

unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES



Troubles du neurodéveloppement liés au gène *CHAMP1*

rarechromo.org

Ce guide est conçu pour aider les familles et les professionnels de santé qui s'occupent des personnes atteintes d'un trouble du neurodéveloppement lié au gène *CHAMP1*. Il contient des informations sur la cause, les façons dont il peut affecter les personnes, ainsi que des suggestions sur l'aide et la prise en charge qui peuvent bénéficier aux personnes atteintes de cette maladie.

Qu'est-ce qu'un trouble du neurodéveloppement lié à *CHAMP1* ?

Un trouble du neurodéveloppement (TND) lié à *CHAMP1* est une affection génétique ultra-rare, causée par des modifications d'un gène appelé *CHAMP1*. Historiquement, cette affection a été désignée sous d'autres noms, notamment handicap intellectuel autosomique dominant de type 40 (MRD40) et trouble du neurodéveloppement avec hypotonie, langage affecté et caractéristiques dysmorphiques (NEDHILD), ce qui peut entraîner l'apparition de ces termes dans d'anciens rapports médicaux.

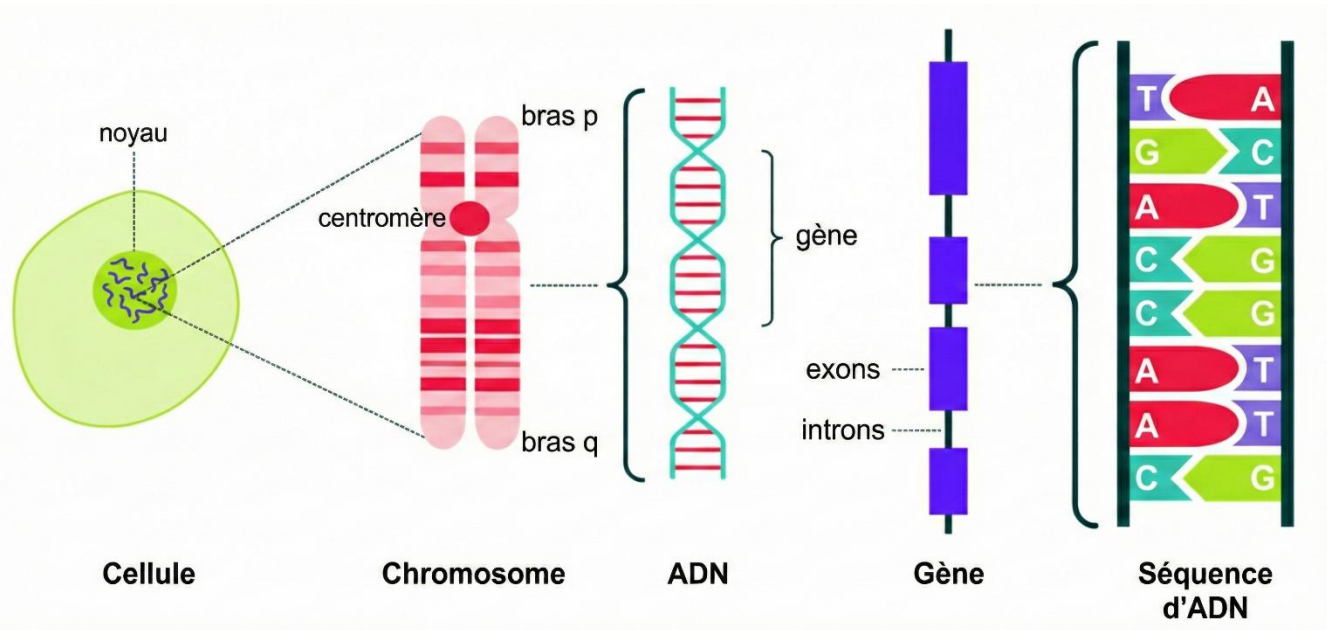
Les TND liés à *CHAMP1* sont des affections principalement caractérisées par un retard de développement, et une déficience intellectuelle de degré variable, avec des troubles importants de la parole et du langage. D'autres caractéristiques fondamentales très courantes incluent un faible tonus musculaire (hypotonie), des difficultés au niveau de la motricité et de la marche, des difficultés alimentaires, des comportements atypiques et des traits du visage distinct (dysmorphie).

Il est courant pour les maladies génétiques que chaque personne puisse être affectée différemment – même y compris les membres atteints d'une même famille. Tous ceux atteints d'un trouble lié à *CHAMP1* n'auront pas toutes les caractéristiques possibles et chaque personne avec un symptôme décrit ne sera pas nécessairement affectée de la même manière que d'autres personnes ayant ce symptôme.

Gènes et chromosomes

Les gènes portent des instructions qui indiquent à l'organisme comment fonctionner, grandir et se développer. Ils sont constitués d'ADN et sont portés dans des structures appelées chromosomes qui sont organisés par paires. Les chromosomes contiennent donc nos informations génétiques. Ces chromosomes sont situés à l'intérieur de nos cellules, les éléments constitutifs de notre corps. Chez les personnes atteintes de maladies génétiques, un ou plusieurs de leurs gènes ne donnent pas les informations à l'organisme, comme prévu, ce qui peut entraîner des changements dans le fonctionnement du corps humain.

L'ADN est constitué de substances chimiques appelées « bases » ou « nucléotides ». Il existe quatre bases d'ADN qui peuvent être abrégées par les lettres A, C, G et T. Ces bases d'ADN sont appariées 2 par 2, A/T et C/G, dans la structure de l'ADN en « paires de bases » et forment les « échelons » de sa structure en forme d'échelle. La séquence complète de notre ADN compte plus de trois milliards de paires de bases.



Quelles sont les causes d'un TND lié à *CHAMP1* ?

Les TND liés à *CHAMP1* sont causés par des modifications spécifiques (appelés **variants pathogènes**) de la séquence d'ADN du gène *CHAMP1* (*CHAMP1* est l'abréviation du nom complet du gène, **CHromosome Alignment-Maintaining Phosphoprotein 1**) ou la perte d'une copie de ce gène due à une délétion chromosomique.

Unique publie un guide distinct sur **les délétions et microdélétions**

Le gène *CHAMP1* est situé à l'extrémité du bras long « q » du chromosome 13, dans la bande appelée 13q34, comme montré sur l'image ci-dessous.

Chromosome 13



Nous avons deux copies du chromosome 13 dans nos cellules, donc nous avons aussi deux copies du gène *CHAMP1*. *CHAMP1* liée aux TND survient lorsqu'une seule copie du gène *CHAMP1* est affectée. La seconde copie est entièrement fonctionnelle. Cela est appelé **autosomique dominant**, car tous les chromosomes numérotés de 1 à 22 sont appelés autosomes et les anomalies génétiques qui surviennent lorsqu'une seule copie d'un gène autosomique est affectée, sont alors dits dominants.

Unique publie un guide distinct des **troubles à un seul gène – l'hérédité autosomique dominante** (en anglais)

Le rôle de la protéine *CHAMP1*

La séquence du gène *CHAMP1* est utilisée pour fabriquer la protéine *CHAMP1*. Cette protéine a plusieurs rôles fondamentaux qui sont essentiels pour que notre corps se développe et fonctionne comme prévu. Les symptômes et caractéristiques généralisés des TND liés à *CHAMP1* – y compris ceux au niveau du cerveau, des muscles, de l'intestin et d'autres systèmes – sont une conséquence directe des changements apportés à la protéine *CHAMP1* et de leurs effets sur ses différents rôles dans nos cellules.

