

## Quelle est la fréquence du chromosome 17 en anneau ?

Le chromosome 17 en anneau est très rare. Jusqu'à présent (2021), moins de 30 personnes avec ce diagnostic génétique ont été signalées dans la littérature médicale. D'autres personnes ont un chromosome 17 en anneau, mais ne sont pas mentionnées dans la littérature médicale. On pense qu'un plus grand nombre de personnes seront diagnostiquées avec cette anomalie chromosomique au fur et à mesure que les tests génétiques deviendront plus courants, mais elle devrait rester rare.

## Pourquoi cela s'est-il produit ?

Lorsqu'un enfant est conçu, le matériel génétique est copié dans l'ovule et le spermatozoïde qui donnent naissance à un nouvel enfant. Au cours de cette étape de « copie biologique », des modifications rares et aléatoires se produisent dans le code génétique des enfants, qui n'apparaissent pas dans l'ADN de leurs parents. Cela se produit naturellement et n'est pas dû à un mode de vie, à un régime alimentaire ou à des facteurs environnementaux. Personne n'est coupable et personne n'est fautif. De tels changements arrivent à tout le monde, mais c'est seulement lorsqu'il touche un gène important (ou un certain nombre de gènes) que le développement et/ou la santé sont affectés.

Dans la plupart des cas signalés jusqu'à présent, le chromosome 17 en anneau est apparu par hasard chez l'enfant (on dit *de novo*) et n'a été retrouvé chez aucun des parents. Quelques enfants sont connus pour avoir hérité d'un chromosome 17 en anneau d'un parent non affecté ou légèrement touché avec un chromosome en anneau en mosaïque.

## Cela peut-il se reproduire ?

Les risques d'avoir un autre enfant atteint d'une anomalie chromosomique rare dépendent du code génétique des parents. Si le chromosome en anneau s'est avéré être *de novo*, c'est-à-dire qu'aucun des deux parents n'en était porteur, le risque d'avoir un autre enfant avec ce chromosome est faible, mais reste possible si l'un des parents est porteur du chromosome 17 en mosaïque ou d'une translocation spécifique et équilibrée impliquant ce chromosome (une translocation équilibrée se produit lorsqu'un morceau d'un chromosome échange sa place avec celle d'un autre, sans qu'aucun matériel génétique ne soit perdu ou gagné). Un généticien clinicien peut vous donner des conseils spécifiques à votre famille.

## Peut-on en guérir ?

Le chromosome 17 en anneau ne se guérit pas, mais le fait de connaître le diagnostic permet de mettre en place une surveillance et un traitement appropriés pour de nombreux symptômes, comme les crises d'épilepsie.

## Les familles disent...

“ Il a 25 ans et il a des chromosomes surnuméraires en anneau, le X et le 17. Il a la plupart, mais pas toutes les conséquences énumérées du « chromosome 17 en anneau qui n'implique pas la région MCDR ». Il aime lire, regarder la télévision et aller sur Internet. Il aime voyager, a un grand sens de l'humour et une incroyable mémoire des événements. Il nous surprend constamment avec ce qu'il peut faire. ”

“ Il a 30 ans et ses interactions sociales le font apprécier de tous ceux qu'il rencontre. Il aime jouer aux jeux vidéo, construire des Lego, lire des livres et se raconter des histoires. Il adore jouer des tours à son père et il adore les animaux. Il nous a beaucoup appris sur le fait de vivre sa vie comme on l'entend, de parler franchement et d'aimer. ”

## Groupe de soutien et d'information



**Rare Chromosome Disorder Support Group,**  
The Stables, Station Road West,  
Oxted, Surrey. RH8 9EE. UK.  
Tel +44 (0) 1883 723356  
[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org) | [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)



**Valentin APAC**  
52, la Butte Églantine 95610 ERAGNY  
Tél. +33 (0) 1 30 37 90 97  
[contact@valentin-apac.org](mailto:contact@valentin-apac.org) | [www.valentin-apac.org](http://www.valentin-apac.org)

## Sites, groupes Facebook et autres liens :

Miller-Dieker syndrome support group :  
<https://www.facebook.com/groups/147617675354675>

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 public, existant seulement par les dons et les subventions. Si vous le souhaitez, vous pouvez faire un don sur notre site : [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) Aidez-nous à vous aider !

