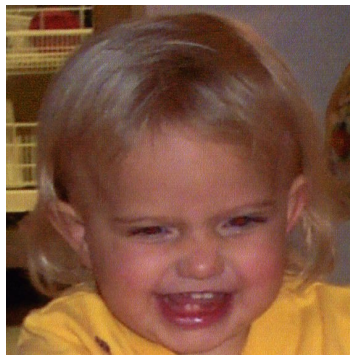




Understanding Chromosome & Gene Disorders

Délétions entre 4q11 et 4q22



rarechromo.org

Sources

Les informations contenues dans ce document sont tirées en partie des publications de la littérature médicale. Au moment de la rédaction, environ 20 personnes atteintes de la délétion avaient été décrites dans la littérature médicale.

Le livret s'appuie également sur des informations fournies par Unique.

Au moment de la rédaction de cet article, Unique connaissait 9 familles avec une délétion de cette région du chromosome 4q – Valentin APAC 4 familles. À l'époque, l'aîné avait 17 ans. 2 familles ont rempli des questionnaires détaillés en 2006. Cela ne fait pas une grande série, mais pour le moment, c'est la meilleure information disponible.

Le 1^{er} auteur nommé et la date de publication sont donnés pour vous permettre de rechercher les résumés ou les articles originaux sur Internet dans PubMed et les références à l'information détenue par Unique sont marquées U.

Une délétion du chromosome 4q est une maladie génétique rare dans laquelle il manque une copie d'une partie du matériel génétique qui compose l'un des 46 chromosomes de notre organisme.

Comme la plupart des autres anomalies chromosomiques, cela augmente le risque de malformations congénitales, de retard de développement et de difficultés d'apprentissage. L'apparition ou non de problèmes et leur gravité dépendent en grande partie du matériel génétique manquant, ainsi que d'autres facteurs qui ne sont pas encore entièrement compris.

Connaître la composition chromosomique (connue sous le nom de caryotype) est utile pour expliquer les signes et les symptômes qui ont déjà été trouvés chez un enfant atteint. Il n'est pas très utile lorsqu'il s'agit de donner un pronostic individuel pour un enfant, bien que cela puisse indiquer que certains symptômes soient plus susceptibles de se produire.

Que sont les chromosomes ?

Les chromosomes sont les structures microscopiques du noyau dans les cellules de l'organisme qui contiennent l'information génétique. Ils peuvent être colorés de sorte que chacun ait un motif distinct de bandes claires et sombres, lorsqu'il est grossi à environ 1.000 fois la taille réelle sous un microscope optique.

Les chromosomes sont de différentes tailles et, à part les chromosomes sexuels (deux X pour une fille et un X et un Y pour un garçon), ils sont numérotés de 1 à 22, du plus grand au plus petit. Cela signifie que le chromosome 4 est l'un des plus grands chromosomes. Chaque chromosome a un bras court (appelé p) et un bras long (appelé q), de sorte que les personnes avec une délétion 4q ont perdu du matériel du bras long du chromosome 4 (en bas du schéma sur la page ci-contre). La partie du bras la plus proche du **centromère**, où les bras courts et longs se rejoignent, est appelée **proximale**. La zone la plus proche de l'extrémité est appelée **distale**.

Les personnes avec des délétions du chromosome 4q entre 4q11, 4q12 ou 4q13 d'un côté et 4q21 ou 4q22 de l'autre côté (les bandes marquées  à la page 3) ont une délétion interstitielle proximale. **Interstitiel** signifie que l'un des deux chromosomes 4 des cellules de l'organisme s'est coupé à 2 endroits, que le segment intermédiaire a été perdu, puisque les extrémités cassées se sont rejointes en se recollant. Votre généticien ou votre conseiller en génétique peut vous en dire plus sur le matériel qui a été perdu et où se trouvent les points de cassure dans le chromosome 4 de votre enfant.

Délétions 4q21q22

Certaines personnes ont une délétion limitée au fragment 4q21q22. Unique a un livret spécifique sur cette **délétion 4q entre 4q21 et 4q22**.