- **Division cellulaire (mitose)** : le rôle principal de la protéine *CHAMP1*, reflété par son nom, est d'agir comme « contrôle du processus » des chromosomes lors de la division cellulaire. Cela garantit que les chromosomes sont correctement alignés, puis séparés en deux nouvelles cellules à chaque division cellulaire. Ce processus est vital pour la croissance et le développement, en particulier dans le cerveau, qui subit une division cellulaire massive et rapide lors de sa formation. Lorsque la protéine *CHAMP1* ne fonctionne pas comme prévu, ce processus peut être perturbé, ce qui peut affecter le développement de différentes parties du corps.
- **Développement neuronal** : des études ont montré que la protéine *CHAMP1* est essentiel à un bon développement cérébral. Une carence de cette protéine peut retarder le développement des neurones (cellules cérébrales) et nuire à leur capacité à migrer vers les bonnes positions dans le cerveau en développement (Nagai 2022, Van Caugherty 2024). Cela contribue directement à la déficience intellectuelle et à d'autres caractéristiques neurologiques des personnes atteintes d'un TND lié à *CHAMP1*.
- **Réparation de l'ADN** : la protéine *CHAMP1* fait également partie d'un système qui aide à réparer les dommages causés à notre ADN, en particulier celui appelé rupture à double brin. Cette fonction contribue à maintenir la stabilité et l'intégrité de notre code génétique.


Différents types de changements génétiques

Le type spécifique de changement génétique du gène *CHAMP1* est un facteur important qui peut influencer les symptômes et les caractéristiques d'un individu. Les recherches suggèrent que plusieurs types de variants peuvent affecter la protéine CHAMP1 de différentes manières, ce qui pourrait expliquer la variabilité des symptômes et des caractéristiques ou leur gravité, chez diverses personnes présentant un TND lié à *CHAMP1*.

- **Délétions géniques** : chez certains individus, une copie entière du gène CHAMP1 manque (délétée). Cela signifie que le corps ne possède qu'une seule copie fonctionnelle du gène capable de produire la protéine CHAMP1. C'est ce qu'on appelle l'**haplo-insuffisance** : avoir la moitié de la quantité attendue de protéines n'est pas suffisant pour un développement normal. En général, on pense que les individus présentant une délétion de CHAMP1 ont **des symptômes et des caractéristiques plus légers que ceux présentant des variants de séquences génétiques**.
- **Variants de séquence génétique, perte de fonction (LOF)** : les personnes atteintes d'un TND lié à *CHAMP1* présentent plus souvent un variant de séquence génétique, plutôt qu'une délétion du gène entier. Ces variants incluent des variants « **non-sens** » ou de « **décalage de lecture** » qui ont créé un signal d'arrêt prématuré du décodage des instructions du gène. Ce signal d'arrêt fait que la machinerie moléculaire de la cellule cesse de produire la protéine CHAMP1 avant qu'elle n'ait atteint sa taille maximale. Ces variants sont considérés comme des variants **de perte de fonction (LOF)**, car la protéine plus petite n'est pas capable d'assurer sa fonction habituelle. Cependant, la plus petite protéine produite est considérée comme interférant avec le fonctionnement normal de la protéine de taille réelle, produite à partir du gène *CHAMP1* non affecté sur l'autre chromosome 13. Ceci est appelé un **effet dominant négatif**, plutôt que l'haplo-insuffisance, comme c'est le cas pour les délétions géniques.
- **Variants de séquence génétique, gain de fonction (GOF)** : il est possible d'avoir un type différent de variant, appelé **variant missense ou faux-sens**, qui produit une protéine modifiée, par opposition à une protéine plus petite. Ces protéines modifiées peuvent parfois acquérir une nouvelle fonction ou une fonction améliorée et les variants sont alors appelés variants **de gain de fonction (GOF)**. Les variants CHAMP1 GOF ne sont pas souvent rapportés dans la littérature médicale (Ben-Haim 2020, Amenta 2023, Yoshizaki 2024), mais ce type de variant peut provoquer certains symptômes et caractéristiques différents. Jusqu'à présent (2025), les rares personnes ayant un variant faux-sens sont généralement présents à l'extrémité très légère ou sévère du spectre, selon l'emplacement exact du changement dans le gène (communication personnelle de la Fondation de recherche CHAMP1 - basée sur 17 enfants/adultes avec un variant faux-sens CHAMP1).

Tests génétiques

Un TND lié à *CHAMP1* peut être diagnostiqué par test génétique. Les variants au sein des séquences génétiques, sont identifiés par un type de test génétique appelé **Séquençage**, comme le séquençage de l'exome entier (WES) ou le séquençage du génome entier (WGS). La perte du gène (une délétion) peut également être identifiée par séquençage, mais elle est plus fréquemment détectée à l'aide d'un autre type de test génétique appelé **Puce à ADN (ACPA)**, également connue sous le nom de **arrayCGH** ou **SNParray**.



Unique publie des guides séparés pour le **Séquençage de l'ADN, arrayCGH et SNParrays** (en anglais)

Résultats des tests génétiques

Les résultats des tests génétiques sont probablement rendus par un généticien, un conseiller génétique ou le clinicien qui a prescrit le test. Selon le test réalisé, une personne atteinte d'un trouble lié à *CHAMP1* peut obtenir des résultats ressemblant à l'un des exemples suivants :

Exemple de résultat d'un **séquençage d'ADN** (par exemple **WES** ou **WGS**), qui identifie un variant génique, est présenté ici pour le gène *CHAMP1* :

c.1192C>T p.Arg398* (A398Ter) CHAMP1 (NM_032436.3)

p.Arg398* (A398Ter) Signifie le changement de la protéine : l'acide aminé Arginine (Arg) a été converti en un signal d'arrêt prématuré (indiqué par *) à la position 398 dans la séquence d'acides aminés qui composent la protéine. C'est un type de variant aberrant

C>T signifie le changement de séquence génétique ; le nucléotide C a été remplacé par un nucléotide T

c.1192 indique la position de la paire de bases du changement au sein de la séquence génique (la position où le nucléotide C a été remplacé par le nucléotide T)

CHAMP1 désigne le gène affecté

NM_032436.3 Il s'agit de la « séquence de référence » spécifique ou de la cartographie des gènes que les scientifiques utilisent pour identifier la localisation du variant

Le résultat d'un **test de puce à ADN** (ACPA) (par exemple **arrayCGH** ou **SNParray**), capable d'identifier les délétions et duplications, est présenté ici pour une microdélétion affectant le gène *CHAMP1* :

arr[hg19] 13q34(114,857,341-114,902,670)x1 dn

arr L'analyse a été réalisée par ACPA (analyse chromosomique par puce ADN) (arr).

HG19 Construction du génome humain 19. C'est la séquence d'ADN de référence à laquelle se réfèrent les numéros des paires de bases. À mesure que de nouvelles informations sur le génome humain sont trouvées, de nouvelles « constructions » du génome sont créées, et le nombre de paires de bases peut être ajusté. Cela signifie que la position des paires de bases change selon l'assemblage utilisé.

13q34 Le chromosome concerné est le chromosome 13 et la position de la délétion est dans la bande q34.

114,857,341-114,902,670 Les paires de bases entre **114 857 341** et **114 902 670** ont été révélées comme absentes. Soustrayez le 1^{er} chiffre du 2nd et vous obtenez 45 329 (0,045 Mb ou 45 kb). C'est le nombre de paires de bases qui sont délétées.

x1 Cela signifie qu'il n'y a qu'une copie de ces paires de bases, pas deux – une sur chaque chromosome 13 – comme on pourrait s'y attendre, donc il s'agit d'une délétion.

dn *De novo*. Les chromosomes des parents biologiques ont été vérifiés et aucune délétion ni autre remaniement chromosomique n'a été trouvé à la position 13q34. La délétion est peu susceptible d'être héritée et est presque certainement survenue pour la première fois dans cette famille avec cet enfant.

Mat signifierait que la délétion a été héritée de la mère.

Pat voudrait dire qu'elle a été héritée du père.

Unique publie un guide distinct pour **interpréter les résultats des tests génétiques**(en anglais)

Quelles sont les caractéristiques et symptômes des personnes atteintes d'un TND lié à *CHAMP1* ?

Comme fréquemment pour de nombreuses affections génétiques, les enfants et adultes atteints d'un TND lié à *CHAMP1*, ils peuvent présenter une gamme de caractéristiques et de symptômes. À mesure que de plus en plus de personnes sont diagnostiquées et que des informations sont partagées, la diversité des signes cliniques et la probabilité qu'un enfant ou un adulte en ait, deviendra plus fiable.

