétion en 2q23.1 semble normal. Les personnes chez qui il manque du matériel sur un chromosome sont considérées comme ayant une délétion, mais si le morceau manquant est si petit qu'il ne peut être identifié qu'à l'aide de microscopes puissants, on parle de **microdélétion**.

La microdélétion 2q23.1 ne peut être découverte qu'à l'aide de nouvelles techniques moléculaires ou de l'ADN, telles que l'hybridation génomique comparative (CGH array), également connue sous le nom de puce à ADN ou Analyse Chromosomique sur Puce à ADN (ACPA), qui montre les gains et les pertes de minuscules quantités d'ADN dans le génome et peut montrer la présence ou l'absence d'un ou de plusieurs gènes particuliers.

Il a été suggéré qu'un gène, le *MBD5*, était responsable de la plupart, sinon de la totalité, des caractéristiques du syndrome microdélétionnel 2q23.1 (voir Recherches sur la région 2q23.1, page 17). Ce livret comprend des descriptions de personnes ayant une microdélétion 2q23.1 et de personnes ayant une mutation ou une délétion du gène *MBD5* dans cette région. Il est important de garder à l'esprit que les autres gènes d'un enfant, des facteurs environnementaux et sa personnalité contribuent également à son développement. Votre généticien ou votre conseiller en génétique peut vous donner plus d'informations sur les points de cassures du chromosome de votre enfant.



1 paire de base = bp paires de bases  
1.000 paires de bases = 1 kb  
1.000.000 de paires de bases = 1Mb



Dans le cas d'une microdélétion 2q23.1, les résultats pourraient se présenter ainsi :

### arr[hg19] 2q23.1(148,867,234-149,172,531)x1

arr L'analyse a été faite par CGH array ou puces ADN ou ACPA (Analyse Chromosomique sur Puce à ADN).

hg19 Construction du Génome humain version 19. Il s'agit de la séquence d'ADN de référence à laquelle les numéros de paires de bases font référence. Au fur et à mesure que des informations sur le génome humain sont découvertes, de nouvelles « constructions » du génome sont réalisées et les numéros des paires de bases peuvent être ajustés.

2q23.1 Un changement a été trouvé sur le chromosome 2 et la délétion est située sur la bande q23.1.

### 148 867 234-149 172 531

Il a été démontré que les paires de bases entre 148 867 234 et 149 172 531 sont absentes. En soustrayant le 1<sup>er</sup> grand nombre du 2<sup>nd</sup>, vous obtenez 305 297 (0,305 Mb ou 305 kb). C'est le nombre de paires de bases manquantes.

x1 ce fragment est en 1 seul exemplaire au lieu de 2 habituellement, une sur chaque chromosome 2 – comme on pourrait normalement s'y attendre.

## Syndrome microdélétionnel 2q23.1

La 1<sup>ère</sup> description publiée d'une personne présentant une microdélétion 2q23.1 date de 2009. Depuis, une centaine de cas ont été rapportés dans la littérature médicale à travers le monde. Lorsqu'un ensemble particulier de caractéristiques du développement se manifeste de manière reconnaissable et cohérente chez un nombre suffisant de personnes en raison d'une cause unique, on parle de syndrome. Les caractéristiques du syndrome 2q23.1 se produisent de cette manière, c'est pourquoi le trouble est souvent connu. La microdélétion 2q23.1 est souvent appelée **syndrome microdélétionnel 2q23.1**. La délétion se produit aussi souvent chez les garçons que chez les filles (Waggenstaller 2007 ; Jaillard 2009 ; van Bon 2010 ; Williams 2010 ; Chung 2011 ; Noh 2012 ; Chung 2012 ; Bonnet 2013 ; Hodge 2013).

## Que savons-nous ?

La comparaison de différents enfants et adultes atteints de microdélétions 2q23.1 montre que certaines conséquences semblent être similaires. Ce livret d'information vous indique ce que l'on sait de ses conséquences. La comparaison entre le tableau clinique de votre enfant et celui d'autres enfants, tant dans la littérature médicale qu'au sein de Unique, peut vous aider à vous faire une idée globale de ce à quoi on peut s'attendre. Mais il existera toujours des différences, parfois très marquées, entre votre enfant et d'autres personnes ayant un résultat apparemment semblable. Il est très important de considérer votre enfant en tant qu'individu et de ne pas faire de comparaisons directes avec d'autres personnes ayant le même caryotype. Après tout, chacun de nous est unique.

## Caractéristiques les plus courantes

Chaque personne atteinte d'une microdélétion 2q23.1 est unique et présente donc un développement psychomoteur et signes cliniques différents. De plus, aucune personne n'aura l'ensemble des caractéristiques énumérées dans ce livret d'information. Cependant, ils peuvent présenter des caractéristiques communes :

- les enfants sont susceptibles d'avoir besoin d'une aide à l'apprentissage. Le soutien dont chaque enfant a besoin est variable ;
- crises d'épilepsie ;
- retard de parole et de langage ;
- troubles du comportement tels que des troubles du spectre autistique ou des troubles de l'hyperactivité avec déficit de l'attention ;
- troubles du sommeil ;
- short stature



## Quelles sont les perspectives ?

Nous ne pouvons pas encore en être sûrs, mais il ne semble pas y avoir de raisons pour que les personnes en bonne santé ne bénéficient pas d'une vie normale. Cependant, une régression a été signalée chez 3 personnes sur plus d'une centaine dans la littérature médicale. Une personne de 44 ans a connu une dégradation comportementale avec une augmentation significative de toucher la peau et des troubles obsessionnels compulsifs. Une fillette de 4 ans marchait seule à 28 mois, mais à 4 ans, elle avait perdu une partie de son vocabulaire et la capacité de marcher, ne se tenant debout qu'avec de l'aide. Un enfant de 6 ans avait des difficultés progressives au niveau de la motricité fine et de l'équilibre, avec une aggravation de son comportement et une perte de sa capacité à tracer des lignes et des cercles (Chung 2011 ; Noh 2012 ; Hodge 2013). Une femme a malheureusement développé des crises d'épilepsie dès l'âge de 9 mois et est décédée à 26 ans à cause de ces crises.

## Grossesse et naissance

De nombreuses grossesses se sont déroulées sans complications et les bébés sont nés à la date prévue ou presque.