Caractéristiques les plus courantes

Les personnes porteuses de cette délétion peuvent être très différentes les unes des autres, malgré qu'elles aient des points de cassure apparemment similaires au niveau du chromosome. L'une des explications les plus probables est que les points de cassure qui semblent être les mêmes ne le sont pas, lorsque le chromosome est visualisé à une résolution plus élevée.

Pour être plus précis sur les points de cassure, il est utile d'avoir une analyse chromosomique par puces à ADN. Les caractéristiques les plus souvent décrites chez les bébés et les enfants sont :

- Retard de développement psychomoteur ;
- Faible tonus musculaire qui rend le corps mou et souple ;
- Un certain degré de difficulté d'apprentissage avec retard de la parole ;
- Retard de croissance ;
- Difficultés d'alimentation ;
- Peu de malformations congénitales majeures ;
- Chez certains, convulsions ;
- Zones de peau claire sans pigment et une mèche de cheveux blanche. (Fujimoto 1998 ; Slavotinek 1997 ; U).

Naissance et période néonatale

Cela dépend principalement de l'atteinte de l'un des principaux organes du bébé. Si ce n'est pas le cas, la période néonatale semble généralement se dérouler sans soucis, à l'exception des difficultés d'alimentation. Cependant, les bébés atteints d'une cardiopathie congénitale auront besoin d'un suivi clinique complet (Strehle 2001 ; Slavotinek 1997 ; U).

Apparence

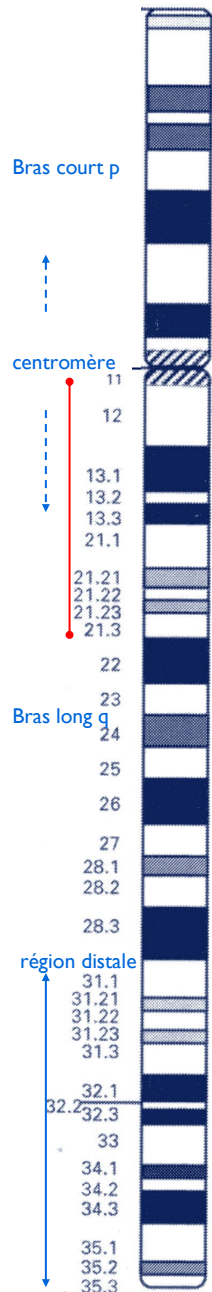
Si votre enfant est petit, c'est la caractéristique qui est susceptible de ressortir le plus. Par rapport à leur longueur ou à leur taille, la plupart des enfants ont une grosse tête.

Au niveau du visage, il est peu probable qu'ils aient l'air très différent des autres enfants, car les caractéristiques que les généticiens commentent sont généralement assez subtiles.

Cependant, vous constaterez peut-être que votre bébé a l'air quelque peu différent des autres membres de la famille.

Les caractéristiques faciales typiques peuvent inclure une tête de forme carrée avec un front haut, bombé ou proéminent et l'arrière de la tête plat ou proéminent (occiput) ; des fentes palpébrales orientées en haut et en dehors ; un discret repli cutané dans le coin interne des yeux ; un nez avec une arête large ou plate et une petite pointe du nez avec des narines antéversées ; fréquemment, des oreilles basses qui peuvent avoir une forme inhabituelle ; une petite bouche avec une lèvre supérieure courte ou des coins tournés vers le bas ; un menton petit ou fuyant. La fontanelle antérieure sur le dessus de la tête peut être très grande et lente à se fermer.

Chromosome 4



Elle mesurait 6 cm sur 4,5 cm chez un bébé de 5 mois et chez un autre bébé de 19 mois, elle mesurait encore 2 cm dans chaque direction (Strehle, 2001 ; Hsu, 1998 ; Fujimoto, 1998 ; Schinzel, 1997 ; Slavotinek 1997 ; Curtis, 1990 ; Mascari, 1989 ; Yamamoto, 1989 ; Beall, 1988 ; Hoo 1986 ; McDermott 1980 ; Lacassie, 1977 ; Funderburk, 1974).

