



### Pourquoi est-ce arrivé ?

Il n'y a pas de cause connue pour expliquer la survenue de délétion 7q21.11. Rien de ce que vous avez fait ou n'avez pas fait n'a causé cela.

### Cela peut-il arriver de nouveau ?

Sous réserve qu'aucun parent ne porte la même anomalie génétique que son enfant, le risque qu'un autre enfant soit atteint est extrêmement faible – inférieur à un pour cent. Ce risque résiduel est secondaire à une situation appelée « mosaïcisme germinale », où le remaniement génétique est présent dans l'ovocyte ou le spermatozoïde, mais pas dans les autres cellules de l'organisme. Aucun enfant présentant une microdélétion 7q21.11 ne l'a héritée d'un parent. Il convient de demander des conseils spécifiques à votre équipe de génétique clinique, comme par exemple auprès d'un conseiller en génétique.

### Combien de personnes ont une microdélétion 7q21.11 ?

La microdélétion 7q21.11 est très rare. Très peu de patients (moins de 10) sont rapportés dans la littérature scientifique. Toutefois, l'utilisation croissante de techniques de nouvelle génération pour le diagnostic génétique conduira à l'identification de nouvelles personnes atteintes de cette microdélétion. Cela nous aidera à fournir plus d'informations utiles aux familles.

### Peut-on guérir ?

Il n'y a aucune guérison possible puisque les conséquences de la délétion sont survenues durant le développement *in utero*. Toutefois, poser le diagnostic permettra un suivi approprié et une prise en charge adaptée.

## Les familles disent...

*“ Notre fille est une petite fille douce qui a un cœur extrêmement bienveillant. Elle a tellement contribué à notre vie. Elle nous bénit tous les jours avec quelques difficultés en cours de route. Mais nous ne voudrions pas qu'il en soit autrement, elle est un véritable cadeau. Elle apporte tellement de rire et de bonheur à notre famille. Nous avons vraiment de la chance. ”*

## Soutien et information

Valentin APAC

52, la Butte Églantine  
95610 Eragny, FRANCE

Tél. +33 (0) 1 30 37 90 97

contact@valentin-apac.org |

www.valentin-apac.org

Association loi 1901 à but non lucratif, n° W953000999075

enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise –France



Rare Chromosome Disorder Support Group

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

Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



Ce dépliant a été réalisé grâce à une contribution du Sir Halley Stewart Trust

**Sir Halley Stewart Trust**

Ce guide d'information ne se substitue pas à un avis médical personnalisé. Les familles doivent consulter un médecin spécialisé pour toutes les questions relatives au diagnostic génétique et à la prise en charge médico-sociale.

Les connaissances en génétique évoluent très rapidement et les informations contenues dans ce guide sont considérées comme étant les meilleures disponibles à l'heure où nous publions, certains faits 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 guides déjà parus. Ce guide a été écrit par le Dr. Alisdair McNeill (Consultant honorable en génétique clinique) et Hollie Cowley (BSc), Université de Sheffield, UK. La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Chantal Missirian, cytogénéticien au CHU Timone enfants, Marseille, France.

2018 Version 1 (CA)

Copyright © Unique 2019

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413

# Unique

Understanding Chromosome & Gene Disorders

## Microdélétions 7q21.11



## Qu'est-ce qu'une microdélétion 7q21.11 ?

Notre organisme est composé de millions de cellules, issues d'une cellule unique formée au moment de la conception. Chaque cellule contient 46 chromosomes, organisés en 23 paires, sur lesquels les gènes sont disposés comme des perles sur un fil. Ces gènes agissent comme un mode d'emploi permettant la régulation de notre croissance, notre développement et le fonctionnement de tout notre corps. Comme les chromosomes vont par paires, les gènes vont également par paires. Chaque parent transmet seulement une copie de chaque paire chromosomique, ainsi le bébé possèdera un nouvel ensemble de paires chromosomiques héritées à part égale du père et de la mère. Une microdélétion 7q21.11 est une maladie génétique rare où un petit morceau du chromosome 7 est perdu. Chaque chromosome a un bras long (q) et un bras court (p). La microdélétion 7q21.11 se produit sur le bras long du chromosome 7 au niveau de la bande 21.11 (voir le diagramme).

Une délétion sur un chromosome peut perturber plusieurs gènes environnants. Bien qu'il y ait seulement quelques cas décrits de microdélétion 7q21.11, les principaux gènes impliqués sont *CACNA2D1* et *PCLO*. Ils jouent un rôle important pour l'envoi d'informations au cerveau, disant à l'organisme quoi faire.

