

Que se passe-t-il durant la grossesse ?

Certaines personnes choisissent de faire des examens durant la grossesse pour découvrir si le bébé a hérité d'une forme déséquilibrée de l'insertion. Cela peut être fait par amniocentèse ou par prélèvement des villosités choriales (PVC).

Consultez le guide d'information de *Unique* « Translocations déséquilibrées » pour plus d'informations à ce sujet (qui peut être téléchargé sur le site : www.rarechromo.org).

Pourquoi moi ? Est-ce de ma faute ?

Si on vous a dit que vous aviez une insertion équilibrée, vous pourriez vous demander « Pourquoi moi ? ».

Souvenez-vous que l'insertion est probablement survenue quand l'ovocyte ou le spermatozoïde se sont formés et qu'ils étaient ainsi depuis votre conception.

Au plus tard, cela s'est produit dans les premiers jours de la grossesse. Il n'y a donc rien qui peut vous être reproché ou vous rendre responsable. Tout ce qui est connu sur une insertion équilibrée c'est que le hasard décide si vous êtes touché ou non. Aucun facteur environnemental, alimentaire, professionnel ou de style de vie ne la provoque.

Elles affectent les hommes et les femmes de tous types de milieux sociaux, de niveau de vie et de groupes ethniques. Ce n'est pas de votre faute et ce n'est pas de la faute d'un membre de votre famille. Certaines personnes avec une translocation non réciproque ou insertion, équilibrée se sentent responsables. Certaines personnes qui ont hérité de l'insertion découvrent que le parent qui leur a transmis cela se sent coupable. Il n'y a absolument aucune raison de l'être.

Les membres de *Unique* avec une translocation non réciproque ou insertion, équilibrée.

En juin 2014, *Unique* a autour de 40 membres avec une insertion, équilibrée impliquant une variété de différents chromosomes, Valentin APAC en a 11. Les enfants qui ont hérité d'une forme déséquilibrée d'une insertion ont généralement des problèmes physiques et/ou d'apprentissage.

Pour plus d'information en ce qui concerne une duplication ou une délétion particulière causée par transmission d'une insertion, équilibrée, veuillez regarder notre guide d'information (qui peut être téléchargé gratuitement depuis www.rarechromo.org) ou contactez *Unique*.

Soutien et Information



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group,
(Groupe d'entraide d'Anomalies Chromosomiques Rares)
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
Tel +33 (0) 1 30 37 90 97
Fax +33 (0) 9 70 32 87 02
contact@valentin-apac.org
www.valentin-apac.org
Association loi 1901 à but non lucratif,
n° W953000999 enregistrée auprès de
la sous-préfecture de Pontoise, France.

Unique est une association à but non lucratif sans financement gouvernemental, n'existant que par les dons et allocations de bourses de recherches. Si vous souhaitez apporter votre soutien vous pouvez faire un don sur notre site web:

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

Si vous avez besoin d'informations complémentaires, *Unique* peut vous aider (en anglais) et Valentin APAC (en français).

Cette fiche d'information ne se substitue pas à la consultation médicale. Les familles doivent consulter un médecin ayant les compétences reconnues dans les domaines du diagnostic génétique, de la prise en charge médico-sociale et des problèmes de santé pouvant toucher les personnes concernées par cette affection génétique.

À l'heure où nous publions, ce document contient sans doute les meilleures informations disponibles.

La version française, traduite par Valentin APAC, a été validée par le Pr SANLAVILLE, généticien au CHU de Lyon (69) - France.

Copyright © *Unique* 2018

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Les insertions chromosomiques équilibrées

rarechromo.org

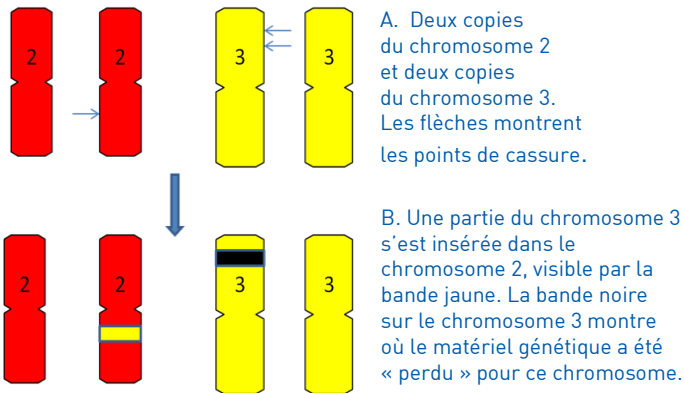
Qu'est-ce qu'une insertion chromosomique équilibrée ?

Notre corps fabrique des milliards de cellules. Dans chaque cellule se trouve un ensemble de structures appelées chromosomes qui portent toutes les instructions (gènes) pour que la cellule fonctionne.

Nous avons 46 chromosomes, 23 hérités de son père, 23 hérités de sa mère, formant des paires. Parfois une partie du matériel génétique d'une paire d'un chromosome particulier s'insère dans un chromosome d'une autre paire. (Rarement il peut y avoir une insertion d'un bout de chromosome d'une paire dans la même paire. Exemple insertion d'un fragment de 8q en 8p mais c'est très rare).

