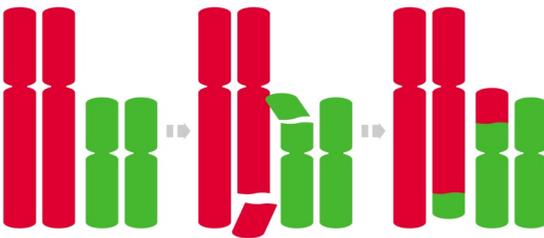


Translocation équilibrée

Qu'est-ce qu'une translocation équilibrée ?

Notre corps est fait de 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 en général 23 paires de chromosomes et nous héritons de la moitié de chaque paire de chaque parent. Parfois une partie d'un chromosome d'une paire particulière change de place avec une partie d'un chromosome d'une autre paire. Lorsque les deux points de cassure ne passent pas par un gène et qu'il n'y a pas de gain ou de perte de matériel génétique lorsque les chromosomes sont examinés sous un microscope, on appelle cela une translocation réciproque équilibrée. Quelqu'un avec une translocation équilibrée (porteur) n'a généralement pas de problèmes de santé ou de développement, bien qu'ils aient parfois des difficultés quand ils veulent avoir des enfants.



À gauche nous avons deux paires de chromosomes normaux.

Les extrémités de deux chromosomes changent de place.

À droite, une translocation équilibrée. Cela est appelé une translocation réciproque.

La plupart des porteurs d'une translocation équilibrée ne savent pas que leurs chromosomes sont différents de quelqu'un d'autre. Quand ils le découvrent, ils ont différentes questions sur ce que leur réserve l'avenir pour leur famille. Certaines personnes le découvrent par des examens sanguins quand ils ont un enfant avec des besoins spécifiques ou des problèmes de santé dus à une anomalie chromosomique. Certaines personnes font des fausses couches répétées ou d'autres ont des problèmes d'infertilité. Certaines personnes font des examens sanguins dans le cadre d'une enquête familiale. D'autres le découvrent par hasard quand ils ont un caryotype pour d'autres raisons. Occasionnellement une translocation équilibrée est trouvée chez le bébé durant la grossesse. Nous parlons de cette situation à la page 11.

Ce guide répond aux questions les plus courantes que les membres de *Unique* lui ont demandées. Bien sûr, il ne remplace pas vos consultations avec votre centre de génétique. Votre conseiller en génétique ou généticien est la meilleure personne pour répondre à vos questions sur votre situation personnelle.

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

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

Les translocations peuvent être nouvelles ou elles peuvent être transmises dans les familles de parents à enfants de génération en génération. Mais même une translocation familiale qui paraît nouvelle peut être présente des générations en arrière.

Les nouvelles translocations surviennent quand les spermatozoïdes et les ovocytes se forment ou juste après la fécondation durant la division cellulaire pour former l'embryon, puis un fœtus et un bébé. Une étude suggère que la plupart des nouvelles translocations équilibrées surviennent durant la production de spermatozoïdes et en particulier chez les pères âgés. Ils ne sont pas causés par le mode de vie des hommes, leur environnement ou leur travail.

Votre généticien proposera de tester les autres membres de votre famille pour chercher si votre translocation est nouvelle (survenue « *de novo* ») ou familiale. Un petit échantillon sanguin est nécessaire pour faire l'examen. Tester vos deux parents peut être suffisant, mais si ce n'est pas possible, d'autres membres de la famille peuvent également être invités à être testés.

Pourquoi moi ? Est-ce de ma faute ?

Si on vous avait dit que vous aviez une translocation équilibrée, vous pourriez vous demander « Pourquoi moi ? ». Souvenez-vous que la translocation 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 grossesse de votre mère. Il n'y a donc rien qui puisse vous être reproché ou vous rendre responsable.

Tout ce qui est connu sur une translocation équilibrée suggère que c'est le hasard que vous soyez touché ou non. Aucun facteur environnemental, alimentaire, professionnel ou de style de vie ne sont connus pour la provoquer. 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 ni celle d'un membre de votre famille. Certaines personnes avec une translocation équilibrée se sentent coupables. Certaines personnes qui ont hérité de la translocation découvrent que le parent qui leur a transmis se sent coupable. Il n'y a absolument aucune raison de l'être.