Croissance

D'après l'expérience de 21 bébés, la croissance avant et après la naissance varie beaucoup d'un individu à l'autre. Si l'on tient compte de l'âge réel, le poids à la naissance se situe entre les 5 % les plus bas de la population et les 75 % les plus hauts, bien que la plupart des bébés aient un poids moyen ou quelque peu inférieur à la moyenne à la naissance. La plupart des bébés et des jeunes enfants prennent également difficilement du poids et grandissent très lentement, mais de façon variable. 2 enfants sont à la fois grands et en surpoids pour leur âge et d'autres ont une taille et un poids moyens pour leur âge.

Parmi les enfants très petits pour leur âge, les taux d'hormone de croissance et l'âge osseux ont été évalués. Les niveaux d'hormone de croissance ne sont pas anormalement bas, mais chez chaque enfant étudié, l'âge osseux est souvent moins important que l'âge chronologique. On constate souvent que la taille de la tête est grande par rapport à la taille et au poids, tant à la naissance que pendant l'enfance (Nitsch, 2005 ; Strehle, 2001 ; Fujimoto, 1998 ; Hsu, 1998 ; Schinzel, 1997 ; Slavotinek 1997 ; Curtis, 1990 ; Yamamoto, 1989 ; Beall, 1988 ; Hoo 1986 ; Lech, 1982 ; McDermott 1980 ; Lacassie, 1977 ; Funderburk, 1974 ; U).

Nourriture et alimentation

Certaines informations sur l'alimentation sont disponibles chez 12 bébés. Des difficultés d'alimentation sont apparues chez la plupart des bébés, ce qui n'est pas surprenant pour les bébés qui naissent petits et ont un faible tonus musculaire, affectant leur capacité à téter et à coordonner les actions de succion et de déglutition. Chez certains bébés, les difficultés d'alimentation étaient assez marquées et 2 enfants ont eu besoin d'une gastrostomie (un tube à travers lequel ils pouvaient être nourris directement dans l'estomac), bien que l'un d'eux n'en ait eu besoin que pour les alimentations liquides.

Un reflux gastro-oesophagien est observé chez certains bébés (reflux = quand les tétées et le contenu de l'estomac remontent dans l'oesophage en raison d'un mauvais fonctionnement de la valve entre l'oesophage et l'estomac). Cela peut généralement être contrôlé avec un positionnement minutieux avant et après les repas et avec des médicaments prescrits pour maintenir les aliments dans l'estomac et agir contre toute acidité dans l'oesophage. Si ces mesures ne suffisent pas, une opération chirurgicale dite de fundoplicature (Nissen) peut être réalisée pour améliorer l'action de la valve entre l'oesophage et l'estomac. 2 bébés souffraient d'une allergie sévère aux protéines du lait de vache nécessitant un remplacement par des préparations non lactées et l'un de ces bébés a présenté une réaction anaphylactique sévère aux protéines de lait et de soja.

Seuls 2 bébés n'avaient pas de difficultés avec l'allaitement et l'un d'entre eux était un bébé avec une petite délétion 4q12 à q13.1 (Strehle 2001 ; Slavotinek 1997 ; Curtis, 1990 ; Mascari, 1989 ; Beall, 1988 ; Hoo 1986 ; Funderburk, 1974 ; U).

Apprentissage

Les familles peuvent s'attendre à ce que leur enfant ait besoin d'un soutien supplémentaire pour son apprentissage, mais l'intensité dont ils ont besoin ne deviendra claire qu'avec le temps.

Le seul enfant sans difficultés d'apprentissage connues était une fille avec une délétion de 4q12 à q13.1 (Slavotinek 1997). D'après le peu d'éléments disponibles dans la littérature médicale, il semble que la plupart des enfants auront un trouble d'apprentissage modéré à sévère. Cela signifie qu'ils sont plutôt susceptibles de mieux s'épanouir dans une école spécialisée, bien que cela dépende beaucoup des adaptations disponibles là où vous vivez. À l'âge de 4 ans, il a été montré qu'un enfant avait de meilleures capacités motrices que langagières (Fujimoto, 1998).