Ce triptyque ne remplace pas un avis médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien médicalement qualifié pour toutes les questions relatives au diagnostic génétique, à la prise en charge et à la santé. La génétique est un domaine qui évolue très rapidement et bien que les informations de ce document soient considérées comme les meilleures au moment de la publication, certains faits peuvent changer ultérieurement. Cette plaquette a été compilée par Unique (AP) et revue par le Dr Antonietta Coppola, MD PhD, maître de conférences, département des neurosciences, des sciences de la reproduction et de l'odontostomatologie, Université Federico II, Naples, Italie. La version française traduite par Valentin APAC et l'ERN ITHACA a été relue et validée par le Pr Caroline Schluth-Bolard du CHU de Strasbourg, France.

Version 1 (AP)

Copyright © Unique 2022/2023

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# Anneau 17



[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

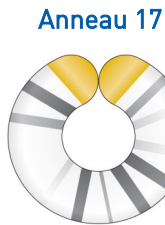
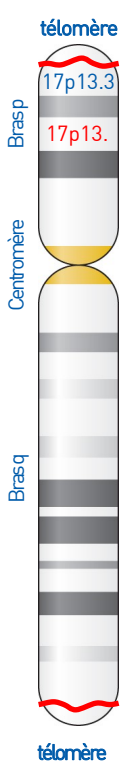
## Qu'est-ce que le syndrome du chromosome 17 en anneau ?

Le syndrome du chromosome 17 en anneau est une pathologie génétique rare qui peut entraîner un retard de développement et affecter les capacités d'apprentissage de l'enfant. Il a également été fortement associé à l'épilepsie. Comme c'est souvent le cas avec les pathologies génétiques, chaque personne est touchée différemment et cela peut dépendre de la nature et de la quantité de matériel génétique perdu lors de la formation du chromosome en anneau et si le chromosome en anneau est présent dans toutes les cellules.

Chaque être humain est unique et la liste de symptômes ci-contre 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.

## Quelle est l'origine du chromosome 17 en anneau ?

### Chromosome 17



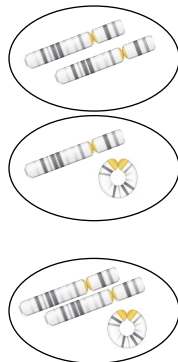
Le chromosome 17 en anneau se produit lorsqu'une petite quantité de matériel génétique est perdue aux extrémités du chromosome 17 : le chromosome se courbe pour former un anneau fermé au lieu de sa structure habituelle en forme de bâtonnets.

Nous avons habituellement 2 copies du chromosome 17 dans nos cellules.

Les personnes qui ont un chromosome 17 en anneau ont aussi généralement un chromosome 17 normal.

Parfois, le chromosome en anneau est présent en plus des 2 chromosomes 17 habituels : on parle alors de chromosome 17 en anneau **surnuméraire**.

Certaines personnes ont un chromosome 17 en anneau en **mosaïque**, ce qui signifie que toutes leurs cellules ne contiennent pas le chromosome 17 en anneau.



## Caractéristiques du chromosome 17 en anneau

La façon dont les personnes sont affectées par une pathologie génétique varie pour de nombreuses raisons et elle est largement influencée par le patrimoine génétique unique de chaque personne. Dans le cas du chromosome 17 en anneau, les symptômes et les caractéristiques dépendent également de la nature et de la quantité de matériel génétique perdu (le cas échéant), de l'activité des gènes à proximité du point de fusion, ou dans les différents tissus, et du fait que le chromosome en anneau est en mosaïque ou surnuméraire. Cependant, la considération la plus importante est de savoir si un morceau spécifique de matériel génétique de l'extrémité du bras p du chromosome 17 est perdu. Ce morceau de matériel génétique s'appelle la **région critique de Miller-Dieker (MDCR)** et se trouve dans une région appelée **17p13.3**. Lorsque la région MDCR est perdue, la partie extérieure du cerveau ne développe pas ses sillons et ses replis habituels et elle semble plutôt lisse : c'est ce qu'on appelle la **lissencéphalie**.