Caractéristiques communes

La plupart des enfants atteints d'un TND lié à *CHAMP1* ont :

- Un certain degré de retard de développement, souvent modéré à sévère ;
- Un certain degré de déficience intellectuelle (DI) ou de difficultés d'apprentissage (DA), souvent modérées à sévères ;
- Retard de la parole et du langage, le langage expressif est souvent plus affecté que le langage réceptif. Beaucoup de personnes sont non verbales ou peu verbales ;
- Retard moteur global, retard dans la position assise, pour ramper et pour marcher. L'âge moyen pour marcher de manière autonome dépasse 2 ans ;
- Tonus musculaire faible (hypotonie) ;
- Hypermobilité articulaire (hyperlaxité) ;
- Les difficultés d'alimentation, surtout dans la petite enfance, sont souvent liées à l'hypotonie ;
- Différences comportementales, y compris un comportement amical/joyeux, trouble du spectre autistique (TSA) ou traits autistiques, trouble du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH) et anxiété ;
- Caractéristiques du visage comprenant une lèvre supérieure fine ou triangulaire (en chapeau de gendarme), un court espace entre le nez et la lèvre supérieure (philtrum), un pont nasal plat ou large, des oreilles basses, des plis cutanés au coin interne des yeux (plis épicanthus), des yeux inclinés vers le haut et une posture de bouche ouverte ;
- Différences oculaires/visuelles, y compris un strabisme, l'hypermétropie, la myopie et les mouvements oculaires incontrôlés (nystagmus) ;
- Reflux gastro-œsophagien (RGO) ;
- Constipation ;
- Problèmes de sommeil, notamment des difficultés à s'endormir ou à rester endormi et l'apnée du sommeil ;
- Infections respiratoires récurrentes.

Parmi les autres caractéristiques possibles, figurent :

- Crises d'épilepsie ;
- Les anomalies de la structure cérébrale peuvent inclure un corps calleux mince ou des modifications de la substance blanche ;
- Petite taille de la tête (microcéphalie) ;
- Anomalies dentaires, y compris des dents petites ou mal alignées et perte des dents de lait en retard ;
- Hernies, typiquement des hernies ombilicales et médiastinales ;
- Syndrome de vomissements cycliques (SVC).



Grossesse et naissance

Bien que la plupart des grossesses soient sans particularité, des troubles peuvent apparaître chez le nouveau-né. L'hypotonie et des difficultés alimentaires sont souvent les premiers signes observés. Certains bébés nécessitent un séjour en unité de soins intensifs néonataux (USIN) pour des soins continus spécialisés. Le poids et la taille à la naissance sont généralement dans la moyenne, bien que parfois dans la partie basse. Des parents ont aussi signalé une augmentation de la clarté nucale pendant la grossesse.

Apparence

Certains traits du visage sont plus fréquents chez les enfants atteints d'un TND lié à *CHAMP1*. Ces caractéristiques n'ont aucune conséquence médicale, mais elles créent des similitudes entre les enfants diagnostiqués. Variables et parfois subtiles, elles ne sont pas présentes chez tous. Elles incluent une posture avec la bouche ouverte, une lèvre supérieure fine ou triangulaire, une lèvre inférieure épaisse, un philtrum court, un pont nasal plat, des oreilles basses, des plis épicanthus et des yeux inclinés vers le haut.



Développement

Compétences motrices globales et fines

Le retard de développement est une caractéristique universelle, les étapes étant souvent significativement différées. Cela est principalement dû à l'hypotonie et à l'hypermobilité articulaire présentes chez la majorité des enfants. La plupart d'entre eux apprennent à marcher, mais généralement après l'âge de 2 ans (moyenne de 26 mois). Certains peuvent avoir une démarche ataxique en raison de difficultés d'équilibre. La motricité fine, comme l'usage des mains pour jouer ou s'habiller, est également retardée. Beaucoup bénéficient d'une intervention précoce en kinésithérapie pour acquérir de la force et en ergothérapie pour l'autonomie quotidienne.



Unique publie des guides distincts sur **les thérapies**,
l'apprentissage de la propreté et l'incontinence (en anglais)

Juste après son cinquième anniversaire, notre fille a appris à faire du vélo sans roulettes. Pendant longtemps, il ne semblait pas qu'elle le ferait un jour. Même après beaucoup d'entraînement, il y avait très peu de progrès — mais soudain, elle a compris d'un coup ! Elle nous a surprises, ainsi de nombreuses fois et nous avons appris à ne jamais dire jamais ».

« Quand notre fille a été diagnostiquée, je n'aurais jamais imaginé qu'elle parlerait aussi bien, pourrait courir, avoir des amis, faire du patin à glace, danser, chanter ses chansons préférées, se préparer le petit-déjeuner et son déjeuner, dormir toute la nuit, gérer ses grandes émotions avec des exercices respiratoires, avoir des réponses ou des questions émotionnellement appropriées, avoir un sens de la spiritualité et de l'amour de la communauté, s'épanouir à l'école ... et bien plus encore. Chaque diagnostic est différent. Notre fille a le variant le plus courant concernant le CHAMP1.

Donc, je partage cela pour dire que je n'avais pas beaucoup d'espoir, mais maintenant oui. Bats-toi pour l'aide dont ton enfant a besoin – les petites améliorations s'accumulent et c'est incroyable à voir ! »



Développement intellectuel et apprentissage

Toutes les personnes atteintes d'un TND lié à *CHAMP1* présentent un certain degré de déficience intellectuelle (DI), allant de léger à sévère. Cela signifie qu'ils rencontreront des difficultés d'apprentissage, de raisonnement et de résolution des problèmes. La plupart des enfants auront besoin d'un soutien supplémentaire important dans leur apprentissage tout au long de leur scolarité. Les services d'intervention précoce et la création d'un plan d'accueil individualisé (PAI) et d'un plan personnalisé de scolarisation (PPS) ou équivalent sont essentiels pour aider chaque enfant à atteindre son potentiel optimal.

Unique publie des guides distincts sur l' **éducation** et l'**enseignement supérieur, la formation et le travail** (en anglais)

« À cinq ans, notre fille peut travailler avec des chiffres allant jusqu'à cinq et réaliser des puzzles jusqu'à 16 pièces. Cela a demandé beaucoup de pratique, de patience, parfois fastidieuse, mais maintenant elle aime vraiment les jeux qui comptent et parfois même, joue à des jeux ou fait des puzzles seule. Le travail acharné paie toujours » !

« Essaie de ne pas te concentrer sur ce que ton enfant ne peut pas faire, concentre-toi sur ce qu'il peut faire. Parce qu'un jour, tu pourrais te retourner et qu'il l'a fait à son rythme et tu t'es inquiété de quelque chose dont tu n'avais pas à t'inquiéter ».



Parole et langage

Un trouble sévère de la parole et du langage est également une caractéristique universelle d'un TND lié à *CHAMP1*. Beaucoup de personnes sont non ou peu verbales, utilisant seulement quelques mots ou signes isolés. Pour ceux qui développent la parole, les premiers mots sont généralement prononcés en retard, vers 3,5 ans en moyenne (Amenta 2023, Houvener 2025). On observe souvent que la compréhension du langage (langage réceptif) par un enfant est nettement meilleure que sa capacité à parler (langage expressif). Cet écart peut être une source majeure de frustration.

Une évaluation précoce par un orthophoniste est cruciale. Pour les personnes ayant peu ou pas de parole, les méthodes de communication alternative améliorée (CAA) sont essentielles. Cela peut se faire avec des options peu technologiques comme les tableaux avec des pictogrammes ou méthode des PECS et la langue des signes, à des appareils de génération de paroles high-tech, permettant aux individus de communiquer efficacement leurs pensées, besoins et sentiments.