L'expérience de Unique confirme cette idée générale, mais montre que les enfants peuvent être vifs, désireux et disposés à apprendre à leur propre rythme et qu'à l'âge adulte, certaines compétences d'alphabétisation et de vie peuvent être acquises.

“ Elle adore dessiner, regarder des livres et peint au pinceau depuis 20 mois. Elle vient de commencer à travailler sur les chiffres et le dénombrement. Elle est aidée par sa curiosité – elle pointe toujours du doigt les choses pour demander ce que c'est. Elle regardera de tous les côtés les jouets et les objets lorsqu'on lui donne quelque chose de nouveau. Elle apprend très bien et elle a une grande capacité d'attention – à 28 mois.

(Strehle 2001; Schinzel 1997; Curtis 1990; Mascari 1989; Yamamoto 1989; Beall 1988; Hoo 1986; Lech 1982; McDermott 1980; Lacassie 1977; Funderburk 1974; Henningsen 1969; U).

Parole et communication

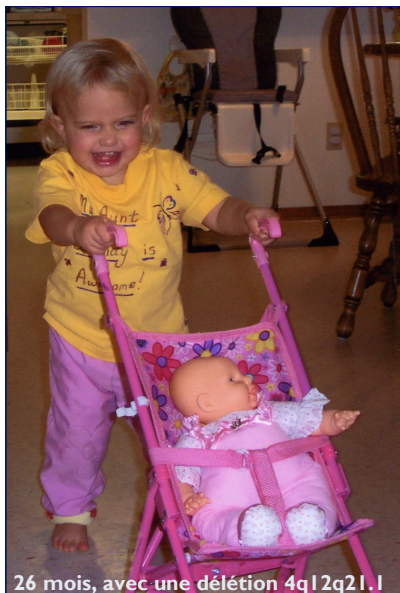
La parole et le langage sont nettement retardés, mais il n'y a pas suffisamment de preuves pour dire si le retard est disproportionné par rapport au trouble d'apprentissage.

2 enfants décrits dans la littérature médicale avaient un peu de vocabulaire, une fille avec une délétion de 4q12 à q13.1 et l'autre avec une délétion 4q12 à q21.1 qui disaient quelques mots à 4 ans (Fujimoto 1998 ; Slavotinek 1997).

L'expérience de Unique est qu'un enfant avec une délétion 4q12 à q13 a prononcé ses 1^{ers} mots à 5 ans ; un enfant avec une délétion de 4q12 à q21 a commencé à parler à 3 ans 1/2 ; un autre enfant atteint de la même délétion n'avait pas de mots à l'âge de 6 ans ; une adulte avec une délétion de 4q13 à q21 avait un discours limité attribué à un faible tonus musculaire de la bouche et du visage. Elle pouvait utiliser à la fois des mots simples et des phrases liées de 2 à 3 mots, mais préférait utiliser des gestes. Sa compréhension était bonne et elle pouvait copier des lettres et des mots à l'aide d'un clavier d'ordinateur (U).

“ Elle a un retard de langage expressif de 6 mois, mais ses compétences linguistiques réceptives sont adaptées à son âge. Pour communiquer, elle utilise des signes, des gestes, des mots et des bruits, mais avec des inflexions du ton, comme lorsqu'elle pointe quelque chose, voulant savoir ce que c'est ou de quelle couleur il s'agit. Ses 1^{ers} mots sont venus à 12 mois et pendant longtemps, elle a dit 2-3 mots avant de vraiment commencer à comprendre les choses à 24 mois. Maintenant, elle utilise beaucoup de mots simples et des phrases comme « *plus manger merci* ». Elle est également très coopérative, appréciant l'interaction de la conversation – à 28 mois.

“ Il communique par des pleurs et le langage corporel – à 5 ans.