## Les familles disent...

*“ Une étape majeure de son développement fut acquise autour de 2 ans ½ quand elle se retourna et commença à marcher. Peu de temps après, son langage et ses apprentissages semblaient s'améliorer. À 6 ans, elle suit aussi des cours de natation où elle peut tenir en apnée sous l'eau et commencer à faire du crawl avec aide. Bien qu'elle ait des difficultés des apprentissages scolaires, elle continue à atteindre ses objectifs individualisés et fait des progrès chaque année. ”*



Chromosome 7

## Conséquences principales :

- Retard global du développement ;
- Déficience intellectuelle, incluant un retard de langage.

### D'autres conséquences possibles dont :

- Des crises d'épilepsie ;
- Des difficultés de motricité fine ;
- Des troubles du comportement incluant des troubles du spectre autistique et un comportement difficile.

*Ces caractéristiques ne sont pas spécifiques de la microdélétion 7q21.11. Le diagnostic repose sur un test génétique spécifique.*

## Problèmes médicaux

### ■ Convulsions/Épilepsies

Certains enfants ont des crises généralisées, bien que ce ne soit pas un signe clinique constant. Les crises généralisées affectent le cerveau et surviennent lors d'une décharge d'activité électrique soudaine au niveau cérébral.

### ■ Les malformations cérébrales

3 enfants avaient des malformations cérébrales, diagnostiquées lors d'un scanner cérébral. Le scanner cérébral d'un 4<sup>ème</sup> enfant était normal. Ces malformations cérébrales peuvent contribuer à la survenue d'épilepsie et pourraient rendre le traitement de celle-ci plus difficile.

## Prise en charge :

- EEG (mesure de l'activité électrique du cerveau) si des crises sont suspectées ;
- Imagerie cérébrale par IRM (si un enfant a des crises ou une faiblesse d'un membre) ;
- Suivi par un neuropédiatre ou un pédiatre ;
- Kinésithérapie et orthophonie si besoin ;
- Consultation de génétique pour porter la preuve diagnostique et donner les informations relatives à cette anomalie génétique.

Chaque être humain est unique et cette liste de symptômes n'implique pas que votre enfant les développera tous : chacun réagit différemment selon le patrimoine génétique non touché et ce qui n'est pas génétique (le caractère, l'entourage, le milieu socio-culturel, etc.). Le suivi est essentiel pour la prise en charge globale du patient et le dépistage de symptômes pouvant survenir secondairement.

## Développement

### ■ Le développement moteur

L'ensemble des enfants avec une microdélétion 7q21.11 ont un retard du développement et certains ont des difficultés de la motricité globale. La plupart des enfants étaient capables de marcher vers 18-24 mois ; toutefois, un enfant n'avait pas acquis la marche à 3 ans. Un enfant avait du mal à marcher sur de longue distance à l'âge de 15 ans.

### ■ L'apprentissage

Toutes les publications concernant des enfants avec cette délétion, rapportent des difficultés significatives des apprentissages et ont montré un Q.I. inférieur à la moyenne pour leur âge. La plupart ont fréquenté une structure d'éducation spécialisée.

### ■ Le comportement

Certains enfants avec cette délétion ont des troubles du spectre autistique ou un comportement provocateur. Un enfant montrait des signes d'hyperactivité à 4 ans. Une fille de 6 ans présentait des stéréotypies manuelles, des problèmes sensoriels et une anxiété légère.

### ■ Le langage

Les enfants présentent généralement un retard de parole et de langage à des degrés divers. Un enfant n'avait pas acquis le langage à 6 ans, un autre ne pouvait pas faire de phrases à 15 ans.

### ■ La motricité fine

Certains enfants peuvent avoir des difficultés pour tenir et utiliser les objets du quotidien comme les couverts.

### ■ La croissance

Les enfants avec une microdélétion 7q21.11 ont généralement un poids de naissance normal, avec une taille et un périmètre crânien qui ne montrent aucune différence significative avec la moyenne.

*“ Notre fille a du mal à être à l'aise dans ses vêtements, ce qui l'oblige à changer de vêtements plusieurs fois par jour et crée des problèmes de comportement lorsqu'elle essaie de se préparer pour l'école le matin. À la maison, elle aime se glisser sous une couverture pour se détendre et se relaxer. ”*