Unique publie un guide distinct sur **la communication** (en anglais)

« Nous avons toujours su qu'elle comprenait beaucoup de choses, mais il était difficile de vraiment se connecter avec elle avant de connaître le miracle de sa capacité à nous dire ce qu'elle pense, rêve, souhaite et ressent. La langue des signes a été d'une aide énorme pour combler le fossé avant que sa parole ne soit suffisamment développée. »



Alimentation

Les difficultés d'alimentation touchent plus de la moitié des nourrissons *CHAMP1*. Souvent présentes dès la naissance, ces difficultés liées à l'hypotonie rendent la succion et la déglutition inefficaces. Le reflux gastro-œsophagien (RGO), remontée du contenu gastrique, affecte près de la moitié des personnes (Houvener 2025, Simons Searchlight). Certains ont besoin d'avoir une alimentation enrichie ou une sonde pour se nourrir (nasale ou par gastrostomie) pour une nutrition adéquate. La constipation est aussi fréquente.

Unique publie un guide distinct sur l' **alimentation** (en anglais)

Croissance et stature

Si les mesures à la naissance sont en général dans la moyenne, la croissance peut s'altérer avec le temps. Une petite taille (<3^e percentile) est une caractéristique connue (Tanaka 2016, Houvener 2025). Le périmètre crânien est aussi souvent affecté : la microcéphalie (tête plus petite que la moyenne) est fréquente (environ 50 %, Tanaka 2016), tandis que la macrocéphalie est plus rarement rapportée (Raad 2023).

Comportement

Le profil comportemental *CHAMP1* est complexe. Une caractéristique fréquente est un tempérament joyeux, amical et très sociable. Cependant, cette nature coexiste avec d'importants comportements défis. Il est essentiel que l'entourage comprenne que ce ne sont pas des traits contradictoires, mais les facettes d'un même état émotionnel. Les comportements difficiles, ne reflétant pas le caractère de l'enfant, découlent souvent de difficultés d'attention, d'anxiété ou sensoriels. Des taux élevés de diagnostics suivants sont notés :

- **Trouble du déficit de l'attention / avec ou sans hyperactivité (TDAH)** : environ 60 % des individus ont les critères du TDAH (Levy 2022, Houvener 2025), présentant des difficultés significatives en termes d'inattention, d'hyperactivité et d'impulsivité.
- **Trouble du spectre de l'autisme (TSA)** : environ un tiers des individus (33 %) remplissent les critères diagnostiques du TSA (Levy 2022, Houvener 2025). Beaucoup d'autres présentent des traits autistiques, tels que des comportements répétitifs (par exemple, des mouvements de mains) et des sensibilités sensorielles.
- **Anxiété** : celle-ci est très courante, elle est rapportée chez plus de 70 % des individus (Levy 2022, Houvener 2025).
- **Différences dans le traitement sensoriel** : de nombreuses personnes ont des réponses inhabituelles aux stimuli sensoriels. Ils peuvent être en recherche sensorielle (désirant un apport intense) ou avoir une hyper- ou hypo-réactivité aux sons, au toucher ou à d'autres stimuli. Une diminution de la sensation de douleur a également été rapportée (Levy 2022, Houvener 2025).

Comprendre ce profil complexe est essentiel pour fournir des soins efficaces. Les stratégies de gestion doivent se concentrer sur la prise en charge des causes profondes des comportements difficiles – comme les thérapies et outils sensoriels, l'utilisation de stratégies pour gérer l'anxiété et avoir un environnement organisé qui attire l'attention – tout en nourrissant la personnalité intrinsèquement amicale et sociable de l'enfant.



Unique publie un guide distinct sur **les comportements difficiles** (en anglais)



Ce qui est encore difficile pour notre fille de cinq ans, c'est de se connecter avec ses pairs. Elle a traversé une phase où elle frappait et pinçait beaucoup les autres enfants. Cela s'est amélioré avec le développement du langage et la communication, mais l'interaction sociale ne lui vient toujours pas intuitivement. Elle s'intéresse beaucoup aux autres, mais ses nombreux traits liés à l'autisme, rendent les interactions fluides plus difficiles. Elle a aussi des problèmes sensoriels, surtout avec le bruit. Cependant, quand nous la préparons à ce qu'elle va entendre et lui donnons des bouchons antibruit, elle parvient à tolérer la plupart des situations. »

« Notre fille de cinq ans est extrêmement attentionnée, souvent joyeuse et motivée, et possède un merveilleux sens de l'humour. En même temps, elle a constamment besoin de quelque chose, devient agressive quand elle est stressée et est souvent agitée. Elle est aussi très douée pour respecter les consignes et nous rappelle sans cesse ce sur quoi nous avons convenu. Cela peut parfois être épuisant, mais cela aide énormément dans la vie quotidienne ».



Puberté

Les données sont limitées, mais les parents rapportent souvent que la puberté survient tardivement chez les garçons et les filles (CHAMP1 Research Foundation). Les familles préoccupées par la gestion des règles, en raison des difficultés comportementales ou d'apprentissage, peuvent trouver bénéfique de discuter des options de la régulation menstruelle avec un pédiatre.

Sommeil

Les troubles du sommeil sont une préoccupation courante : difficultés d'endormissement, réveils fréquents et rythmes respiratoires anormaux comme l'apnée du sommeil (arrêts temporaires de la respiration). Si une apnée est suspectée en raison de ronflements ou d'interruptions respiratoires, une évaluation par un spécialiste et une étude du sommeil sont recommandées.

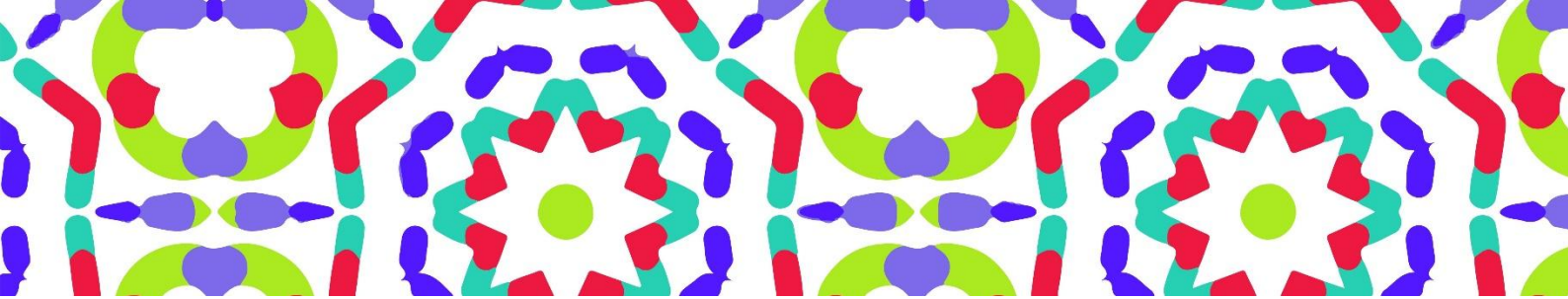
Unique publie un guide séparé sur [le sommeil](#) (en anglais)

Âge adulte

Comme les TND liés à CHAMP1 n'ont été identifiés que relativement récemment, les informations sur l'âge adulte émergent encore. Les expériences varient sans doute considérablement selon la gravité de la déficience intellectuelle (DI) d'une personne et de tout symptôme médical persistant. Compte tenu de la présence universelle de la DI, on s'attend à ce que la plupart des adultes aient besoin d'un soutien à vie dans leur vie quotidienne. Le rapport d'un cas d'une personne de 21 ans a noté une DI persistante et des difficultés de neurodéveloppement, mais une bonne santé générale. Les adultes auront des niveaux d'indépendance variables, continuant très probablement à vivre avec leurs parents ou dans des structures d'accueil avec des éducateurs ou aidants comme les appartements inclusifs, les colocations fraternelles ou les foyers occupationnels.

Unique publie un guide séparé de [Transition](#) (en anglais)





Problèmes médicaux

Les problèmes médicaux suivants ont été identifiés chez des enfants atteints d'un TND lié à *CHAMP1*. Ils ne sont pas présents chez tous les enfants, donc tous les enfants présentant un TND lié à *CHAMP1* ne seront pas affectés.

Cerveau

Une petite taille de la tête (microcéphalie) est courante chez les enfants atteints d'un TND lié à *CHAMP1*. Des différences de la structure du cerveau ont été détectées par IRM (imagerie par résonance magnétique) chez plus d'un tiers des personnes (37 %) testées (Simons Searchlight *CHAMP1* Gene Guide 2024). Les changements observés varient, mais incluent le plus souvent un sous-développement (hypoplasie) de la substance blanche, qui relie les deux moitiés du cerveau (corps calleux), une réduction de la taille du cervelet (une zone à l'arrière du cerveau, importante pour la coordination), ainsi que d'autres modifications de la substance blanche cérébrale, telles qu'un retard de la myélinisation.