26 mois, avec une délétion 4q12q21.1

Motricité et activités

Les bébés et les enfants sont susceptibles d'être retardés dans l'acquisition de la motricité, mais avec des encouragements, de la kinésithérapie, de la pratique, de la maturité et, dans certains cas, avec du soutien et des aides, ils devraient éventuellement les atteindre. Cependant, ce niveau de mobilité peut ne pas être possible pour tous les enfants.

La plupart des enfants souffrent d'hypotonie (faible tonus musculaire, mollesse) et d'hyperlaxité (Hoo, 1986 ; Lacassie, 1977 ; Funderburk, 1974).

Des 2 enfants décrits avec une délétion de 4q12 à q13, l'un marchait à 16 mois, l'autre se retournait seul à 8 mois, s'asseyait à 10 mois, rampait à 11 mois et marchait à l'âge de 2 ans (Slavotinek, 1997 ; U).

Parmi les enfants présentant une délétion 4q12/13 à 4q21/22, un n'avait que des capacités de mobilité légèrement retardées. Parmi les autres, la position assise a été acquise entre 8 mois et près de 4 ans ; en rampant pendant 25 mois et en marchant avec soutien entre 18 mois et 7 ans (Curtis, 1990 ; Lech, 1982 ; Funderburk, 1974 ; U).

Un enfant présentant une délétion de 4q13 à q21 était atteint de la maladie de Charcot-Marie-Tooth, une affection caractérisée par une faiblesse musculaire des jambes à partir des genoux et souvent ceux des mains. Ce trouble n'est normalement pas associé à une délétion 4q (U).

“ S'asseoir, ramper et marcher ont tous été acquis en retard, mais à 28 mois, elle n'a aucun problème bien qu'elle ne puisse pas encore courir régulièrement. Elle peut trotter ou ramper dans les escaliers, mais n'a pas encore l'équilibre nécessaire pour monter ou descendre.

“ Il n'est pas encore assis, ne rampe pas et ne marche pas, mais il tient la tête haute – à 5 ans 26 mois, avec une délétion 4q12q21.1.

Utilisation de leurs mains : motricité fine

Il y a très peu d'informations sur la motricité fine qui sous-tend l'utilisation de la main et la coordination œil-main. D'après les informations limitées sur 3 enfants, il semble qu'il soit difficile de prédire le taux de développement d'un individu. Chez un enfant de 28 mois, aucun retard n'a été constaté dans ces compétences, tandis que chez un bébé de 5 mois, ces compétences étaient particulièrement retardées (McDermott 1980 ; U).

Aspects médicaux

■ Cardiologie

Parmi les 28 bébés et enfants décrits dans ce livret, 4 présentaient une malformation cardiaque congénitale diagnostiquée et 2 autres bébés avaient un souffle cardiaque transitoire, mais pas de malformation cardiaque.

Les malformations comprenaient une communication interauriculaire (CIA, un orifice entre les cavités supérieures du cœur), une communication interventriculaire (CIV, un orifice entre les 2 cavités inférieures) et 2 enfants avaient une malformation plus complexe. L'une d'entre elles était la tétralogie de Fallot, où le cœur droit est sous-développé, il y a un orifice entre les ventricules, l'artère qui transporte le sang vers les poumons a une entrée inhabituellement étroite (sténose pulmonaire) et il y a une disposition inhabituelle de l'aorte. L'autre bébé était atteint d'une CIA importante, d'un canal artériel persistant (défaillance d'un canal entre l'aorte et l'artère pulmonaire à se refermer comme prévu peu après la naissance) ainsi que d'une cardiomyopathie hypertrophique, un épaississement des muscles cardiaques (Nitsch 2005 ; Strehle, 2001 ; Hsu, 1998 ; Curtis, 1990 ; U).

■ Crises d'épilepsie

6 des 28 enfants atteints de cette délétion (21 %) sont connus pour avoir eu des convulsions ou un symptôme semblable à des convulsions et un autre a eu un électroencéphalogramme (EEG, un test des signaux électriques dans le cerveau) qui a suggéré une activité convulsive. Dans 2 cas, les crises ne sont survenues que chez les jeunes bébés, chez l'un le 1^{er} jour de la vie et chez l'autre à 2 mois. Chez les enfants prenant des médicaments antiépileptiques, les crises étaient bien contrôlées (Strehle, 2001 ; Hoo 1986 ; Lech, 1982 ; McDermott 1980 ; U).