Généralement, dans le cas d'une insertion chromosomique, il y a 3 points de cassures, 2 sur le chromosome donneur et un sur le chromosome receveur. Une insertion est dite équilibrée s'il n'y a pas de gain ou de perte de matériel génétique associé. Ainsi une personne qui a une insertion chromosomique équilibrée n'a généralement pas de problèmes de santé ou de développement, bien qu'il y puisse avoir des difficultés quand elle voudra avoir des enfants.

Le diagramme ci-dessous montre comment les cassures de deux chromosomes différents peuvent entraîner une translocation non réciproque ou insertion, équilibrée. La plupart des porteurs d'insertion équilibrée ne savent pas que leurs chromosomes sont différents des autres. Quand ils le découvrent, ils ont différentes questions sur ce que leur réserve l'avenir pour leur famille.



Généralement les personnes le découvrent par des examens sanguins (caryotype) quand:

- ils ont un enfant avec des besoins spécifiques ou des problèmes de santé causés par une anomalie chromosomique.

- ils ont des fausses couches répétées ou des problèmes d'infertilité.
- Il y a des investigations familiales.

Plus rarement certaines personnes le découvrent par hasard quand ils ont un caryotype pour d'autres raisons.

Rarement une insertion équilibrée est trouvée chez le bébé durant la grossesse.

Pourquoi est-ce arrivé ? Où cela a-t-il commencé ?

Les insertions chromosomiques équilibrées arrivent naturellement. Elles font partie de l'évolution naturelle des espèces, incluant les humains.

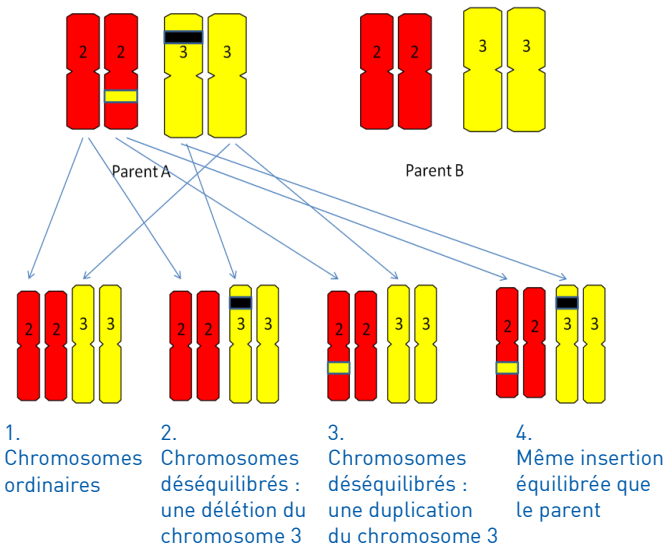
Les insertions peuvent être nouvelles ou elles peuvent être transmises dans les familles de parents à enfant à travers des générations. Les nouvelles insertions surviennent quand les spermatozoïdes et les ovocytes se forment ou juste après la fécondation.

Que se passe-t-il quand quelqu'un avec insertion équilibrée veut avoir des enfants ?

Quand nous avons des enfants, les deux parents transmettent habituellement une copie de chaque chromosome à leur enfant.

La même chose se produit lorsque l'un des parents a une insertion, équilibrée.

Toutefois, cela peut entraîner quatre résultats différents, comme le montre le schéma ci-dessous.



Description du diagramme :

Le parent A, porteur d'une insertion, équilibrée. Le parent A transmet une copie du chromosome 2 (soit une copie normale ou une copie avec une insertion) et une copie du chromosome 3 (soit une copie normale ou une copie avec une délétion) à ses enfants.

Le parent B devrait transmettre normalement un ensemble de chromosomes pour que ses enfants aient deux copies de chaque chromosome. Il y a quatre scénarios possibles.

Le scénario 1 montre comment l'enfant peut hériter d'un ensemble « normal » de chromosomes.

Les scénarios 2 et 3 montrent comment une insertion équilibrée peut être héritée dans sa forme déséquilibrée. Cela signifie qu'il y a une perte ou un gain du matériel génétique.

Cela peut causer une incapacité à avoir une grossesse ou s'apparenter à des problèmes d'infertilité dus à des grossesses répétées avec des chromosomes déséquilibrés.

La grossesse avec un déséquilibre chromosomique pourrait mener à un avortement ou à la naissance d'un enfant mort-né. La grossesse peut également continuer jusqu'à son terme et l'enfant pourrait avoir des problèmes physiques et/ou d'apprentissage.

Le scénario 4, l'enfant peut aussi hériter de la même insertion équilibrée comme l'un de ses parents. Cela ne devrait pas causer de problème chez l'enfant, bien qu'il puisse avoir plus tard des difficultés quand il essaiera d'avoir des enfants.

Demander à votre généticien ou conseiller en génétique...

Quels scénarios seront plus ou moins probables, en fonction de votre propre insertion.

Votre conseiller en génétique ou votre généticien devrait être capable de vous donner plus d'informations à ce sujet.