De nombreuses mères (13/22) portant des bébés ayant une microdélétion 2q23.1 n'ont connu aucun problème de grossesse, ont eu un accouchement normal et n'ont découvert qu'après la naissance que leur bébé était atteint. Cependant, des complications de grossesse ont été signalées chez des mères attendant un bébé avec cette microdélétion. 2 bébés ont été mis au monde en urgence par césarienne à 35 et 36 semaines, l'un en raison d'un décollement placentaire (le placenta se sépare de la paroi de l'utérus avant la naissance) à 30 semaines et l'autre en raison d'une prééclampsie (augmentation soudaine de la tension artérielle et présence d'un excès de protéines dans les urines). En l'absence de traitement, la prééclampsie peut entraîner de graves complications pour la mère et le bébé.

2 bébés ont été décrits avec un retard de croissance intra-utérin (RCIU). Ce terme est utilisé pour décrire les bébés dont la croissance dans l'utérus s'est ralenti, ce qui donne des bébés plus petits que prévu pour le nombre de semaines de grossesse. L'un des bébés a donc été mis au monde à 36 semaines. L'autre bébé atteint de RCIU a été diagnostiqué comme souffrant d'un reflux rénal lors d'une échographie. Ces problèmes ainsi que la prééclampsie de sa mère, ont entraîné le déclenchement de l'accouchement à 32 semaines. Une mère a été très malade tout au long de sa grossesse en raison d'une maladie cœliaque non diagnostiquée (intolérance au gluten). Une autre mère avait une faible quantité de liquide amniotique et une pression artérielle élevée. Le travail avant terme a commencé à la 28<sup>ème</sup> semaine de grossesse et elle a été alitée. Un bébé a montré moins de mouvements fœtaux que prévu dans l'utérus. Le rein droit d'un bébé de Unique a été détecté hypertrophié à l'échographie de 20 semaines. Le bébé a été mis au monde à 38 semaines par césarienne en raison de l'hypertension artérielle de la mère (Jaillard 2009 ; van Bon 2010 ; Williams 2010 ; Noh 2011 ; Bonnet 2013 ; Unique).

## Premiers signes et âge au moment du diagnostic

Pour de nombreux enfants, les 1<sup>ers</sup> signes du syndrome microdélétionnel 2q23.1 ont été un retard du développement attendu pour s'asseoir et se déplacer, ou un retard de langage ou de croissance. D'autres ont été diagnostiqués en raison de difficultés d'apprentissage ou de troubles du comportement. De nombreux enfants ont d'abord été testés pour d'autres syndromes ayant des caractéristiques similaires, telles que les syndromes d'Angelman, de Rett et/ou de Smith-Magenis, qui sont tous bien connus pour leurs caractéristiques comportementales spécifiques (van Bon 2010 ; Unique). L'âge du diagnostic dans la littérature médicale varie d'un bébé de 6 mois à un homme de 44 ans (Hodge 2013 ; Unique).



## Alimentation et croissance

L'alimentation et la croissance peuvent être affectées chez les enfants atteints du syndrome microdélétionnel 2q23.1.

Environ la moitié des enfants ont un retard de croissance et/ou une petite taille. La majorité des poids de naissance enregistrés à Unique se situait dans la fourchette normale, avec une moyenne de 3,28 kg, ce qui suggère que pour la plupart, le retard de croissance ne commence pas avant la naissance. Cependant, 4 des 26 bébés signalés dans la littérature et les membres de Unique avaient un faible poids de naissance à terme (moins de 2,6 kilos). 4 autres bébés sont nés précocement (avant 36 semaines) (Jaillard 2009 ; Chung 2010 ; van Bon 2010 ; Williams 2010 ; Motobayashi 2011 ; Talkowski 2012 ; Bonnet 2013 ; Hodge 2013 ; Unique).

### Fourchette de poids à la naissance (à terme ou presque) :

1,134 kg à 4,3 kg.

Après la naissance, les bébés ont tendance à grandir plus lentement que les autres, une petite minorité d'entre eux étant décrite avec « une croissance déficitaire ». Ce terme est utilisé pour décrire un bébé dont la prise de poids est insuffisante et dont la croissance physique est défailante sur une certaine période. Les problèmes d'alimentation chez les bébés peuvent également constituer un problème. L'hypotonie (faible musculature) fréquente chez les bébés atteints du syndrome microdélétionnel 2q23.1, peut entraîner des difficultés de succion et de déglutition, et/ou d'allaitement. Les bébés ayant un palais haut peuvent également éprouver des difficultés à téter et à avaler. L'hypotonie peut aussi affecter leur tube digestif et contribuer au reflux gastro-œsophagien (dans lequel les aliments remontent facilement lors du passage des aliments). Ce phénomène peut généralement être bien contrôlé lors des repas en les donnant lentement, en plaçant le bébé en position semi-redressée, le cas échéant, en relevant la tête du lit pour dormir. Si ces mesures ne suffisent pas, les épaississants alimentaires et les médicaments prescrits pour inhiber l'acide gastrique peuvent contrôler le reflux, mais certains bébés bénéficient d'une fundoplication, une opération chirurgicale visant à améliorer l'action de la valve entre l'estomac et le passage des aliments (Jaillard 2009 ; Chung 2010 ; van Bon 2010 ; Williams 2010 ; Motobayashi 2011 ; Talkowski 2012 ; Bonnet 2013 ; Hodge 2013 ; Unique).

L'obésité associée à l'hyperphagie (augmentation de l'appétit) a été signalée chez environ un quart des personnes figurant dans la littérature médicale publiée, mais n'a été signalée chez aucun membre de Unique (van Bon 2010 ; Talkowski 2012 ; Hodge 2013 ; Shichiji 2013 ; Unique).

« Elle ne se nourrit pas, elle ne prend même pas quelque chose dans ses mains. Elle ne déglutit même pas devant une banane écrasée et ne veut pas manger un biscuit ou quelque chose de ce genre » – 18 mois

## **Motricité (s'asseoir, se déplacer, marcher)**

Les enfants atteints du syndrome microdélétionnel 2q23.1 ont souvent du retard dans l'apprentissage de la position assise et de la marche.

