

Quelle est la fréquence des délétions incluant la région 5q22 ?

On ne le sait pas, mais elles sont très rares. Au moment de cette publication, *Unique* avait 19 familles avec cette délétion, Valentin APAC en comptait 7.

Pourquoi mon enfant a-t-il une anomalie chromosomique ?

Le plus souvent, une délétion du chromosome 5q arrive par hasard et l'enfant touché est la seule personne dans la famille ayant une anomalie chromosomique. Les généticiens parlent d'anomalie survenue de novo.

De temps en temps, la délétion peut arriver en raison d'un remaniement chromosomique chez l'un des parents. La seule façon de le savoir est d'étudier les chromosomes des parents.

Les réarrangements qui surviennent dans les chromosomes font partie de l'évolution. Ils touchent des enfants partout dans le monde et de tout milieu socioculturel. Ils arrivent aussi naturellement chez les plantes et les animaux. Il n'y a donc aucune raison de penser que votre mode de vie ou tout autre chose que vous avez fait aient causé la perte de matériel chromosomique.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

Quand les deux parents ont des chromosomes normaux, il est très peu probable qu'un autre enfant naisse avec une délétion 5q. Quand un parent a un réarrangement chromosomique, le risque d'avoir une autre grossesse avec la même anomalie est beaucoup plus important. Vous pourrez avoir un conseil génétique adapté pour votre famille avec un généticien clinicien.

Pour tout soutien et contacts avec d'autres familles concernées :



Valentin APAC
52, la Butte Eglantine
95610 ERAGNY
Tel/Fax +33 (0) 1 30 37 90 97
contact@valentin-apac.org
www.valentin-apac.org

Association loi 1901 à but non lucratif, n° 0953011075 enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France.

Rare Chromosome Disorder Support Group
(Groupe d'entraide Anomalies Chromosomiques Rares)



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

Les familles disent ...

Aimant et sociable et avec un sens de l'humour très personnel – 13 ans.

Elle m'a obligé à regarder les choses plus simplement. Elle sait ce qui est vraiment important – 11 ans.

Son sourire illumine la pièce – 5 ans.

*Une expérience enrichissante pour moi chaque jour.
Patience, amour, compréhension – 4 ans.*

Quand vous êtes prêts à avoir plus d'informations, Unique peut vous aider. Nous pouvons répondre aux questions individuelles et nous publions aussi un livret complet sur les conséquences des délétions incluant la région 5q22.

Cette plaquette d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles devraient 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 la publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu de cette plaquette a été vérifiée par le Docteur Diana Eccles, du Service de Génétique Régional Wessex, 2004 et par le Pr Maj Hultén, professeur de génétique médicale à l'Université de Warwick, en 2005.

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

Copyright © Unique 2010

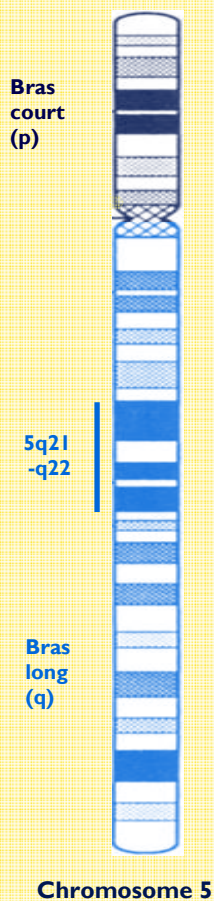
Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413

Délétions incluant la région 5q22

Egalement disponible en anglais

Qu'est-ce qu'une délétion incluant la région 5q22 ?



Une délétion chromosomique qui inclut la région 5q22 est une anomalie génétique rare, causée par la perte de matériel génétique au niveau d'un des deux chromosomes 5.

En général, la perte de matériel chromosomique augmente le risque d'avoir des problèmes comme des déficiences à la naissance, un retard de croissance et du développement.

Cependant, la taille de la partie manquante du bras long du chromosome 5 varie selon les individus.

Cela signifie que le pronostic varie et dépend en partie du matériel chromosomique et des gènes qui ont été perdus.

Gène APC

Le généticien de votre enfant ou le pédiatre peuvent vous dire si un gène particulier appelé APC (adenomatous polyposis coli) localisé en 5q21-q22 a été perdu. Cette précision est importante car les personnes qui ont perdues une copie de ce gène ont un risque plus élevé de développer un type de cancer du côlon appelé polypose adénomateuse familiale (adenomatous familial polyposis) chez les jeunes adultes. S'il en est ainsi, votre enfant sera normalement examiné dès l'âge de 10-12 ans, ou plus jeune s'il a des problèmes intestinaux ou des saignements.

