

Pourquoi cela s'est-il produit ?

Une délétion du bras q du chromosome 7 peut survenir à la suite d'un remaniement chromosomique d'un parent, ou elle peut survenir de façon inattendue (*de novo*).

Si un caryotype des parents révèle un remaniement de structure, celui-ci est généralement équilibré c'est-à-dire que tout le matériel chromosomique est présent et le parent est alors presque toujours porteur sain. Très occasionnellement, le remaniement sera identique à celui de l'enfant, et là encore, le parent peut être en bonne santé ou présenter des similitudes avec l'enfant.

Lorsque la délétion survient de manière inattendue, la cause réelle n'est pas connue et elle doit être considérée comme un accident survenu lors de la division cellulaire dans le processus de fabrication des spermatozoïdes ou des ovules. Ces accidents ne sont pas si rares et touchent des enfants de toutes les régions du monde et de tous milieux. Ils se produisent également naturellement chez les plantes et les animaux. Il n'y a donc aucune raison de suggérer que votre style de vie ou quoi que ce soit que vous avez fait, ait provoqué la perte de matériel chromosomique.

Cela peut-il se reproduire ?

Lorsque les 2 parents ont des chromosomes normaux, il est peu probable qu'un autre enfant naisse avec une délétion 7q36 en dehors des très rares phénomènes de mosaïcisme qui peuvent exister dans les testicules ou les ovaires de l'un des parents.

Lorsqu'un parent a un remaniement chromosomique constitutionnel, le risque d'avoir un autre enfant touché est plus élevé. Il peut avoir une translocation impliquant le bras q du chromosome 7 et transmettre la délétion associée à une autre anomalie chromosomique. Lorsqu'un parent a la même délétion 7q36 que l'enfant, le risque de le transmettre peut atteindre 50 %. Un conseil génétique est toujours souhaitable.

Groupe de Soutien et Information



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



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

Rejoignez Unique pour être en relation avec d'autres familles, avoir de l'information et du soutien (en anglais).

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 à nos travaux, vous pouvez déposer vos dons sur notre site à l'adresse suivante : www.rarechromo.org/donate
Aidez-nous à vous aider !

Lorsque vous êtes prêt à recevoir plus d'informations, *Unique* peut vous aider. Nous pouvons répondre à des demandes individuelles et nous publions également un livret détaillé sur les délétions 7q36. Ce dépliant d'information ne remplace pas un avis médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien médicalement qualifié pour toutes les questions relatives au diagnostic, à la gestion et à la santé génétique. Les informations contenues dans ce dépliant sont considérées comme les meilleures disponibles au moment de la publication. Le contenu de la brochure complète dont ce dépliant d'information est extrait a été vérifié par le Professeur Jean-Pierre Fryns, Centre de Génétique Humaine, Leuven, Belgique et par le conseiller médical en chef de *Unique*, Pr Maj Hulten, professeur de génétique médicale à l'Université de Warwick, 2005. La version française traduite par Valentin APAC et l'ERN ITHACA a été relue et validée par le Pr Doco-Fenzy du CHU Reims CRM R Anddi-Rares. (2022)



Copyright © Unique 2005



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Délétions 7q36



Qu'est-ce qu'une délétion 7q36 ?

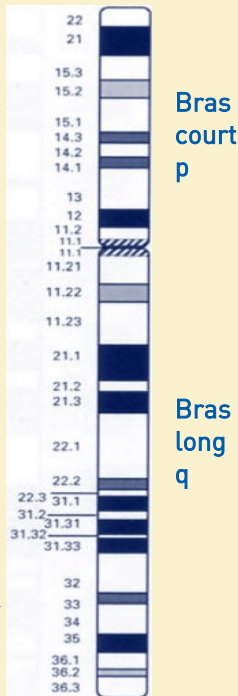
Une délétion du bras long (q) du chromosome 7 est une pathologie génétique rare dans laquelle il manque une copie d'une partie du matériel génétique (délétion) qui constitue l'un des 46 chromosomes de l'organisme. Les gènes, qui contiennent des instructions codées permettant à l'organisme de se développer et de fonctionner correctement, sont situés sur les chromosomes. Normalement, il y a 46 chromosomes dans une cellule, répartis en 23 paires, chacun provenant soit de l'ovule de la mère dans, soit du spermatozoïde du père. Il y a 22 paires de chromosomes numérotées de 1 à 22, du plus long au plus court (autosomes). La 23^{ème} paire est constituée des chromosomes sexuels (gonosomes). Les femmes ont 2 chromosomes X, les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y. Chaque chromosome a un bras court « p » pour « petit » et un bras long (« q »). Il existe des segments sur les chromosomes (1 à 3 sur le bras q du chromosome 7, allant du centromère vers le télomère) et des sous-segments (ex 1 à 6 pour le segment « 3 » du bras q du chromosome 7). Les délétions 7q36 emportent ainsi des fragments de la région distale du bras q du chromosome 7 qui s'étendent de 7q36 à 7qter.