Presque tous ceux qui ont acquis les étapes du développement ont eu des retards, ce qui signifie qu'il leur faut un peu plus de temps pour se retourner, s'asseoir, ramper et marcher. D'après les informations disponibles, le retournement est maîtrisé entre 3 mois et 15 mois (8 mois en moyenne) ; la position assise sans aide est maîtrisée entre 8 mois et 2 ans (1 an en moyenne) ; la marche à quatre pattes est maîtrisée entre 10 mois et 4 ans (19 mois en moyenne) et la marche est maîtrisée entre 1 an et 5 ans (2 ans et 4 mois en moyenne). Dans la littérature médicale, un garçon de 10 ans pouvait se tenir debout de manière autonome pendant de courtes périodes, mais ne marchait pas (Chung 2010 ; van Bon 2010 ; Williams 2010 ; Motobayashi 2011 ; Noh 2011 ; Talkowski 2012 ; Bonnet 2013 ; Hodge 2013 ; Unique).

L'une des causes du retard moteur chez les enfants atteints d'une microdélétion 2q23.1 est l'hypotonie, qui est fréquente chez ces personnes (30 sur 42). Cette hypotonie donne à l'enfant ou au bébé l'impression d'être mou lorsqu'il est manipulé et s'améliore généralement, voire disparaît, avec la kinésithérapie et les exercices (Chung 2010 ; van Bon 2010 ; Williams 2010 ; Noh 2011 ; Talkowski 2012 ; Bonnet 2013 ; Hodge 2013 ; Unique).



Un certain nombre de personnes atteintes du syndrome microdélétionnel 2q23.1 sont décrites comme ayant une démarche ataxique (instable ou non coordonnée) ou inhabituelle et ont des difficultés d'équilibre et/ou sont décrites comme maladroites (Jaillard 2009 ; Chung 2010 ; van Bon 2010 ; Noh 2011 ; Talkowski 2012 ; Bonnet 2013 ; Hodge 2013 ; Unique).

« Elle ne se retourne pas pour attraper un objet. Elle ne peut pas se mettre en position assise toute seule. Elle peut s'asseoir pendant quelques minutes, puis elle tombe. Elle adore jouer avec des briques » – 16 mois

« Elle n'a pas d'équilibre du tout. Elle a rampé à 14 mois et a applaudi à 15 mois et demi. Jusqu'à présent, elle réussit en motricité fine et globale, mais à la limite de la normale. Elle aime se mettre en position debout quand elle est près d'un meuble. Elle ne marche pas encore, mais fait des pas de côté en s'accrochant aux meubles. » – 18 mois

« Elle marche et se déplace en trottinette et elle va à un cours de gymnastique préscolaire. Elle a des problèmes de coordination et est maladroite » – 4 ans

« Elle court, marche, grimpe. Elle ADORE jouer au parc - la balançoire et l'escalade sont ses activités préférées » – 5 ans ½

« Il s'assoit, marche, monte les escaliers, il est incapable de sauter (manière de pousser sur un pied en sautillant), il est tout le temps en mouvement. Il aime grimper et courir » – 5 ans ½

« Elle semble déséquilibrée, lente et se fatigue. Pour monter les escaliers, elle doit se tenir à une rampe. Elle aime la cour de récréation, mais surtout pour observer » – 7 ans

« Il porte des orthèses et ça va avec les mouvements physiques, mais peut être maladroit. Il peut s'asseoir, marcher, monter et descendre les escaliers LENTEMENT. Il peut sauter. Il a marché tard, à l'âge de 3 ans, et a utilisé un déambulateur pendant plusieurs mois avant de marcher seul sans aide. La kinésithérapie et l'ergothérapie qu'il suit, ont fait une énorme différence sur son niveau de capacité et sa qualité de vie. Il porte encore des orthèses et les portera probablement pour le reste de sa vie » – 9 ans

## Motricité fine et autonomie

La motricité fine peut être affectée chez les enfants atteints du syndrome microdélétionnel 2q23.1.

L'hypotonie peut également affecter la motricité fine de ces enfants et ils peuvent mettre plus de temps à attraper des jouets et à tenir un biberon ou une tasse. Cela peut entraîner des retards dans leur capacité à s'alimenter, à s'habiller seuls (les fermetures éclair et les boutons peuvent être particulièrement problématiques) et à tenir un stylo pour écrire ou dessiner. Des couverts spéciaux, des tasses avec des poignées et précouper les aliments ont aidé certains enfants. Pour les enfants qui ont des difficultés à tenir et à contrôler un crayon, il est souvent plus facile de maîtriser un clavier ou un ordinateur à écran tactile. Un enfant de 4 ans est capable de gribouiller et de placer 2 cubes pour former une tour, mais il est incapable de s'habiller tout seul. 2 enfants de 7 ans sont capables de s'habiller et de se nourrir seuls (Chung 2010 ; von Bon 2010 ; Noh 2011 ; Unique).





L'apprentissage de la propreté peut également être affecté. Un garçon de 7 ans a maîtrisé le contrôle des urines et des selles à 6 ans. Un enfant de 9 ans contrôle ses urines, mais n'a pas encore totalement maîtrisé le contrôle de ses selles. 2 enfants de 5 et 7 ans portent des couches le jour et la nuit. Un enfant de 4 ans est propre pendant la journée, mais porte une couche la nuit (van Bon 2010 ; Unique).

« Elle a commencé à tenir son biberon à 14 mois, mais elle se fatigue encore facilement et doit être aidée à la moitié. Elle peut secouer un hochet, mais le fait tomber facilement »

– 16 mois

« Elle a tenu ses jouets à 10 mois et son biberon à 13 mois » – 18 mois

« Elle a du mal à contrôler la force et utilise toute sa main. Nous l'aidons à travers le jeu, par exemple, les puzzles et la Playdoh™ » – 4 ans

« Sa motricité fine est très retardée et est équivalente à celle d'un enfant de 18 mois à 2 ans ½. Elle bénéficie d'une ergothérapie, d'une thérapie alimentaire et de poignées plus grandes sur les couverts. Elle porte encore des couches et a besoin d'aide 98 % du temps. La seule chose qu'elle fait elle-même, c'est mettre ses chaussures de tennis » – 5 ans ½