Développement

■ Taille, croissance et alimentation

Quelques bébés sont nés petits à terme, d'autres sont autour du poids de naissance attendu. Presque tous les bébés semblent avoir des difficultés à prendre du poids et parfois aussi les jeunes enfants. Quelques enfants sont exceptionnellement de petite taille, mais ce n'est pas toujours le cas. La plupart des bébés mangent lentement ou sont peu disposés à manger. Ceux qui ont un palais arqué ou une fente palatine (fente dans la voûte du palais) peuvent avoir besoin de traitements adéquats et une aide médicale à l'alimentation, mais ce n'est pas toujours le cas. Des enfants plus âgés peuvent continuer à mastiquer difficilement mais l'expérience d'*Unique* pour les problèmes de prise de poids est qu'ils s'atténuent progressivement durant l'enfance.

■ S'asseoir, se déplacer, marcher

Presque tous les enfants d'*Unique* ont eu un retard pour s'asseoir et marcher, mais finalement la plupart marche et quelques-uns nagent et font du vélo. Ce n'est pas possible pour tous les enfants et un petit nombre d'entre eux sont en fauteuil roulant. Beaucoup de bébés sont mous (hypotoniques) et tirent des bénéfices d'une kinésithérapie pour augmenter leur tonus musculaire.

■ Les capacités d'apprentissage

La plupart des enfants ont une certaine difficulté dans les apprentissages mais cela peut être spécifique et modéré ; quelques enfants suivent une scolarité en milieu ordinaire avec un soutien. D'autres enfants sont plus touchés et progressent mieux en éducation spécialisée. L'expérience d'*Unique* montre que le niveau des difficultés d'apprentissage est très variable et il est plus facile de le prévoir en observant le développement de votre enfant que de connaître précisément la délétion chromosomique.

■ Langage

La plupart des membres d'*Unique* disent leurs premiers mots entre 3 et 5 ans et quelques-uns parlent avec des phrases longues et complexes. Les difficultés au niveau de la prononciation peuvent persister et de ce fait, le discours peut rester délicat. Quelques enfants ne parlent pas et communiquent en utilisant les signes et des techniques de communication alternative.

■ Comportement

La plupart des enfants d'*Unique* sont aimants et sociables. Ils peuvent être vulnérables et se mettre en danger à l'extérieur de leur environnement familial, ils ont besoin d'être préparés en douceur à tout changement. Quelques enfants plus âgés montrent une immaturité sociale et tirent des bénéfices de thérapies comportementales.

Problèmes médicaux

Voici les problèmes rencontrés dans un groupe d'enfants ayant une délétion incluant 5q22. Un enfant peut être ou non concerné.

■ Hanches et pieds

Quelques bébés sont nés avec des articulations de hanches lâches qui nécessitent d'être stabilisées avec des attelles et parfois un plâtre. Une mauvaise position des pieds est assez fréquente et cela peut nécessiter d'avoir des soins pour améliorer la marche.

■ Reins et système urinaire

Les reins et le système urinaire peuvent être touchés. D'après l'expérience d'*Unique*, le rétrécissement des canaux menant ou repartant de la vessie est fréquent, ce qui peut occasionner des problèmes pour évacuer l'urine et les reins eux-mêmes peuvent ne pas être formés normalement.

■ Maladies du cœur

Les pathologies cardiaques semblent être assez mineures et la plupart se résolvent naturellement chez les bébés sans avoir besoin de traitement. Les maladies les plus souvent remarquées sont des communications entre les cavités du cœur et une valve malformée entre le cœur et l'aorte qui distribue le sang dans le corps.

■ Infections

Les enfants avec des anomalies chromosomiques ont tendance à avoir des infections respiratoires plus souvent que les autres enfants et sont plus touchés quand ils les attrapent.

■ Crises d'épilepsie

Quelques enfants ont des crises d'épilepsie mais d'après l'expérience d'*Unique* elles disparaissent en grandissant et les crises sont bien contrôlées avec un traitement.

■ Audition

L'expérience d'*Unique* montre qu'un déficit auditif aussi bien permanent que temporaire est vraiment fréquent, bien que le degré d'atteinte soit variable.

■ Vue

Le strabisme est le problème le plus courant et le plus visible, mais il peut être traité avec des pansements occlusifs et si nécessaire avec de la chirurgie. Un petit nombre d'enfants semble être très myope.

Autres cas. Le livret d'*Unique* en anglais sur les **Délétions incluant la région 5q22** liste d'autres problèmes médicaux qui ont été trouvés occasionnellement.