

Pourquoi cela arrive-t-il ?

Chez les enfants atteints, la délétion 3p25 se produit le plus souvent par hasard (*de novo*). Pour une minorité de patients, l'analyse des chromosomes parentaux montre qu'un des parents a un réarrangement équilibré de ses chromosomes, sans conséquence clinique pour lui-même, qui a pu favoriser la délétion lors de la formation des ovocytes ou des spermatozoïdes.

Est-ce que cela peut se reproduire lors d'une future grossesse ?

Le risque d'avoir un autre enfant affecté dépend des chromosomes parentaux. Quand la délétion 3p25 s'est produite par hasard (*de novo*), le risque d'avoir un autre enfant touché n'est guère plus élevé que pour une autre personne de la population générale. Si l'analyse des chromosomes montre qu'un parent est porteur d'un réarrangement équilibré, ou, comme c'est de temps en temps le cas, a la même délétion que l'enfant, le risque que cela se produise de nouveau est bien plus important. La situation de chaque famille est différente et un généticien clinicien peut vous donner un conseil génétique spécifique pour votre famille.

Combien de personnes ont une délétion 3p25 ?

Ce sont des anomalies chromosomiques rares. Moins d'une cinquantaine de cas ont été décrits dans la littérature médicale. Au moment où ce texte est traduit, l'association Unique compte 47 membres avec une délétion 3p25. Elle peut mettre en relation les familles qui le souhaitent. L'association Valentin Apac compte 8 membres.

Les familles disent ...

"Chaque jour, elle réalise quelque chose de nouveau, ça en vaut la peine. Elle a aussi un grand sens de l'humour. Quand nous nous regardons, nous nous comprenons et c'est quelque chose que seulement moi, sa mère, je peux avoir avec elle" – 5 ans.

"Elle est devenue une enfant très affectueuse et en général, elle est très gaie, enthousiaste et elle aime l'école" – 7 ans.

"Il est très affectueux, et nous salue toujours d'un sourire" – 14 ans.

Pour tout soutien, mise en relation avec d'autres familles, et informations :



Valentin APAC
52, la Butte Églantine
95610 ÉRAGNY
France
Tel/Fax +33 (0) 1 30
37 9097

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.

Rare Chromosome Disorder Support Group,

GI, The Stables, Station Road
West, Oxted, Surrey RH8 9EE,
United Kingdom

Tel/Fax: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org

www.rarechromo.org



Unique est un organisme à but non lucratif sans soutien financier de l'état, fonctionnant entièrement sur les dons et les subventions.

Si vous êtes en mesure de nous soutenir de quelque façon que ce soit et même un tant soit peu, merci d'apporter votre contribution sur notre site à

www.rarechromo.org/html/MakingADonation.asp

Merci de nous aider à vous aider !

Cette plaquette d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles sont invitées à consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation avec ce diagnostic génétique, pour la prise en charge médico-sociale. À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu de cette plaquette a été vérifié par le Pr. Eamonn Maher, professeur en génétique médicale à l'université de Birmingham, UK, 2004 et par la Pr. Maj Hultén, professeur en génétique médicale à l'université de Warwick, UK, 2005. La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par Hélène LASOLLE (interne) et le Dr Audrey PUTOUX, Généticienne clinicienne, Hospices civils de Lyon.

Copyright © Unique 2005

Traduction française Copyright © Unique 2014/1

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413



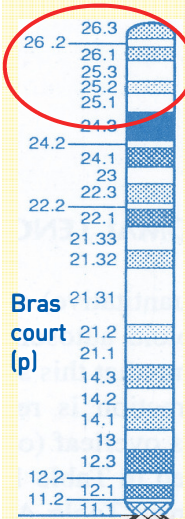
Délétions 3p25



rarechromo.org

Qu'est-ce qu'une délétion 3p25 ?

Chromosome 3
Les chromosomes contiennent les gènes qui contrôlent le développement et le fonctionnement de nombreux organes.



Bras long (q)

Les personnes avec une délétion 3p25 ont perdu un fragment chromosomique d'un bras court d'un de leurs deux chromosomes 3. L'autre chromosome 3 est intact. Le matériel génétique manquant provoque les symptômes de cette anomalie chromosomique rare. La taille du fragment perdu est variable selon les patients.

Caractéristiques les plus fréquentes

Les problèmes les plus fréquents chez les enfants ayant une délétion 3p25 sont communs à d'autres anomalies chromosomiques. Presque tous les enfants vont présenter les 3 premiers signes cliniques cités ci après. Les autres signes sont également typiques de cette anomalie chromosomique, mais inconstants.