« Il utilise encore principalement une prise palmaire et ne fait pas bien tourner sa cuillère, il mange donc de manière désordonnée. Il porte toujours des couches, de jour comme de nuit. Il peut se brosser les dents et se laver, mais pas bien. Il peut se déshabiller facilement mais il a besoin d'aide pour s'habiller » – 5 ans ½

« Elle a beaucoup de mal à utiliser les couverts et les ciseaux, elle tremble lorsqu'elle tient une tasse. Lorsqu'elle tient quelque chose, ses poignets semblent faibles et ses mains ont du mal à soutenir l'objet. Elle a suivi des séances de kinésithérapie et d'ergothérapie » – 7 ans

« Il a beaucoup de mal avec l'écriture manuelle. Elle est illisible. La faiblesse musculaire rend l'écriture très difficile, ce qui complique le travail scolaire. Il a commencé à utiliser un ordinateur appelé Alphasmart en 1<sup>ère</sup> année et cela l'a aidé. Il peut s'habiller tout seul, mais est très lent » – 9 ans

## Apprentissage

Les enfants atteints du syndrome microdélétionnel 2q23.1 ont souvent des difficultés d'apprentissage (intellectuelles).

Tous les enfants décrits jusqu'à présent, ont un trouble d'apprentissage allant le plus souvent de modéré à sévère.

Sur les 16 personnes dont le niveau de difficulté d'apprentissage est connu, 1 a été décrite comme ayant un niveau de difficulté léger ; 2 ont un trouble d'apprentissage léger à modéré ; 4 ont un trouble d'apprentissage modéré ; 2 ont un trouble d'apprentissage modéré à sévère et 5 ont des troubles

2 autres enfants ont été décrits comme ayant des difficultés d'apprentissage importants. Un certain nombre d'enfants sont hyperactifs ou décrits comme étant facilement distraits ou ayant une faible capacité de concentration, ce qui peut rendre l'apprentissage plus difficile (voir Comportement page 12). Un enfant souffrant d'un trouble de l'apprentissage et susceptible d'avoir besoin d'un soutien pédagogique. De nombreux enfants bénéficient d'une orientation en école spécialisée (Waggenstaller 2007 ; van Bon 2010 ; Talkowski 2012 ; Bonnet 2013 ; Hodge 2013 ; Unique).

« Elle a un trouble d'apprentissage modéré et des compétences éparées, équivalentes à celles d'un enfant de 2 ou 3 ans. Ses points forts sont sa personnalité joyeuse et affectueuse, et la réalisation de puzzles. Elle peut gribouiller et dessiner des cercles. Elle est hyperactive et se laisse distraire dans un environnement animé »  
– 4 ans



« Elle a un trouble de l'apprentissage modéré à sévère et elle apprend mieux quand les choses sont mises en musique ou répétées » – 5 ans ½

« Il a un trouble de l'apprentissage modéré à sévère. Il a un retard de 2 à 3 ans dans tous les domaines. Ses points forts sont la mémoire, la musique, sa personnalité et son sens de l'humour. Il est très curieux de tout et est très intelligent » – 5 ans ½

« Elle a un problème d'apprentissage sévère. Elle est scolarisée dans une école ordinaire, mais dans le cadre d'un programme d'enseignement spécialisé, avec des heures de scolarisation et des enseignements adaptés aux enfants ayant des besoins particuliers » – 7 ans

« Il adore lire, mais il a des difficultés en mathématiques et pour comprendre le concept des nombres. Il fait des progrès, mais il a un rythme plus lent que les autres enfants. Il est passé 2 fois par le programme de prématernelle, il a donc actuellement un an de plus que ses camarades de classe. Lorsqu'il redoublera la 2<sup>ème</sup> année l'année prochaine, il aura 2 ans de plus que ses camarades de classe. Mais j'espère que c'est ce dont il a besoin pour réussir sur le plan scolaire » – 9 ans

## La parole et la communication

Les retards de parole et de langage sont fréquents chez les enfants ayant une microdélétion 2q23.1.

Le développement de la parole et du langage était retardé chez la plupart des enfants (37/54), mais on ne sait pas si ce retard correspondait aux capacités cognitives de l'enfant.

La parole est variable dans le syndrome microdélétionnel 2q23.1, avec certains enfants qui parlent avec des phrases courtes et d'autres qui ne sont pas verbaux. La plupart des enfants comprennent le langage simple et/ou les pictogrammes, mais ils ont des difficultés avec le langage expressif (discours). 2 enfants de 3 ans ½ ont des mots isolés ; 1 enfant de 5 ans a plusieurs mots, mais pas de phrases ; 1 enfant de 7 ans parle avec des phrases de 2 ou 3 mots et il reconnaît des pictogrammes ; 1 autre enfant de 7 ans avait plus de 100 signes, 15 mots, il pouvait suivre des instructions simples à 3 ans ½ et à 5 ans, il avait des phrases de 4 à 5 mots ; un enfant de 9 ans avait ses 1<sup>ers</sup> mots à 12 mois, il assemblait 2 mots à 2 ans ½, mais ne maîtrisait pas la parole avec des phrases avant 7 ans ; un enfant de 10 ans avait une compréhension raisonnable du langage simple, mais une parole limitée à 5 ans et à 10 ans il était bavard en utilisant principalement des mots uniques et des phrases de 2 à 3 mots ; 1 autre enfant de 10 ans parle avec des phrases simples ; 1 autre enfant de 10 ans avait 50 mots à l'âge de 2 ans et 11 mois, mais il n'a pas commencé à assembler des mots avant 9 ans, à 10 ans sa parole n'est pas claire, mais elle continue à apprendre de nouveaux mots et elle peut suivre des commandes simples ; 1 enfant de 13 ans a une voix rauque et un minimum de mots. 2 enfants ont connu une régression de leurs compétences linguistiques : 1 enfant de 4 ans bénéficiant d'un traitement orthophonique, utilisait des phrases de 2 mots à 30 mois, mais elle a perdu son vocabulaire à l'âge de 4 ans. Elle est capable de désigner des parties du corps et des images, ce qui la place au niveau d'un enfant de 2 ans. Elle est interactive et capable de suivre des ordres simples. 1 autre enfant de 4 ans a prononcé ses 1<sup>ers</sup> mots à 13 mois, mais entre 24 et 30 mois, il a régressé dans ses compétences linguistiques. Cependant, 4 enfants de 10 ans et 1 adulte n'avaient pas de parole ; l'un des enfants de 10 ans communique avec des images et peut comprendre quelques phrases (Jaillard 2009 ; Chung 2010 ; van Bon 2010 ; Williams 2010 ; Motobayashi 2011 ; Noh 2011 ; Talkowski 2011 ; Bonnet 2013 ; Hodge 2013 ; Unique).