“ Chaque fois que je dis à quelqu'un que j'ai « une anomalie chromosomique » j'ai l'impression de leur dire que je suis gravement malade. ”

“ Je dis juste aux gens que j'ai un problème qui me place automatiquement dans le groupe de grossesse à risque élevé à surveiller. ”

Quelle est la fréquence d'une translocation équilibrée ?

Environ 1 personne sur 560 a une translocation équilibrée, ainsi en tant que groupe, elles ne sont pas du tout rares. À travers le monde, il y a environ 12 millions de porteurs d'une translocation équilibrée. Au moment où nous écrivons, *Unique* a plus de 860 membres avec une translocation équilibrée, et c'est peut-être le plus grand groupe partout dans le monde. Valentin APAC en a 380.

Tout chromosome peut faire un échange avec n'importe quel autre chromosome et n'importe où sur toute sa longueur. C'est ce qui rend les translocations plus spécifiques, voire extrêmement rares, même uniques. Toutefois, quelques translocations équilibrées se retrouvent à plusieurs reprises. L'une est une translocation entre les chromosomes 11 et 22 connu comme la translocation 11;22 et une autre est une translocation entre les bras courts des chromosomes 4 et 8. *Unique* a publié des guides d'informations spécifiques pour ces translocations.

Quelle est la fréquence de ma propre translocation équilibrée ?

Plusieurs translocations sont si rares que nous ne pouvons pas estimer la fréquence de celles-ci. Quelque soit votre translocation, votre généticien recherchera dans la littérature médicale si d'autres familles ont été rapportées, bien que ce risque d'être la partie émergée de l'iceberg. Il est fort probable qu'il y ait d'autres familles avec la même translocation qui n'ait jamais été identifiée. Parfois un service génétique connaît d'autres familles avec une translocation particulière et parfois *Unique* en a d'autres. Pour savoir si il y a d'autres familles qui ont la même translocation que vous, demandez à votre généticien et/ou à *Unique*.

Pouvons-nous avoir des enfants ?

La plupart des hommes et femmes avec une translocation le peuvent et ont des enfants. Il y a généralement quatre scénarios possibles quand un couple avec une translocation équilibrée essaye d'avoir un bébé. Ces scénarios seront plus ou moins probables, cela dépend de votre translocation. Votre conseiller en génétique ou généticien peut vous aider en vous indiquant le scénario qui est le plus probable pour vous.

- 1 un enfant avec des chromosomes de constitution habituelle ;
- 2 un enfant avec la même translocation équilibrée que ses parents ;
- 3 une incapacité à avoir une grossesse évolutive, ou des problèmes apparents d'infertilité dus à des grossesses répétées avec des chromosomes déséquilibrés ;
- 4 une grossesse évolutive avec des chromosomes déséquilibrés qui peut ne pas aller à terme ou entraîner la naissance d'un enfant avec des problèmes physiques et/ou d'apprentissage.

Certaines personnes se demandent si avoir une translocation équilibrée accentue le risque d'avoir d'autres problèmes génétiques chez leurs enfants. Il n'y a aucune preuve à ce sujet.



La mère a une translocation équilibrée héritée de son père (auparavant). Après deux fausses couches et deux grossesses interrompues en raison de déséquilibres chromosomiques, elle a eu une fille avec la translocation familiale.



Le père a une translocation équilibrée. Cette famille a eu trois fausses couches avant d'avoir deux filles, une avec une translocation équilibrée (à gauche) et une avec des chromosomes normaux (à droite).

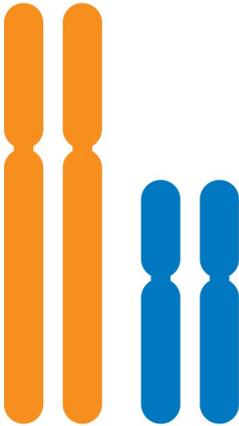
“ Il y a une translocation équilibrée dans toutes les générations de ma famille qui n'a aucune incidence sur notre santé pour chacun de nous. Sur trois grossesses, nous avons eu une fausse couche avec une translocation déséquilibrée, un enfant avec une translocation équilibrée et un enfant avec une translocation équilibrée qui a des besoins spécifiques.”