Crises d'épilepsie

Des études actuelles suggèrent qu'environ 1 enfant sur 5 (21 %) avec un TND lié à *CHAMP1* présente une forme d'épilepsie (un changement soudain et inattendu de l'activité électrique dans le cerveau) (Houvenier 2025, Simons Searchlight *CHAMP1* Gene Guide 2024). Selon la ou les parties du cerveau affectées, les symptômes varient, mais incluent une confusion temporaire, des mouvements saccadés incontrôlables et une perte de connaissance ou de conscience. L'âge d'apparition peut varier considérablement, tandis que les crises peuvent se limiter à un seul incident ou survenir plus régulièrement. Plusieurs types de crises peuvent être présents chez la même personne. L'électroencéphalogramme (EEG) et l'EEG vidéo sont des examens médicaux qui peuvent être utilisés pour mesurer et enregistrer l'activité électrique du cerveau et de la personne. Ce sont des outils qui, lorsqu'ils sont utilisés en complément d'autres examens, peuvent aider à diagnostiquer le type de crise subie.

Les crises peuvent causer beaucoup d'inquiétude chez les familles et être effrayantes à observer, mais dans la plupart des cas, elles se résolvent d'elles-mêmes ou sont maîtrisées par un traitement médical. Si votre enfant fait une première crise, il est important d'éliminer les dangers à proximité afin qu'il ne puisse pas se blesser et de contacter un professionnel de santé.

Les types de crises rapportés chez les enfants atteints de TND lié à *CHAMP1* incluent :

Crises fébriles : les épisodes ne surviennent que lorsque l'enfant a une forte fièvre.

Crises d'absence : un changement de comportement comme si l'enfant « se déconnectait », parfois avec des regards fixes, des paupières qui clignent ou des tremblements des lèvres. Les absences sont très brèves, souvent de moins d'une demi-minute.

Crises d'absence atypiques : l'enfant peut sembler confus et insensible pendant plusieurs minutes (très différent d'une crise d'absence typique).

Crises tonico-cloniques généralisées : au début d'une crise, l'activité électrique anormale touche les deux côtés du cerveau. La crise implique une phase de raidissement suivie d'un mouvement brusque du corps



Yeux et vue

Les anomalies oculaires sont fréquentes chez les enfants avec un TND lié à *CHAMP1*. Une évaluation par un ophtalmologiste pédiatrique est recommandée pour le diagnostic. Ceux-ci incluent :

Erreurs de réfraction : hypermétropie et myopie qui peuvent être corrigées avec des lunettes.

Strabisme : déviation des yeux (vers l'intérieur, l'extérieur, le haut ou le bas), traitée par Patch, lunettes ou chirurgie.

Nystagmus : mouvements oculaires incontrôlés et répétitifs.

Amblyopie : « œil paresseux », qui peut résulter d'un strabisme non traité.



Système gastro-intestinal

La constipation est fréquente chez les enfants atteints de TND lié à *CHAMP1* et peut être liée à un faible tonus musculaire, peu d'exercice, une alimentation faible en volume et une consommation d'eau déficiente, et d'autres raisons qui ne sont pas entièrement comprises. Il est important que les causes possibles soient discutées avec un médecin, qui peut recommander d'adapter son alimentation ou de donner des laxatifs. Le RGO (reflux gastro-œsophagien, où les aliments remontent facilement dans l'œsophage) est également fréquent et peut nécessiter un traitement, incluant une position semi-assise pour manger, des médicaments ou des compléments nutritionnels, ou dans les cas graves, une sonde d'alimentation (nasale ou une gastrostomie) pour garantir une nutrition suffisante.

Certaines personnes souffrent du **syndrome de vomissement cyclique (SVC)**. Le SVC est une affection distincte caractérisée par des épisodes sévères et récurrents de nausées et de vomissements pouvant durer des heures voire des jours, suivis de périodes de rémission. La prise en charge du SVC nécessite souvent un gastro-entérologue et peut inclure des médicaments pour prévenir ou raccourcir les épisodes.

Articulations

Les anomalies articulaires sont caractéristiques, incluant une hypermobilité (articulations lâches - hyperlaxité) permettant des positions inhabituelles. Bien que souvent sans gravité, cela peut être associé à des douleurs, raideurs, luxations ou entorses. Les enfants avec des articulations très lâches peuvent avoir besoin de kinésithérapie, de massages ou d'attelles pour le soutien, notamment avant l'acquisition de la marche.

Audition

Quelques enfants présentent une déficience auditive, bien que l'audition soit souvent normale à la naissance. La perte peut être conductive (transmission inefficace), sensori-neurale (difficulté au niveau de l'oreille interne ou nerf auditif), ou mixte. De nombreux types de perte d'audition sont gérables par des appareils auditifs. Vu le risque de retard de langage, les inquiétudes parentales doivent être traitées tôt par une thérapie adaptée.



Unique publie un guide distinct sur **l'audition** (en anglais)

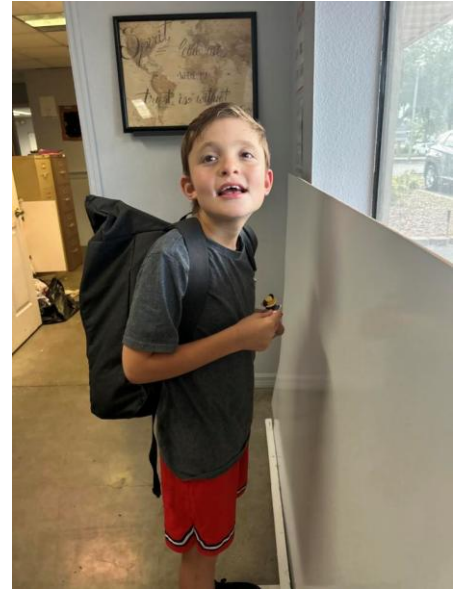
Respiration

Les bébés et les enfants présentant des anomalies chromosomiques et génétiques rares ont tendance à avoir un taux plus élevé de problèmes respiratoires, qui peuvent devenir moins fréquents avec l'âge et la maturité, bien qu'ils puissent persister tout au long de l'enfance. Les enfants peuvent également être sujets aux allergies et à l'asthme, parfois déclenchés par des infections respiratoires. D'autres problèmes peuvent inclure l'apnée du sommeil (lorsqu'il y a un rythme respiratoire anormal pendant le sommeil).

Dents

Les problèmes dentaires sont très fréquents chez les enfants atteints de maladies génétiques. Plusieurs difficultés ont été décrites par les parents d'enfants atteints d'un TND lié à *CHAMP1*, notamment un développement dentaire inhabituel ; le grincement des dents (bruxisme), qui peut user prématurément l'émail, des dents qui sortent tardivement et les dents de lait qui tombent en retard. Des soins dentaires de qualité et réguliers sont importants pour réduire les conséquences causées par les caries et l'érosion (dû au grincement). Les enfants et les adultes peuvent également bénéficier de services dentaires hospitaliers spécialisés et avoir besoin d'un traitement sous anesthésie générale (réseau Handidents).

Unique publie des guides distincts sur **Prendre soin des dents de votre enfant** et **Anomalies dentaires fréquentes** (en anglais)



Hernies

Certains bébés atteints d'un TND lié à *CHAMP1* naissent avec une hernie, où un organe ou un tissu adipeux passe à travers un point faible d'un muscle ou les tissus environnants. Cela inclut des cas de hernies au niveau ou près du nombril (ombilical), concernant l'abdomen, impliquant le muscle qui sépare la cavité thoracique de la cavité abdominale (diaphragmatique) et le haut de l'estomac (hiatal). Dans certains cas, les hernies se guérissent naturellement sans avoir besoin de traitement, mais dans la majorité des cas, une opération chirurgicale est nécessaire.