« Elle n'a pas encore de mots à 16 mois. Elle comprend les signes, mais elle ne peut pas les reproduire » – 16 mois

« Si elle veut être prise dans les bras, elle rampera vers nous ou tendra les bras. Elle va toucher l'ordinateur si elle veut regarder une certaine vidéo sur celui-ci plutôt que sur l'iPad ou la télévision. Ses autres moyens de communication sont plus proches de ceux d'un bébé : elle gémit ou pleure pour que nous sachions qu'il faut changer sa couche ou lui donner à manger » – 18 mois

« Elle a des phrases de 4 à 5 mots maintenant, mais la prononciation et la structure des phrases doivent être travaillées. Il y a eu de grands changements à partir de 3 ans ½. Elle a eu un suivi orthophonique, elle utilise les signes visuels Makaton et le cours « More than words® ». L'iPad et l'ordinateur lui ont été utiles et une bonne application est « Busy Beaver » » – 4 ans

« Elle a quelques signes, quelques mots et des vocalises. Elle a maîtrisé ses 1<sup>ers</sup> signes à 20 mois et ses 1<sup>ers</sup> mots à 31 mois. Elle a surtout des mots simples, mais elle a quelques phrases de 2 mots » – 5 ans ½

« Il utilise des mots depuis ses 2 ans et elle parle avec des phrases de 5-6 mots s'il essaie de transmettre quelque chose qu'il veut. Il répond par des phrases de 2 ou 3 mots lorsqu'on lui pose une question. Il a vraiment besoin de travailler son articulation et son énonciation. Il utilise la communication par échange d'images (PECs), le langage gestuel, le programme Hanen® (à recommander vivement aux parents 2q) et l'orthophonie précoce » – 5 ans ½

« Elle a des mots qui vont et viennent. Elle avait l'habitude de dire des mots quand elle était petite, mais elle ne les dit plus. Elle a essayé la communication par l'image et les PECs à l'école au cours des 4 dernières années. Elle adore l'iPad et nous l'avons chargé d'images, mais elle n'a pas encore compris le concept pour l'utiliser afin de communiquer » – 7 ans

« Il est verbal et possède un large vocabulaire, mais il peut se précipiter sur les mots et être très difficile à comprendre. Il suit des séances d'orthophonie depuis l'âge de 2 ans, ce qui l'a aidé à améliorer sa prononciation et son débit, ainsi qu'à comprendre le sens des mots, ce qui est très difficile pour lui. Il a commencé à signer à l'âge d'un an et il a commencé à parler après l'âge de 3 ans » – 9 ans

## Comportement

Certains enfants atteints du syndrome microdélétionnel 2q23.1 présentent des troubles du comportement, tels que des troubles du spectre autistique (TSA) ou des troubles de l'attention avec hyperactivité (TDAH).

Les enfants sont souvent décrits comme ayant une personnalité heureuse, active et sociale, avec un bon sens de l'humour. Cependant, un nombre significatif d'enfants - mais pas tous - ont un schéma similaire de difficultés comportementales.

Sur 94 enfants dont le comportement a été décrit, 67 ont été décrits comme souffrant de TSA ou présentant des traits autistiques et 27 comme souffrant de TDAH, d'hyperactivité ou de problèmes d'attention.

Les comportements répétitifs stéréotypés (tels que les mouvements répétitifs des mains ou les battements de mains), les comportements d'autostimulation (tels que le grincement des dents et le « tripotage » des mains et des objets) sont également fréquents (van Bon 2010 ; Talkowski 2011 ; Hodge 2013 ; Unique).

Plusieurs enfants ont été décrits comme anxieux et certains ont des traits obsessionnels compulsifs ou liés à la routine. Certains enfants ont fait preuve d'agressivité et plusieurs d'entre eux ont un comportement d'automutilation (y compris le fait de se toucher la peau et les yeux) et un certain nombre d'enfants sont décrits comme ayant un seuil de douleur élevé (Jaillard 2009 ; Chung 2010 ; van Bon 2010 ; Hodge 2013 ; Unique).



Thérapie sensorielle

Environ 20 % des personnes atteintes du syndrome microdélétionnel 2q23.1 rient facilement et souvent de façon inappropriée (van Bon 2010 ; Talkowski 2011 ; Hodge 2013 ; Unique).

Il a été suggéré que le comportement de certains enfants peut s'aggraver en période d'activité accrue d'épilepsie. Le comportement d'un enfant s'est amélioré de façon spectaculaire après avoir commencé un régime sans gluten ni produits laitiers (van Bon 2010).

« Elle adore les jeux d'eau. Elle a un rire éclatant ! Elle est généralement heureuse, mais lorsqu'elle se trouve dans de nouveaux endroits, elle devient anxieuse, surtout si les gens essaient d'interagir avec elle. Elle aime les enfants, mais elle a peur des adultes » – 16 mois

« Elle est généralement heureuse et en bonne santé. Elle n'a pas de comportement difficile, à moins qu'elle n'ait un rhume ou autre chose, ce qui est rare, alors elle est triste. Elle est très sociable. Il lui faut un peu de temps pour s'habituer aux nouvelles personnes et ensuite ça va » – 18 mois

« Elle aime la télévision, l'ordinateur, l'iPad, les puzzles, les poupées, la musique, jouer avec des enfants plus âgés et les jeux. Elle fait des crises de colère lorsqu'elle n'obtient pas ce qu'elle veut. Elle est hyperactive lorsqu'on l'emmène dans un lieu public très fréquenté et elle s'enfuit – elle ne connaît pas les limites et nous ne pouvons pas nous fier à ses réactions en public. Nous gérons son comportement en étant fermes et cohérents. Elle se mord les mains quand elle est excitée » – 4 ans