■ Tête et cerveau

Des informations sur la taille de la tête sont disponibles pour 13 bébés ou enfants. Bien que la taille de la tête puisse être petite (microcéphalie) par rapport à celle d'autres bébés, par rapport à leur propre corps, la tête est souvent grande. En aucun cas, la tête n'était relativement plus petite que le corps. Les informations sont très rares sur les enfants qui ont subi une imagerie cérébrale, et des anomalies assez variées ont été constatées : agénésie du corps calleux (absence de la large bande de fibres nerveuses qui relie les 2 hémisphères du cerveau) ; ventricules hypertrophiés, petit cervelet (la plus grande partie du cerveau postérieur) et plicature anormale de la partie externe des lobes frontaux, diminution relative rapide de la taille de la tête entre la naissance et l'âge de 6 mois ; atrophie des lobes temporaux (Nitsch 2005 ; Strehle, 2001 ; Schinzel, 1997 ; Curtis, 1990 ; Beall, 1988 ; Hoo 1986 ; U).

■ Cheveux, peau

Une caractéristique distinctive de certains bébés et enfants - mais pas tous - avec une délétion 4q12 est une mèche de cheveux blancs à l'avant de la tête, généralement accompagnée de plaques irrégulières de peau pâle non pigmentée sur certaines

parties du corps. Cela peut ne pas être immédiatement apparent à la naissance (une famille a commenté que leur bébé avait la peau extrêmement rouge à la naissance), cela ne fait pas mal et les seuls points à surveiller pour les familles seront d'utiliser de la crème solaire, en particulier sur la peau non pigmentée en été. De temps en temps, une zone de pigmentation légère sera également visible dans les iris des yeux. Chez les enfants sans mèche blanche, les cheveux ont parfois été décrits comme fins ou clairsemés (Fujimoto, 1998 ; Slavotinek 1997 ; Yamamoto, 1989 ; Hoo 1986 ; Lacassie, 1977 ; Funderburk, 1974 ; U).

■ **Bouche et palais**

2 bébés sont nés avec un palais inhabituellement haut et profond. Cela peut rendre l'alimentation un peu plus difficile, mais la plupart des bébés s'en sortent bien. Un bébé avait un frein de langue, libéré à la naissance lors d'une petite intervention chirurgicale. En règle générale, la bouche est petite et boire peut être un problème en raison d'un faible tonus musculaire. L'écoulement peut être traité avec des patchs cutanés contenant de l'hyoscine (Curtis, 1990 ; Hoo 1986 ; U).

■ **Courbe de la colonne vertébrale**

Les enfants atteints d'hypotonie marquée sont parfois sujets à développer une déviation de la colonne vertébrale (scoliose). Très peu d'enfants décrits dans la littérature médicale ont été suivis assez longtemps pour savoir si cela se produit, bien qu'une déviation de la colonne vertébrale ait été décrite chez 2 jeunes, dans un cas avant 4 ans. Chez un membre de Unique, une déviation marquée vers l'avant et sur les côtés s'est développée à l'âge de 15 ans et a nécessité une correction chirurgicale (Curtis, 1990 ; Mascari, 1989 ; U).

■ **Région génitale et fesses**

Des anomalies mineures des organes génitaux sont fréquentes chez les bébés atteints d'anomalies chromosomiques, le plus souvent chez les garçons. Cela a été décrit chez 2 garçons avec cette délétion : un garçon avait un petit pénis et son anus était anormalement positionné ; L'autre garçon souffrait d'hypospadias (l'orifice au bout du pénis se trouvait sur la face inférieure). Cela peut être corrigé lors d'une intervention chirurgicale (Strehle, 2001 ; Hoo, 1986).