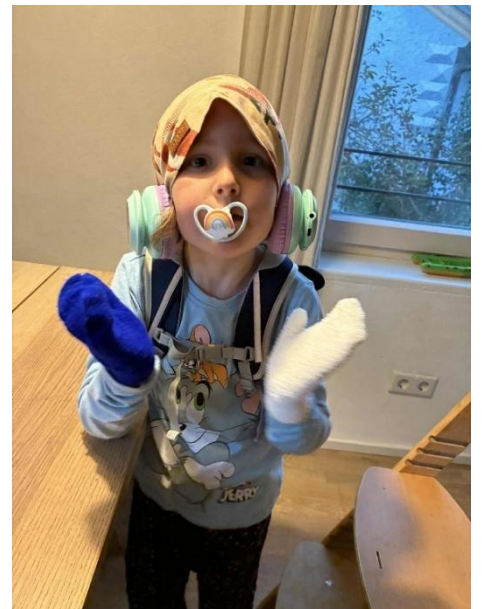
Autres problèmes médicaux

Colonne vertébrale : une déviation latérale de la colonne vertébrale (scoliose) ou du haut du dos (cyphose) peut survenir (Raad 2023, Houvener 2025).

Reins et voies urinaires : bien que moins fréquentes, des anomalies rénales ou des voies urinaires ont été signalées chez certains individus (Houvener 2025, communication personnelle de la Fondation de recherche CHAMP1).

Cœur : les malformations cardiaques congénitales (présentes à la naissance) ont rarement été rapportées (Tanaka 2016, Houvener 2025). Une évaluation de base par un cardiologue peut être envisagée.

Cancer : des cas très rares de leucémie ont été signalés chez des personnes atteintes de variants *CHAMP1* (Garrity 2021). À l'heure actuelle, il n'est pas clair que cela soit vraiment associé. Le dépistage de routine du cancer n'est pas recommandé pour l'instant, mais c'est un domaine de recherche qui est en cours.



À quel point un TND lié à *CHAMP1* est-il fréquent ?

Le TND lié à *CHAMP1* est extrêmement rare. En 2025, moins de 250 personnes ont été identifiées dans le monde via des registres et la littérature. Cependant, ce trouble n'ayant été décrit qu'en 2015 (Deciphering Developmental Disorders Study 2015, Hempel 2015) et manquant encore sur certains panels de tests standards, il est probablement sous-diagnostiqué. Le nombre de diagnostics devrait augmenter avec sa prise de conscience et la généralisation des tests génétiques.

Pourquoi cela s'est-il produit ?

Lors de la conception, l'ADN des parents est copié dans l'ovule et le spermatozoïde. Ce processus biologique n'est pas parfait : des changements aléatoires, invisibles chez les parents, surviennent naturellement dans le code génétique de tous les enfants. Ce phénomène n'est pas dû à l'alimentation, à l'environnement ou au mode de vie. Si la plupart des modifications sont sans effets, celles perturbant le gène *CHAMP1* entraînent des TND. Chez la quasi-totalité des personnes identifiées (2025), le changement est « *de novo* » (survenu pour la première fois chez l'enfant). Très rarement, un parent peut être porteur d'un remaniement chromosomique ou avoir un variant dans certains gamètes (*mosaïcisme germinale*). Il est important de savoir qu'aucun parent n'est responsable de ces changements naturels de l'ADN.



« Accepter le diagnostic de la maladie est un long parcours, parfois décourageant, parfois épuisant, mais cela nous permet aussi de découvrir des forces inattendues et un courage sans bornes. Notre fille nous a appris à vivre au jour le jour. Pour mettre les choses en perspective. Pour savourer davantage les petites victoires et les grands progrès. Nous vivons tout plus intensément. Avec le groupe de parents *CHAMP1*, vous aurez l'impression de rejoindre une nouvelle famille, un cocon où tout le monde est toujours là pour vous écouter, vous aider et vous soutenir. »

Est-ce que cela peut se reproduire ?

La possibilité qu'un autre enfant soit touché dépend du code génétique des parents. Chez presque tous les cas identifiés jusqu'à présent (2025), l'anomalie génétique était *de novo*, signifiant qu'aucun parent n'avait de modification génétique ou de réarrangement chromosomique. Par conséquent, la probabilité d'avoir un autre enfant atteint est généralement inférieure à 1 %.

Un risque résiduel persiste toutefois en raison du *mosaïcisme germinale* qui reste rare. C'est lorsqu'un parent est porteur de ce changement uniquement dans certains ovules ou spermatozoïdes, ce qui le rend indétectable aux analyses sanguines standards.



Unique publie un petit livret de base sur le *mosaïcisme* (en anglais)

Un généticien ou un conseiller en génétique peut fournir des conseils spécifiques à chaque famille sur les risques de récurrence.

Unique publie des guides distincts pour *envisager votre prochain enfant, les tests génétiques prénataux et le diagnostic, un rendez-vous clinique en génétique et soutenir les frères et les sœurs d'enfants atteints d'une maladie génétique rare* (en anglais)

Peut-on guérir un TND lié à *CHAMP1* ?

Il n'existe pas de remède pour un TND lié à *CHAMP1* puisque les conséquences du changement génétique se sont produites lors de la formation et du développement du bébé. Cependant, connaître le diagnostic permet de mettre en place une surveillance et des soins appropriés.

Prise en charge

Aucune directive de pratique clinique pour les TND liés à *CHAMP1* n'a été publiée (2025). Les suggestions suivantes ont été fournies par des cliniciens, qui ont une expérience personnelle de la gestion ou du traitement de personnes atteintes d'un TND lié à *CHAMP1*, afin d'améliorer la qualité de vie et de réduire les complications.

Les enfants et adultes atteints d'un TND lié à *CHAMP1* devraient être suivis par une équipe multidisciplinaire qui coordonne la prise en charge. L'équipe devrait inclure un généticien et un pédiatre (pour les enfants) qui peuvent coordonner les soins afin que le développement et le comportement puissent être suivis, et que la meilleure prise en charge soit apportée avec différentes thérapies. Les personnes peuvent également être évaluées par divers médecins spécialisés et paramédicaux.

Immédiatement après le diagnostic

Lorsqu'elle n'est pas réalisée dans le cadre du processus de diagnostic, une évaluation des caractéristiques des TND liés à *CHAMP1*, présentes chez l'enfant ou l'adulte diagnostiqué avec cette maladie génétique, doit être réalisée. Cela peut déterminer quelles caractéristiques des TND liées à *CHAMP1* sont présentes et leurs degrés de gravité.

Soins et thérapies

La manière dont une personne atteinte d'un TND lié à *CHAMP1* est prise en charge, nécessitera probablement des soins coordonnés par une équipe multidisciplinaire de spécialistes, qui peuvent inclure :

Pédiatre – un médecin spécialisé dans la santé physique, mentale et sociale des enfants de la naissance au jeune adulte.

Neurologue – un médecin spécialisé dans les affections du cerveau, de la moelle épinière et du système nerveux.

Cardiologue – un médecin spécialisé dans les affections cardiaques.

Endocrinologue – un médecin spécialisé dans les hormones et leurs effets sur le fonctionnement du corps humain.

Urologue – un médecin spécialisé dans le diagnostic et le traitement des affections du système urinaire.

Néphrologue – un médecin spécialisé dans les affections des reins.

Chirurgien – médecin spécialement formé pour réaliser des opérations médicales.

Ophthalmologue – un médecin spécialisé dans les affections des yeux.



Oto-Rhino-Laryngologiste (ORL) – un professionnel de santé qui diagnostique, traite et aide à gérer une affection impliquant l'audition ou l'équilibre.

Ergothérapeute – un professionnel de santé paramédical qui utilise des activités pour faciliter la gestion d'une maladie et peut fournir du matériel adapté.

Kinésithérapeute – un professionnel de santé paramédical qui utilise l'exercice, le mouvement, le massage, la rééducation et les conseils pour améliorer la force et la mobilité du corps.

Orthophoniste – un professionnel de santé paramédical qui aide à la communication vocale, linguistique et parfois aux difficultés d'alimentation ou de déglutition.