« Elle aime aller au parc, écouter de la musique (pour enfants et classique), faire des puzzles, regarder des DVD et des livres, aller à l'église et à la bibliothèque, jouer avec ses sœurs, ses cousins et les animaux du voisinage. Elle peut faire de grosses crises de colère lorsqu'on lui retire un objet qu'elle adore. Elle jette aussi des objets. Elle est trop amicale. Elle ne peut jamais être laissée seule, car elle se cache dans des meubles, elle laisse entrer des inconnus dans la maison, elle sort ou grimpe partout. Elle est anxieuse la nuit et dans les situations nouvelles. » – 5 ans ½

« Il est très affectueux et très joyeux. Il est hyperactif et agité la nuit (il lutte contre le sommeil). Il aime la télévision, la musique et la danse, qu'on lui fasse la lecture, les ordinateurs et l'iPad, grimper et courir. Il a beaucoup de jeux similaires aux autres enfants, il aime parler et dire « bonjour » aux gens. Il n'a pas d'anxiété de séparation. Il ne prend pas l'initiative de jouer, mais répondra si un enfant le lui demande. Il n'est pas à l'aise avec son espace ou les limites ; il s'approche trop près pour mettre à l'aise les enfants de son âge » – 5 ans ½

« Elle apprécie les livres et être promenée dans une poussette. Elle aime les balades en voiture. Elle adore les chevaux, les chats et les chiens. À la maison, elle agit de façon différente qu'à l'école. On ne voit jamais ce côté d'elle à l'école, mais à la maison, elle est agressive, elle fait des crises de colère, donne des coups de pied, frappe, tire les cheveux, crie, jette sa nourriture ou tout par terre quand elle est frustrée » – 7 ans

« Il adore jouer à l'ordinateur et aux jeux vidéo. Il aime toutes sortes de sports et regarde « ESPN » sans arrêt. Il est très heureux et joyeux. Il peut être réfléchi et attentionné. Il a des comportements autistiques comme le « battement d'ailes » et il se mordille la main jusqu'à ce qu'elle saigne. Il aime aussi la routine et peut paniquer si cette routine est modifiée. Il s'empporte lorsqu'on lui demande d'éteindre l'ordinateur et la télévision. Nous nous efforçons de lui imposer des limites et de l'empêcher de paniquer pour qu'il puisse continuer à profiter de ses avantages. Il est très anxieux et il a besoin d'être rassuré en permanence sur le fait que tout va bien » – 9 ans

## Sommeil

Les problèmes de sommeil semblent être courants chez les enfants atteints du syndrome microdélétionnel 2q23.1. Le problème le plus courant est celui de multiples réveils nocturnes, certains enfants souffrant également de terreurs nocturnes. D'autres enfants ont du mal à s'endormir. Certains enfants prennent de la mélatonine pour améliorer leurs problèmes de sommeil (Jaillard 2009 ; van Bon 2010 ; Talkowski 2011 ; Hodge 2013).

« Elle s'endort bien, mais elle se réveille généralement vers 1 heure du matin, elle reste éveillée jusqu'à 4 ou 5 heures, 3 ou 4 nuits par semaine. Ma solution consiste à faire comme une séance de kinésithérapie dans notre salon pour la fatiguer. Ensuite, nous lui faisons prendre un bain ou une douche chaude et elle s'endort en 2 heures au lieu de 3 ou 4 » – 16 mois

« Elle a un sommeil irrégulier la nuit avec des siestes le jour. La nuit s'est récemment améliorée, mais les siestes sont bonnes certains jours et pas à d'autres. Elle fait presque toutes ses nuits maintenant » – 18 mois

« Elle n'arrive pas à se calmer la nuit, mais une fois endormie, elle dort généralement d'une traite. Si elle dort pendant la journée, c'est pire, bien qu'elle s'efforce de ne pas faire de sieste pendant la journée. La mélatonine l'aide vraiment, mais la rend maladroite et plus fatiguée le lendemain » – 4 ans

« Elle souffrait d'apnée du sommeil, mais après l'ablation de ses amygdales et de ses végétations, son sommeil s'est amélioré. Elle a eu un érythème fessier douloureux qui la réveillait. Elle a du mal à s'endormir, mais le fait de lui faire la lecture et de lui faire écouter de la musique classique, l'aide » – 5 ans ½

« La mélatonine a été cruciale pour trouver le sommeil » – 5 ans ½

« Elle souffre d'apnée du sommeil et on lui a enlevé les amygdales et les végétations. J'ai essayé d'établir une routine et cela l'aide à réaliser que c'est l'heure d'aller au lit » – 7 ans





« Il a beaucoup de troubles du sommeil et il se réveille souvent pendant la nuit. Il a besoin de dormir avec quelqu'un d'autre. Il peut s'endormir seul, mais se réveille terrifié s'il n'y a personne avec lui » – 9 ans

## Apparence

### ■ Aspect du visage

Les enfants atteints du syndrome microdélétionnel 2q23.1 peuvent présenter de subtiles caractéristiques faciales. De nombreux enfants ont une microcéphalie (petite tête). Les généticiens, formés à repérer les caractéristiques inhabituelles, peuvent noter des traits tels que des sourcils épais et arqués ou un monosourcil (abondance de poils entre les sourcils qui semblent n'en former qu'un long) ; un grand nez proéminent ou un petit nez bulbeux ; un petit menton, des dents très espacées et une lèvre supérieure mince avec les coins de la bouche orientés vers le bas (van Bon 2010 ; Talkowski 2012 ; Unique).

### ■ Hirsutisme

Une pilosité corporelle excessive a été signalée chez 7 personnes dans la littérature médicale et chez un membre de Unique (van Bon 2010 ; Talkowski 2012 ; Hodge 2013 ; Unique).

### ■ Mains et pieds

Les anomalies des mains et des pieds semblent être courantes chez les personnes atteintes du syndrome microdélétionnel 2q23.1 et comprennent des petites mains avec des doigts courts et/ou des petits pieds avec des orteils courts ; des petits doigts incurvés (clinodactylie du 5<sup>ème</sup> doigt) ; un 5<sup>ème</sup> doigt ou orteil court ; des pieds plats et un écart accru entre le 1<sup>er</sup> et le 2<sup>ème</sup> orteil signe du « sandale gap ». Dans l'ensemble, il s'agit d'anomalies mineures variables des mains et des pieds (Talkowski 2013 ; Hodge 2013 ; Unique).