■ **Reins, vessie et voies urinaires**

Un bébé est né avec un rein droit manquant (Yamamoto, 1989).

■ **Hernies**

2 bébés ont été décrits dans la littérature médicale avec une hernie à l'aîne, nécessitant une correction chirurgicale (Strehle 2001 ; Beall, 1988).

■ **Mains**

En règle générale, les bébés ont de petites mains avec des doigts effilés ou trapus et, dans certains cas, des 5^{èmes} doigts incurvés (clinodactylie). Les bras peuvent également être courts (Schinzel, 1997 ; Sijmons, 1993 ; Beall, 1988 ; Lech, 1982 ; U). Cette caractéristique n'est pas universelle : un enfant avait des mains de taille normale (Curtis, 1990).

■ **Membres et pieds**

Les pieds et les orteils sont également généralement petits et les jambes sont souvent courtes. Des voutes plantaires bombantes et des talons proéminents ont été décrits. Les orteils peuvent se chevaucher, bien que cela se corrige généralement au moins en

partie, une fois que l'enfant marche. Un adulte avait un pied-bot (talipes) d'un côté et un pied creux de l'autre (pes cavus), avec des jambes de longueur inégale (Strehle, 2001 ; Schinzel, 1997 ; U).

■ Dents

L'émergence des dents est retardée avec une malformation de l'émail qui est étonnamment courante, notée par 1 famille sur 3 et des chercheurs. N'importe quelle dent peut être touchée, y compris les incisives et les molaires. Les 1^{ères} dents sont apparues entre 18 mois et 2 ans. L'émail est mou et mince, exposant les enfants à un risque de caries et, dans certains cas, à une chirurgie dentaire importante (Schinzel 1997 ; Slavotinek 1997 ; Hoo 1986 ; Funderburk, 1974 ; U).

Oreilles et audition

Une perte auditive temporaire due à une otite séreuse est fréquente chez tous les jeunes enfants et particulièrement fréquent s chez les enfants atteints d'anomalies chromosomiques.

Le traitement est simple grâce à l'insertion d'aérateurs transtympaniques, en enlevant parfois les végétations avec ou sans les amygdales en même temps. En plus de ce type de surdité de transmission, une surdité plus permanente a été observée chez 2 enfants atteints de cette délétion. Les enfants atteints d'une surdité sensori-neuronale permanente, peuvent généralement maximiser leur audition avec un appareil auditif (Curtis 1990 ; U).

Yeux et vision

Le problème de vision le plus courant est un strabisme (loucher), observé chez 2 membres de Unique et 2 enfants décrits dans la littérature médicale. Le strabisme peut normalement être traité avec un patch, des lunettes et parfois avec une opération chirurgicale. Un membre de Unique a également une déficience visuelle non spécifiée et un bébé a été décrit avec un œil droit sous-développé et un défaut de développement du disque optique (le point où le nerf optique quitte l'œil pour le cerveau) (Slavotinek 1997 ; Curtis, 1990 ; McDermott 1980 ; U).

L'expérience de la puberté

La puberté n'a été décrite que chez un seul membre, une fille dont les règles ont commencé à l'âge de 17 ans.

Pourquoi cela s'est-il produit ?

Une délétion du chromosome 4q peut se produire à la suite de réarrangements chromosomiques, chez un parent ou elle peut se produire à l'improviste, de sorte que l'enfant atteint de l'anomalie chromosomique est la seule personne de la famille avec des chromosomes remaniés. La délétion est alors appelée *de novo*. Un contrôle des chromosomes des parents montrera si la délétion est *de novo* ou non.

Si le contrôle révèle un remaniement structurel des chromosomes d'un parent, celui-ci est généralement équilibré de sorte que tout le matériel chromosomique est présent, et le parent est alors presque toujours en bonne santé.

Cela peut-il se reproduire ?

Chaque situation est individuelle et les familles devraient consulter leur service de génétique pour discuter de leurs projets futurs. Lorsque les 2 parents ont des chromosomes normaux, il est peu probable qu'un autre enfant naisse avec une délétion 4q. Lorsqu'un parent a un remaniement chromosomique, le risque d'avoir un autre enfant affecté est plus élevé.