Psychiatre – un médecin spécialisé en santé mentale.

Les infirmiers spécialisés et/ou d'autres professionnels de santé peuvent devoir planifier de manière systématique et complète le traitement d'un enfant ou d'un adulte.

Traitements et thérapies

Le traitement dépendra des caractéristiques et symptômes spécifiques ressentis par la personne atteinte d'un TND lié à *CHAMP1*, mais pourra inclure :

La kinésithérapie pour le faible tonus musculaire (hypotonie) et les retards moteurs globaux, qui incluent généralement des exercices pour renforcer le tronc, améliorer l'équilibre et la coordination pour aider les enfants à atteindre des étapes motrices telles que s'asseoir, ramper et marcher, ainsi que pour améliorer le déplacement.

L'ergothérapie pour les retards de motricité fine et les sensibilités sensorielles, qui peuvent inclure des activités visant à améliorer la force et la coordination des mains pour les tâches quotidiennes (par exemple, l'alimentation et le soin), ainsi que la thérapie d'intégration sensorielle pour aider les individus à mieux traiter et à répondre aux informations sensorielles de leur environnement.

L'orthophonie pour les troubles sévères de la parole et du langage, qui peuvent inclure des séances régulières axées sur les méthodes de communication alternative améliorée (CAA) (par exemple, la langue des signes, les systèmes d'échange d'images (PECS) et les dispositifs de communication high-tech) pour fournir un moyen de communication fonctionnel aux personnes non verbales ou ayant une parole très limitée.

La thérapie comportementale pour les caractéristiques de l'autisme, du TDAH et de l'anxiété, qui peut inclure des thérapies comportementales comme l'Analyse du Comportement Appliquée (ABA) pour aider à gérer les comportements difficiles, améliorer les compétences sociales et développer des stratégies d'adaptation.

Des médicaments peuvent être prescrits, tels que des antiépileptiques, pour aider à contrôler ou prévenir les crises.

Un régime alimentaire, comme un régime riche en fibres ou des laxatifs, peut être recommandé pour soulager la constipation.

La chirurgie, comme la pose d'une sonde de gastrostomie (sonde G) pour des difficultés sévères et prolongées d'alimentation, ou des interventions visant à corriger un strabisme, afin d'assurer une nutrition suffisante et d'améliorer la vision.



Recherche sur de nouveaux traitements pour les TND liés à *CHAMP1*

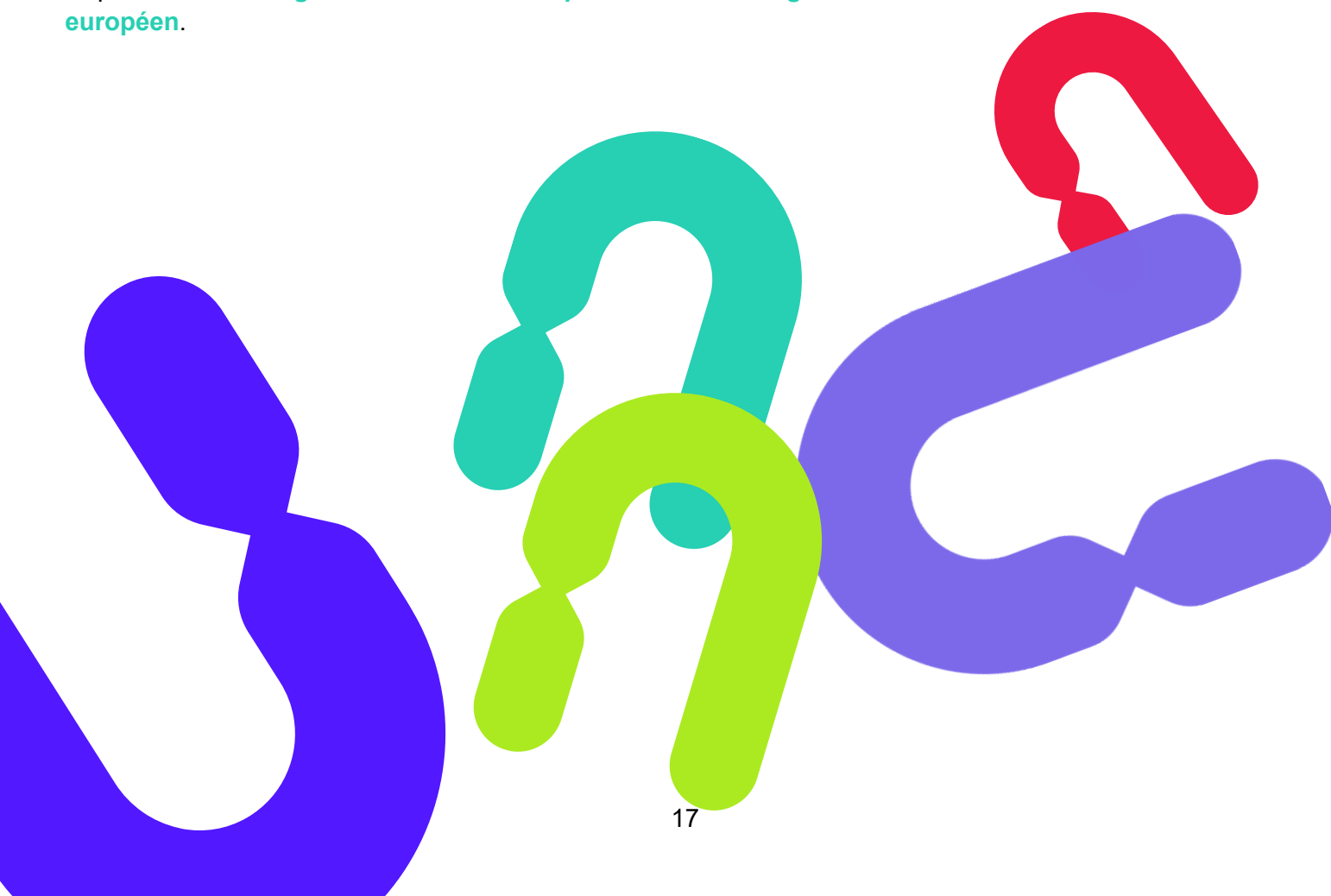
La modification génétique provoquant un TND lié à *CHAMP1* affecte le développement du cerveau et d'autres parties du corps avant la naissance. Par conséquent, une guérison complète est peu probable, même à l'avenir, puisque le cerveau est déjà formé au moment où le diagnostic est posé. Cependant, des recherches pour améliorer les traitements et la prise en charge de divers symptômes, comme le TSA et l'épilepsie, sont en cours.

De plus, le gène *CHAMP1* et son rôle dans la cellule font l'objet de recherches actives. Des organisations de familles comme la Fondation de recherche *CHAMP1* travaillent pour accélérer cette recherche en finançant des études, en créant des modèles animaux et cellulaires avec des modifications du gène *CHAMP1* et en constituant des registres de données sur les personnes.

Un domaine de recherche est la réutilisation des médicaments, qui vise à identifier les médicaments existants et approuvés pouvant aider à soigner les symptômes des TND liés à *CHAMP1*.

Un domaine clé de la recherche future est le développement des thérapies génétiques. Parce que différents variants génétiques causent le trouble par des mécanismes différents (haplo-insuffisance ou perte de fonction dominante-négative et éventuellement gain de fonction), différentes approches thérapeutiques peuvent être possibles. La recherche explore des stratégies comme les thérapies à base d'ARN [par exemple les oligonucléotides antisens (ASO)] qui pourraient potentiellement soit renforcer la fonction de la copie génique saine, soit inactiver la copie génétique ayant le variant. Ces approches en sont encore aux premiers stades de la recherche et ne sont pas encore disponibles comme traitements.

Les détails des essais cliniques liés à une maladie ou un gène particulier sont disponibles sur [le registre des essais cliniques ClinicalTrials.gov](https://www.clinicaltrials.gov) et celui [européen](#).



Les familles disent ...