## Questions de santé

### ■ Crises d'épilepsie ou anomalies de l'EEG

Les enfants atteints du syndrome microdélétionnel 2q23.1 ont un risque accru de crises d'épilepsie. La plupart des enfants ont des crises d'épilepsie. L'âge d'apparition des crises est variable : des 1<sup>ers</sup> jours après la naissance jusqu'à 12 ans.

Les types de crises sont également variés et plusieurs rapports font état de crises difficiles à contrôler avec des médicaments. Un garçon a souffert d'épilepsie dans son enfance, mais l'a surmontée à 10 ans. Un enfant de 4 ans n'a plus de crises, depuis qu'il suit un régime cétogène (régime riche en graisse, en protéines adéquates et pauvre en glucides) (Jaillard 2009 ; Chung 2010 ; van Bon 2010 ; Williams 2010 ; Noh 2011 ; Motobayashi 2012 ; Talkowski 2012 ; Bonnet 2013 ; Hodge 2013 ; Unique).

### ■ Laxité des articulations

Une laxité articulaire (relâchement ou instabilité de l'articulation, également appelée hypermobilité ou double articulation) a été signalée chez certaines personnes (van Bon 2010 ; Talkowski 2012 ; Hodge 2013 ; Unique).



## ■ Constipation

La constipation semble être fréquente chez les enfants atteints du syndrome microdélétionnel 2q23.1. Des changements de régime alimentaire et/ou des médicaments peuvent aider à gérer ce problème (Jaillard 2009 ; van Bon 2010 ; Talkowski 2012 ; Hodge 2013 ; Unique).

## ■ Colonne vertébrale

Dans la littérature médicale, 9 personnes ont été décrites avec une scoliose (courbure de la colonne vertébrale) et un enfant chez Unique avait une moelle épinière attachée (la moelle épinière est anormalement liée aux tissus autour de la colonne vertébrale) qui a nécessité une chirurgie (Jaillard 2009 ; van Bon 2010 ; Talkowski 2012 ; Hodge 2013 ; Unique).

## ■ Dents

D'une manière générale, les enfants atteints de troubles chromosomiques semblent avoir un peu plus de problèmes dentaires que leurs pairs, d'où l'importance de soins dentaires de qualité réguliers. (Talkowski 2011 ; Hodge 2013 ; Unique).

## ■ Anomalies génitales

Les anomalies mineures des organes génitaux sont fréquentes chez les bébés atteints de troubles chromosomiques et touchent le plus souvent les garçons. 2 garçons avaient un petit pénis ; 3 avaient des testicules non descendus (qui peuvent être descendus chirurgicalement) et 1 garçon avait un hypospadias (l'orifice habituellement situé à l'extrémité du pénis se trouve sur la face inférieure) (Jaillard 2009 ; van Bon 2010 ; Motobayashi 2011 ; Talkowski 2012 ; Bonnet 2013 ; Hodge 2013 ; Unique). Une fille avait des organes génitaux hypoplasiques (sous-développés) (Jaillard 2009).

## ■ Vision

7 enfants ont été signalés avec un strabisme, c'est-à-dire qu'un ou les deux yeux peuvent loucher vers l'intérieur, l'extérieur ou vers le haut. Au moins 6 personnes sont atteintes d'astigmatisme, c'est-à-dire que la cornée (la couche transparente qui recouvre l'iris et la pupille) est anormalement incurvée. La conséquence est de rendre les objets flous. Parfois, le cerveau peut compenser l'astigmatisme, bien qu'il puisse être trop fort et nécessiter le port de lunettes. 3 personnes sont atteintes d'hypoplasie du nerf optique (problème présent dès la naissance dans lequel l'œil n'a pas toutes les connexions habituelles entre lui et le cerveau pour transférer les informations liées à la vision). 16 personnes ont été signalées comme ayant une myopie ou une presbytie (Jaillard 2009 ; van Bon 2010 ; Williams 2010 ; Hodge 2013 ; Unique).

## ■ Audition

En général, les enfants ont une ouïe normale, bien que les jeunes enfants aient souvent une perte auditive temporaire de degré variable, causée par une accumulation de liquide derrière le tympan (otite séreuse), mais cela disparaît naturellement. Si elle est grave ou persistante, des tubes (yoyos) peuvent être insérés dans le tympan pour aérer l'espace derrière lui (l'oreille moyenne) et améliorer l'audition. 4 enfants de Unique ont des yoyos (Jaillard 2009 ; Unique).

## ■ Cœur

Des problèmes cardiaques ont été rarement signalés. 3 enfants avaient des ouvertures dans la paroi du cœur (qui se referment souvent spontanément, mais peuvent nécessiter une intervention chirurgicale) et 3 enfants avaient une sténose pulmonaire (où l'artère qui amène le sang aux poumons a une ouverture anormalement étroite) (van Bon 2010 ; Williams 2010 ; Motobayashi 2011; Talkowski 2012 ; Hodge 2013 ; Unique).

## ■ Autres

Parmi les autres problèmes de santé qui peuvent, ou non, être liés à la microdélétion (car ils n'ont été signalés que chez une seule personne), citons la dysplasie de la hanche (développement anormal de la hanche), la hernie inguinale (les tissus de l'intestin forment un gonflement ou un renflement de l'aîne), le reflux rénal (l'urine remonte de la vessie vers le rein, ce qui peut endommager les reins) et le dolichomégacôlon (gros intestin anormalement long) (van Bon 2010 ; Bonnet 2013).

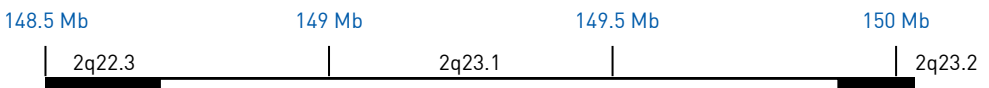
## Recherche impliquant 2q23.1

La taille de la microdélétion impliquant le syndrome microdélétionnel 2q23.1 peut atteindre environ 5,5 Mb. Cependant, la littérature médicale a récemment décrit un certain nombre de personnes ayant soit de très petites délétions contenant uniquement le gène *MBD5*, soit une mutation d'une seule paire de bases dans le gène *MBD5* lui-même. Ces personnes ont toutes une série de caractéristiques très similaires à celles des personnes ayant des délétions plus importantes, ce qui suggère fortement que le gène *MBD5* pourrait être le gène responsable de ces caractéristiques (Waggenstaller 2007 ; Jaillard 2009 ; van Bon 2010 ; Williams 2010 ; Chung 2011 ; Noh 2012 ; Chung 2012 ; Bonnet 2013 ; Hodge 2013).