Chromosome 7



Une paire de chromosomes 7 vus au microscope.

Diagramme du chromosome 7 (appelé idéogramme)



Conséquences

Il n'y a pas 2 personnes atteintes exactement de la même manière par une anomalie chromosomique. Un enfant peut avoir des signes évidents ou si légers que vous les remarquerez à peine. Certaines personnes n'ont aucune caractéristique évidente d'une anomalie chromosomique et la plupart des membres d'Unique ont été diagnostiqués non pas en raison de problèmes médicaux, mais d'un retard de développement.

La probabilité que des problèmes surviennent, dépend en grande partie du matériel génétique absent. Les caractéristiques suivantes ont été décrites le plus souvent dans des publications médicales et sont les plus susceptibles d'entraîner des conséquences pour la santé ou le développement de l'enfant :

- certaines difficultés d'apprentissage. Il peut s'agir de difficultés à la limite du normal, légères ou plus grave ;
- des problèmes d'alimentation ;
- une faiblesse musculaire (hypotonie) ;
- des particularités du visage avec le massif médian de la face plus petit ;
- un retard de développement affectant la tête et parfois le cerveau. La tête peut être très petite (microcéphalie) ;
- des malformations de la base de la colonne vertébrale (sacrum) ;
- des anomalies des organes sexuels (organes génitaux - chez les garçons).

Gènes en 7q36. Les gènes situés à l'extrémité du bras long du chromosome 7 affectent le développement de manière spécifique. Il existe des conséquences cliniques chez certaines personnes ayant une délétion 7q36, mais pas toutes.

Holoprosencéphalie (HPE). L'absence du gène Sonic Hedgehog (*SHH*) en 7q36 est associée à un trouble du développement appelé holoprosencéphalie. Ce trouble touche le cerveau et souvent la partie centrale du visage. Les effets vont de signes à peine perceptibles à sévères. Une forme légère d'HPE peut se manifester par une seule dent (incisive) en position médiane, une fente palatine ou l'absence d'odorat. Dans sa forme la plus grave, le cerveau ne se développe pas en 2 moitiés (hémisphères).

Anomalies sacrées. Le gène homéobox *HLXB9*, situé entre le gène *SHH* et l'extrémité distale (terminale) du chromosome 7, affecte le développement des tissus qui ont leur origine dans le bourgeon caudal de l'embryon. Les os les plus bas du sacrum et du coccyx, à la base de la colonne vertébrale, peuvent ne pas se former correctement (séquence de régression caudale).

D'autres tissus peuvent être concernés, notamment l'anus, le rectum, le système génital, les voies urinaires et la vessie. Outre l'atteinte des os inférieurs du sacrum, les caractéristiques les plus courantes sont la constipation chronique et l'apparition d'un kyste, d'une masse graisseuse ou autre masse près du sacrum.

Développement

■ **Croissance.** Comme beaucoup d'autres enfants atteints d'anomalies chromosomiques, certains bébés ayant une délétion 7q36 naissent avec un retard de croissance. Ils sont nés petits pour le terme et grandissent lentement, restant très petits pendant leur enfance et à l'âge adulte. Cependant, ce schéma n'est pas constant.

■ **Apprentissage.** Les différentes conséquences sur les capacités d'apprentissage sont très variables. En général, un soutien à l'apprentissage sera nécessaire, bien que les difficultés soient de légères à sévères. Très occasionnellement, une très petite délétion dans la région 7q36 a été trouvée chez des personnes n'ayant aucune difficulté d'apprentissage.

■ **Parole et communication.** Les enfants ont habituellement un certain retard dans l'acquisition de la parole. En général, les enfants semblent montrer un fort désir de communiquer, de sorte que dans les rares cas où le langage n'apparaît pas, les enfants utilisent une grande variété de moyens pour communiquer.

■ **Comportement.** Les enfants sont le plus souvent agréables et sociables, ce qui les avantage à l'école et plus tard, dans leurs placements. Certaines familles ont noté une forte tendance à l'entêtement qui peut évoluer vers un comportement difficile.

■ **S'asseoir, se déplacer, marcher.** Un certain retard pour s'asseoir, ramper et marcher est très courant, mais l'éventail de la mobilité est extrêmement large. En général, les enfants ayant des délétions plus grandes semblent avoir plus de retard, ils peuvent présenter une faiblesse musculaire (hypotonie) et avoir besoin d'un soutien et d'aides à la marche. Mais au moins un enfant avec une grande délétion de la région 7q32 est rapporté comme actif et sportif. Les enfants porteurs de la délétion, chez qui la zone inférieure de la colonne vertébrale (sacrum) est touchée, peuvent avoir des difficultés spécifiques de mobilité et d'équilibre. Les articulations lâches et facilement luxées sont fréquentes. Certains enfants dont les articulations de la cheville sont trop souples ont eu besoin de supports orthopédiques, mais on constate une amélioration avec le temps et peu d'enfants ont eu besoin d'une intervention chirurgicale.