- Petit poids de naissance et, chez la plupart des enfants, croissance ralentie et petite taille ;
- Microcéphalie (petite tête) ;
- Retard des acquisitions psychomotrices chez le bébé, difficultés d'apprentissage ;
- Retard ou absence de langage ;
- Hypotonie (manque de tonus musculaire) ;
- Problèmes de vue ;
- Ptosis (impossibilité à ouvrir complètement la paupière supérieure) ;
- Déficience auditive, quelquefois temporaire ;
- Malformations cardiaques ;
- Visage triangulaire avec un petit menton ;
- Doigts et / ou orteils supplémentaires.

Développement

■ Croissance

Presque tous les bébés porteurs de la délétion 3p25 présentent un retard de croissance intra-utérin ; une naissance prématurée est possible. Beaucoup de bébés restent petits, mais quelques-uns grandissent bien et ont une taille dans la moyenne.

■ Alimentation

Les parents peuvent avoir besoin d'aide en raison de difficultés alimentaires au début. Typiquement, ces bébés tètent faiblement et certains ont besoin de lait enrichi pour faciliter la prise de poids. Beaucoup régurgitent (reflux gastro-œsophagien) et ont besoin d'être bien positionnés pour manger et dormir. Les médicaments anti-reflux peuvent aider, la chirurgie est parfois nécessaire afin d'améliorer l'efficacité de la valve entre l'estomac et l'œsophage (fundoplicature). Quelques bébés devront être alimentés temporairement par une sonde dans l'estomac (gastrostomie). Plus grands, les enfants ont souvent des difficultés de mastication.

■ S'asseoir, se déplacer, marcher

Il existe habituellement un retard à la mobilisation qui nécessite une prise en charge en kinésithérapie motrice et psychomotricité pour apprendre à marcher, nager et courir. Mais pour quelques enfants, certaines acquisitions ne seront pas possibles.

■ Langage

En général, ces enfants présentent un retard de langage et d'apprentissage des mots. Les capacités sont variables, quelques enfants ont beaucoup de vocabulaire alors que d'autres utilisent des signes, des gestes et des vocalisations pour exprimer leurs besoins.

■ Difficultés d'apprentissage

La plupart des enfants porteurs de la délétion 3p25 ont besoin d'un soutien très important pour les apprentissages. Certains peuvent apprendre à écrire et lire, mais les difficultés d'acquisition de l'autonomie, différentes selon les enfants, nécessitent une prise en charge adaptée.

■ Comportement

Au sein d'un groupe, ces enfants montrent un caractère très agréable. Quelques familles ont remarqué des tendances autistiques chez de petits enfants et de l'hyperactivité à l'âge scolaire, mais cela a été bien contrôlé avec un traitement.



"Il nous a apporté beaucoup d'amour et de bonheur" - 18 mois

Problèmes médicaux

Ces problèmes ont été décrits de façon inconstante chez des bébés et des enfants avec une délétion 3p25.

■ Malformations cardiaques

Près d'un enfant sur trois naît avec une malformation cardiaque, souvent une anomalie du septum atrio-ventriculaire aussi connue sous le nom de canal atrioventriculaire complet - CAVC (ensemble d'anomalies qui touchent la jonction entre les deux cavités cardiaques supérieures et inférieures, oreillettes et ventricules, et les valves qui contrôlent le flux sanguin entre elles). Dans ce cas, ils auront besoin le plus souvent d'une intervention chirurgicale. L'expérience d'Unique montre qu'ils se portent bien après.

■ Épilepsie

Quelques enfants présentent des crises d'épilepsie, qui peuvent être rares ou occasionnelles.

■ Ptosis

Quelques bébés ne peuvent pas ouvrir entièrement une ou les deux paupières supérieures. Un ptosis modéré n'a pas besoin de traitement, mais si la vision est gênée, une opération peut être réalisée afin de soutenir la paupière.

■ Vue

D'après l'expérience de Unique, beaucoup de bébés avec la délétion 3p25 ont des problèmes de vue. Pour la grande majorité, une correction est possible par chirurgie (comme le strabisme) ou avec des lunettes (comme la myopie).

■ Audition

Un déficit auditif, temporaire ou permanent, est fréquent.

■ Doigts et / ou orteils supplémentaires

Ceux-ci sont assez fréquents, mais ils peuvent être opérés et ne provoquent pas de problèmes à long terme.

■ Organes génitaux

Quelques garçons ont un hypospadias : l'orifice normalement situé au bout du pénis est en dessous. Certains naissent avec des testicules non descendus. Ces deux problèmes peuvent parfois nécessiter une chirurgie.