Les enfants atteints de cette structure cérébrale ont de graves retards de développement moteur et mental, une déficience intellectuelle et des crises d'épilepsie. Ils sont diagnostiqués avec le **syndrome de Miller-Dieker**. Si le chromosome en anneau se forme et que la région MDCR n'est pas perdue (ou plus précisément, si les gènes **PAFAH1B1** et/ou **YWHAE** ne sont pas absents), les caractéristiques et les symptômes sont plus légers et dépendent des autres gènes affectés.

## Problèmes médicaux et de développement

Il n'est pas possible de fournir une description claire des symptômes et des caractéristiques attendus chez les personnes atteintes du chromosome 17 en anneau, car chaque personne peut avoir une quantité différente du chromosome manquant (ou dupliqué) à l'extrémité du bras p et/ou q, ainsi qu'un degré variable de mosaïcisme (ou pas du tout). En outre, très peu de personnes ont été décrites dans la littérature médicale. Ce qui suit n'est qu'un résumé des principaux symptômes et caractéristiques qui ont été rapportés jusqu'à présent. Il est important d'admettre que chaque enfant est très différent et qu'il est susceptible d'avoir des capacités et des difficultés différentes en fonction de son propre génome.

Quatre personnes ont également été signalées comme ayant un chromosome 17 en anneau qui implique la **délétion** d'un gène appelé **TP53** dans la région **17p13.1**. Ces personnes sont également atteintes de leucémie lymphoïde chronique (LLC).

## Enfants avec un chromosome 17 en anneau qui n'implique pas la région MDCR

Seules 13 personnes ont été décrites dans la littérature médicale (2021) comme ayant un chromosome 17 en anneau qui n'implique pas la région MDCR. Des difficultés d'apprentissage de degrés variables sont mentionnées ainsi qu'une déficience intellectuelle, mais un enfant a été décrit comme ayant une intelligence normale (tout comme un membre de Unique). Les caractéristiques peuvent inclure :

- retard de développement ;
- difficultés/troubles d'apprentissage avec possibilité de déficience intellectuelle (DI) ou fonction cognitive dans la normale ;
- taches café-au-lait (indiquant un mosaïcisme) ;
- retard ou perte de la parole et du langage ;
- faible tonus musculaire (hypotonie) ;
- convulsions et épilepsie ;
- anomalie oculaire : taches rétinienne ;
- petite taille.

## Les enfants avec un chromosome 17 en anneau qui implique la région MDCR peuvent avoir :

- anomalie cérébrale (lissencéphalie) ;
- retard de développement (sévère) ;
- déficience intellectuelle (DI) ;
- convulsions et épilepsie ;
- petite tête (microcéphalie) ;
- petite mâchoire (micrognathie) ;
- difficultés d'alimentation et de déglutition ;
- retard ou perte de la parole et du langage ;
- faible tonus musculaire (hypotonie) ;
- raideur musculaire (spasticité) ;
- petite taille ;
- quantité excessive de liquide amniotique pendant la grossesse (hydramnios).

Malheureusement, les chromosomes 17 en anneau qui incluent la région MDCR sont également associés à une espérance de vie réduite.

## Recommandations de prise en charge :

Les enfants ayant un chromosome 17 en anneau doivent être pris en charge par une équipe multidisciplinaire comprenant un généticien, un pédiatre, un neurologue et un spécialiste de l'épilepsie. Les enfants peuvent bénéficier d'une orthophonie, d'une kinésithérapie et d'une ergothérapie, ainsi que d'évaluations régulières par un spécialiste du développement.