« Nous avons reçu le diagnostic de notre fille en décembre 2023 après un an et demi d'attente, elle avait 3 ans. Lorsque nous avons reçu les résultats, nous avons été soulagés de pouvoir donner un nom à ses symptômes. Cependant, cela nous a aussi plongés dans un monde inconnu d'être parents d'un enfant atteint d'une maladie génétique très rare. »

« Apprendre que notre fille a une maladie génétique ultra-rare était une information difficile à recevoir, mais nous étions soulagés d'avoir enfin des réponses à tant de préoccupations médicales qui semblaient si indépendantes. Ce à quoi je ne m'attendais pas, c'est un soutien aussi incroyable pour apprendre à connaître notre communauté CHAMP1. Nous avons des familles formidables qui défendent tout ce dont nos enfants ont besoin. Nous poursuivons tous la qualité de vie pour nos enfants et nos familles – le soutien familial et la fondation CHAMP1 ont été une telle bénédiction. Je dis souvent que, pour les mauvaises nouvelles et le chemin que nous avons parcouru avec cette maladie, nous avons gagné à la loterie en matière de soutien. Reconnaisant envers des personnes comme Jeff et Katis, prêtes à donner tant à notre fondation, à lutter pour une meilleure qualité de vie et un jour un remède pour nos enfants. »

« Le diagnostic de notre fils nous a aidés à aider d'autres familles nouvellement diagnostiquées. Nous avons des expériences vécues qui aident bien plus que toute information provenant de professionnels. Nous comprenons la solitude du diagnostic et espérons que de nouvelles familles s'adressent à notre communauté pour les aider à traverser le début de leur parcours ».

« Bien que recevoir un diagnostic CHAMP1 puisse faire peur, cela a été une expérience remplie de progrès et de triomphes. Beaucoup de choses que nous pensions impossibles à voir, ont peu à peu émergé et nous pouvons profiter de ce parcours avec un nouveau point de vue. »

« Le fait que ma fille ait eu CHAMP1 a changé ma vie. Et pas forcément de la manière dont on pourrait le penser. Oui, la vie est parfois difficile. Quand nous avons reçu le diagnostic, j'ai pleuré pendant des jours, pleurant la vie que je pensais que notre fille aurait, sans savoir ce que son avenir lui réservait et sans savoir comment la soutenir au mieux. Mais une fois que j'ai assimilé ce qui s'était passé, j'ai trouvé la communauté la plus incroyable avec nos autres familles CHAMP1. Le soutien, l'amour et l'attention qu'ils montrent continuellement sont les meilleurs. Ils savent exactement ce que je ressens et m'aideront toujours et offriront des mots de soutien réconfortants dans les moments difficiles, nous aidant à savoir quoi demander aux professionnels de santé. Ils partagent aussi nos succès et défendent notre fille. »

« Dire qu'avoir un enfant avec CHAMP1 a changé ma vie est vrai. Nous avons voyagé à travers le monde pour rencontrer les personnes les plus incroyables. Nous avons la communauté la plus solidaire et la meilleure équipe scientifique qui travaille sans relâche pour nous. Je suis une personne complètement différente à cause de CHAMP1, dans le meilleur sens du terme. Je suis plus forte, plus confiante et plus résiliente qu'avant d'avoir ma fille. »

« Oui, la vie peut être dure, mais mon Dieu, je ne changerais notre fille pour rien au monde. »



Sources

Les informations contenues dans ce livret proviennent de la littérature médicale publiée, des organisations de familles CHAMP1 et des informations provenant de membres de Unique. L'auteur et la date de publication des articles de la littérature médicale sont donnés pour vous permettre de rechercher les résumés ou les articles originaux sur Internet sur PubMed (pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/).

Références

- *Garrity *et al.* (2021) Neurodevelopmental phenotypes in individuals with pathogenic variants in CHAMP1. *Cold Spring Harb Mol Case Stud*, 7(4): a006093.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34021018/
- *Deciphering Developmental Disorders Study (2015). Large-scale discovery of novel genetic causes of developmental disorders. *Nature* 519: 223-228.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25533962/
- *Hempel *et al.* (2015) De Novo Mutations in CHAMP1 Cause Intellectual Disability with Severe Speech Impairment. *Am J Hum Genet*, 97(6): 923-30.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26340335/
- *Levy *et al.* (2022) CHAMP1 disorder is associated with a complex neurobehavioral phenotype including autism, ADHD, repetitive behaviors and sensory symptoms. *Hum Mol Genet*, 31(15): 2582-2594.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35271727/
- *Levy *et al.* (2023) Prospective phenotyping of CHAMP1 disorder indicates that coding mutations may not act through haploinsufficiency. *Hum Genet*, 142(9): 1385-1394.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37454340/
- *Nagai *et al.* (2022) Deficiency of CHAMP1, a gene related to intellectual disability, causes impaired neuronal development and a mild behavioural phenotype. *Brain Commun*, 4(5): fcac220.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36106092/
- *Tanaka *et al.* (2016) De novo pathogenic variants in CHAMP1 are associated with global developmental delay, intellectual disability, and dysmorphic facial features. *Cold Spring Harb Mol Case Stud*, 2(3): a000918.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27148580/
- *Raad *et al.* (2023) CHAMP1-Related Disorder: Sharing 20 Years of thorough Clinical Follow-Up and Review of the Literature. *Genes (Basel)*, 14(8): 1546.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37628598/
- *Ben-Haim *et al.* (2020) CHAMP1 mutations cause refractory infantile myoclonic epilepsy. *J Pediatr Neurol*. 18:027–32.
research.champ1foundation.org/papers-details?recordId=recBRWBaeYIp879Yn
- *Van Caugherty *et al.* (2024) The Genomics of CHAMP1: Insights into their Cell-Type Specificity and Developmental Trajectories.
research.champ1foundation.org/papers-details?recordId=recEgelaTNE8WI5up
- *Houvener *et al.* (2025) A disease conceptual model for CHAMP1-related disorder.
research.champ1foundation.org/papers-details?recordId=recBvwHfNrm6pvvU
- *Yoshizaki *et al.* (2024) CHAMP1 premature termination codon mutations found in individuals with intellectual disability cause a homologous recombination defect through haploinsufficiency. *Sci Rep*. Dec 30;14(1):31904.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39738383/
- *Simons Searchlight CHAMP1 Gene Guide
simonssearchlight.org/gene-guide/champ1/

Réseau d'Informations et de Soutien



unique
UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES

Rare Chromosome Disorder Support Group
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8, 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356
help@rarechromo.org | rarechromo.org

Rejoignez Unique pour échanger, avoir des informations et du soutien :

Devenez membre

Aidez-nous à vous aider !

Unique est une association caritative sans financement gouvernemental, existant uniquement grâce à des dons et des subventions. Si vous le pouvez, faites un don :

Faites un don via notre site web

Sites web, groupes Facebook et autres liens :

- [CHAMP1 UK \(Œuvre caritative\)](#)
- [CHAMP1 UK Facebook Page](#)
- [CHAMP1 UK WhatsApp](#)
- [Groupe privé Facebook de soutien familial CHAMP1](#)
- [CHAMP1 Research Foundation \(Organisation à but non lucratif\)](#)
- [Page Facebook de la CHAMP1 Research Foundation](#)
- [Portail de recherche CHAMP1](#)



Ce guide d'information ne remplace pas un conseil médical personnel. Les familles devraient consulter un clinicien médicalement qualifié pour toutes les questions relatives au diagnostic génétique, à la prise en charge médicale et sociale. L'information sur les changements génétiques est un domaine qui évolue très rapidement et bien que les informations de ce guide soient considérées comme les meilleures disponibles au moment de la publication, certaines données peuvent évoluer.

Ce guide a été rédigé par CHAMP1 UK, The CHAMP1 Research Foundation et Unique (AP) et examiné par les membres du conseil consultatif scientifique de la CHAMP1 Research Foundation, Dr Wendy Chung, M.D., Ph.D. et Dr Stefano Berto, Ph.D.

La traduction a été réalisée par des bénévoles de la Fondation de recherche CHAMP1 et vérifiée par les parents d'enfants atteints de CHAMP1, Michelle Santonastasi et Constance Viala et l'association Valentin APAC.

Version 1 (AP) 2025

Copyright © Unique 2026

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES

rarechromo.org