Bien que le gène *MBD5* soit le gène prédominant impliqué dans le syndrome microdélétionnel 2q23.1, il a été suggéré qu'il ne suffit pas à provoquer toutes ses caractéristiques. Ainsi, les enfants dont la délétion est plus importante et inclut d'autres gènes ont d'autres caractéristiques, telles que la microcéphalie, des mains et des pieds de petite taille et un retard de croissance, que ceux qui ont une mutation ou une délétion du gène *MBD5* seul (van Bon 2010 ; Talkowski 2011).

## Chromosome 2q23.1:

Position:



Genes:

*ACVR2A* *ORC4*

*MBD5*

*EPC2*

Il est important de se rappeler que si l'identification du ou des gènes responsables de certaines caractéristiques du syndrome microdélétionnel 2q23.1 est précieuse et peut contribuer à orienter les études futures, elle ne conduit pas directement à une amélioration immédiate du traitement. En outre, même si le gène supposé responsable est absent, cela ne signifie pas toujours que la ou les caractéristiques associées seront présentes. D'autres facteurs génétiques et environnementaux jouent souvent un rôle dans la détermination de la présence ou de l'absence d'une caractéristique particulière.

## Comment cela est-il arrivé ?

Dans la majorité des cas décrits jusqu'à présent, la microdélétion 2q23.1 est apparue de façon inattendue, sans raison évidente. Le terme génétique pour cela est *de novo* (dn) et un examen sanguin montre que les 2 parents ont des chromosomes normaux. Les microdélétions 2q23.1 *de novo* sont dues à une erreur qui se produirait lors de la formation des spermatozoïdes ou des ovules des parents, ou dans les tous premiers jours après la fécondation.

La littérature médicale fait état d'un enfant ayant hérité de la microdélétion 2q23.1 d'un parent (Talkowski 2011).

Ce qui est certain, c'est qu'en tant que parent, vous n'auriez rien pu faire pour empêcher que cela se produise. Aucun facteur environnemental, alimentaire ou lié au mode de vie n'est connu pour causer les microdélétions 2q23.1. Rien de ce que l'un ou l'autre des parents a fait avant ou pendant la grossesse n'est à l'origine de la microdélétion.

## Cela peut-il se reproduire ?

Lorsque les 2 parents ont des chromosomes normaux, il est peu probable qu'un autre enfant naisse avec une microdélétion 2q23.1 ou tout autre anomalie chromosomique. Très rarement (moins de 1 %), les 2 parents ont des chromosomes normaux d'après le caryotype, mais quelques-uns de leurs ovules ou spermatozoïdes sont porteurs de la microdélétion 2q23.1. Ce phénomène, appelé **mosaïcisme germinale**, signifie que des parents dont les chromosomes semblent normaux lors d'un caryotype sanguin, peuvent avoir plus d'un enfant porteur de la délétion. Ce cas a été rapporté dans une famille où aucun des parents n'avait une délétion 2q23.1 dans leurs cellules sanguines, mais ils ont 2 enfants (un frère et une sœur) qui ont tous deux le syndrome délétionnel 2q23.1 (van Bon 2010).

Dans les familles où la microdélétion 2q23.1 a été héritée d'un parent, la possibilité d'avoir un autre enfant - une fille ou un garçon - avec la microdélétion augmente à 50 % à chaque grossesse. Cependant, il est impossible de prédire de manière fiable l'effet de la microdélétion sur le développement, la santé et le comportement de l'enfant.

Votre centre de génétique devrait être en mesure de vous conseiller avant que vous n'ayez une autre grossesse.

## Les familles disent...

« Une fois que vous aurez passé le stade du nouveau-né, les sourires, les baisers et les câlins vous prouveront leur amour. Tenez bon ! Travaillez dur et n'abandonnez jamais » – 16 mois

« Elle nous amuse tous et c'est un plaisir de la côtoyer. Nous apprécions les petits progrès qu'elle fait » – 4 ans

« Il m'a rendu moins égocentrique, mais beaucoup plus fatigué ! » – 5 ans ½

« Tout le monde l'aime, les enfants et les adultes - c'est une personne très spéciale » – 7 ans

« Les gens semblent être attirés par lui. Il accepte beaucoup de choses et est une source d'inspiration pour moi et les autres. Avec le temps, j'ai appris à célébrer chaque progrès et à me souvenir qu'il en fait toujours, même s'ils sont plus lents que pour la plupart des gens » – 9 ans



## Groupe de soutien et information



Understanding Chromosome & Gene Disorders

### Rare Chromosome Disorder Support Group

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK

Tel: +44(0)1883 723356

help@rarechromo.org | 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



### 2q23.1 deletion/duplication disorders

2q23.org

Il existe un groupe Facebook group pour les familles atteintes par un syndrome microdélétionnel 2q23.1 [www.facebook.com](http://www.facebook.com) : [www.facebook.com/groups/260449943985091/](http://www.facebook.com/groups/260449943985091/)

Il existe aussi 2 comptes X (ex twitter) :

@2q231 (awareness)

@2qte\_MDS (research)

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 les soutenir, vous pouvez faire un don sur [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) Aidez-nous à vous aider !

UniquE mentionne des réseaux de soutien et des sites web pour aider les familles à la recherche d'informations et de soutien. Cela ne signifie pas que nous approuvons leur contenu ou que nous en sommes responsables.

Ce livret d'information ne remplace pas un avis médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien médicalement qualifié pour toutes les questions relatives au diagnostic génétique, à la prise en charge et à la santé. Les informations contenues dans ce dépliant sont considérées comme les meilleures disponibles au moment de la publication.

Ce dépliant a été compilé par UniquE et validé par le Dr Sarah Elsea, Baylor College of Medicine, Houston, USA.

La version française, traduite par Valentin APAC et l'ERN Ithaca, a été relue et validée par le Dr Colson, généticienne, CHRU Lille, France. (2025).



2013 Version 1.1 (SW)

Copyright © UniquE 2018

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413