Comment cela s'est-il produit ?

Les remaniements se produisent dans les chromosomes dans le cadre de l'évolution. Ils touchent des enfants de toutes les régions du monde et de tous les types d'origines. Ils sont également présents naturellement chez les plantes et les animaux. Il n'y a donc aucune raison de suggérer que votre mode de vie ou quoi que ce soit que vous ayez fait a causé la perte de matériel chromosomique.

Les modifications de la structure des chromosomes, telles que les délétions 4q, se produisent le plus souvent au cours des divisions cellulaires qui conduisent à la création d'ovules ou de spermatozoïdes. Chacun des 46 chromosomes se divisent d'abord dans le sens de la longueur en 2 brins, qui sont maintenus ensemble au point de rencontre des bras courts et longs, connu sous le nom de centromère. Les chromosomes s'organisent ensuite en 23 paires, les paires se trouvant côte à côte.

Les 2 membres de chaque paire de chromosomes se « reconnaissent » l'un l'autre parce que l'échelle de séquence d'ADN qui les comprend est dans un ordre similaire.

Cependant, lorsqu'une petite région d'ADN sur un chromosome a une région jumelle d'ADN située ailleurs sur le même chromosome, la paire de chromosomes peut ne pas s'aligner correctement. Habituellement, après l'appariement des chromosomes, les membres d'une paire échangent des segments d'ADN avec leurs compagnons de paire, dans un processus connu sous le nom de crossing-over (recombinaison). Après ce point, les brins chromosomiques se repoussent les uns des autres, mais sont maintenus ensemble aux points de croisement connus sous le nom de chiasmata. Des délétions peuvent survenir au cours de ce processus, lorsque les chromosomes ne se sont pas alignés correctement. Un croisement inégal signifie que les échanges ne sont pas égaux entre les membres d'une paire de chromosomes. Dans ce cas, un morceau d'un chromosome peut s'enrouler et être perdu à partir du milieu du chromosome, provoquant une délétion interstitielle.



26 mois, avec une délétion 4q12q21.1

Soutien et Information



Rare Chromosome Disorder Support Group,

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

Tel: +44(0)1883 723356

help@rarechromo.org | rarechromo.org



Valentin APAC Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques

52, la Butte Églantine 95610 ERAGNY—FRANCE

Tel +33 (0) 1 30 37 90 97

contact@valentin-apac.org | www.valentin-apac.org

Association loi 1901 à but non lucratif, n° W953000999075

Rejoignez Unique pour des liens familiaux, des informations et du soutien.

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, même modeste, à nos travaux vous pouvez déposer vos dons sur notre site à l'adresse suivante:

www.rarechromo.org/donate Aidez-nous à vous aider !

Page Facebook pour les délétions 4q deletions : www.facebook.com/



Unique mentionne des forums et des sites pour aider les familles à la recherche d'informations et de soutien. Cela ne signifie pas que nous approuvons leur contenu ni que nous en sommes responsable.

La mise à jour de ce livret d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Il est conseillé aux familles de consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation avec le diagnostic génétique et pour la prise en charge médico-sociale. L'information sur les changements génétiques est un domaine qui évolue très rapidement et les informations contenues dans ce livret sont considérées comme les meilleures disponibles à l'heure où nous publions, certaines données pouvant changer ultérieurement. *Unique* fait de son mieux pour se tenir au courant sur l'évolution des informations et mettre à jour si besoin ses livrets déjà parus.

Ce livret a été compilé par *Unique* et relu par le Dr E-M Strehle, pédiatre et par le Pr Maj Hulten, Professeur de génétique médicale, University of Warwick, UK. 2006. (PM)

La version française réalisée par Valentin APAC et l'ERN Ithaca a été vérifiée par le Pr David Geneviève, généticien clinicien, centre de référence anomalies du développement, au CHU Montpellier – France.

Copyright © Unique 2006, 2025