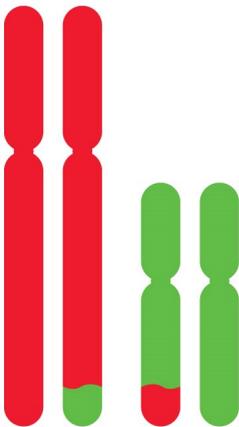
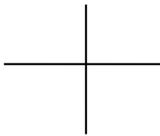
La mère a une translocation équilibrée. Les deux enfants sont nés avec des chromosomes déséquilibrés et malheureusement sa fille âgée de cinq ans est décédée.

Avoir des enfants : une famille avec une translocation équilibrée.

Votre généticien peut essayer de supposer quel scénario est plus le probable pour votre famille. Les parents apportent un chromosome de chaque paire.



Un parent avec des chromosomes normaux



Un parent avec une translocation équilibrée

soit



Des chromosomes normaux

ou



La même translocation équilibrée que le parent

ou 3 ou 4



Des chromosomes déséquilibrés : trop de matériel d'un chromosome, pas assez d'un autre chromosome

ou 3 ou 4



Des chromosomes déséquilibrés : pas assez de matériel d'un chromosome, trop d'un autre chromosome.

Chez cette famille, le remaniement des chromosomes ne devrait pas causer de problèmes de santé ou des besoins d'apprentissage adaptés.

Ces remaniements avec trop ou pas assez de matériel chromosomique peuvent conduire à des problèmes de fertilité, de perte de la grossesse ou la naissance d'un enfant avec des besoins spécifiques et parfois avec des problèmes de santé.

Un enfant avec la même translocation équilibrée que ses parents : transmission d'une translocation équilibrée

Si vous ou votre partenaire transmettez une translocation équilibrée familiale à un de vos enfants, il ne devrait pas y avoir de nouveaux problèmes de santé ou de besoins spécifiques causés par celle-ci.



Quand vos enfants auront leurs propres enfants, ils seront face aux mêmes cas que vous :

- ils pourront avoir des enfants avec des chromosomes normaux ;
- des enfants avec la même translocation équilibrée que leurs parents ;
- des problèmes de fertilité ou de grossesses pour lesquelles le bébé a des chromosomes déséquilibrés.

Les examens nécessaires pour détecter les déséquilibres chromosomiques sont susceptibles d'être disponibles plus tôt dans la grossesse et d'être plus précis que lorsque vous étiez enceinte et généralement l'attente des résultats sera plus courte.



Mères et enfants avec une translocation équilibrée familiale

Tout adulte qui a une translocation équilibrée peut demander un rendez-vous dans un centre de génétique pour savoir quels tests et services sont disponibles.

“ Nous nous sentons infiniment mieux préparés pour quand nous devons soutenir notre propre fille (qui a une translocation équilibrée comme sa mère), quand elle commencera à penser à avoir sa propre famille. ”

Pourrais-je avoir un enfant avec une translocation équilibrée familiale, mais qui a des besoins spécifiques ?

Dans une famille qui a hérité d'une translocation équilibrée, il serait inhabituel d'avoir un enfant avec des besoins spécifiques causés par la translocation familiale. Plus il y a de personnes dans votre famille avec la translocation équilibrée et sans besoins spécifiques, plus vous devez être confiant. Très occasionnellement, il s'avère qu'une translocation qu'on pensait être équilibrée inclut en fait un élément déséquilibré trop petit pour être vu au microscope.

De nouveaux moyens moléculaires plus sensibles pour regarder les chromosomes telles que les puces à ADN peuvent aider à détecter de minuscules morceaux manquants ou du matériel chromosomique en plus. Dans cette situation extrêmement rare, le porteur peut avoir des besoins spécifiques.

Les hommes et les femmes ayant une translocation équilibrée ont-ils des problèmes de fertilité ?

La plupart des hommes et des femmes avec une translocation équilibrée peuvent avoir des enfants. Cela peut leur prendre plus de temps pour avoir une grossesse, parce qu'une partie de leurs spermatozoïdes ou ovocytes ont des chromosomes déséquilibrés et les embryons ne peuvent pas survivre.

Fausse-couche et perte de grossesse

Il est étonnamment fréquent d'avoir des fausses couches, souvent avant même qu'une femme sache qu'elle est enceinte. Quand la femme découvre qu'elle est enceinte, il y a un risque sur sept que la grossesse finisse par une fausse couche. Généralement, aucune raison évidente n'est trouvée - c'est pourquoi les médecins ne font pas d'investigation avant la deuxième ou la troisième fausse couche.

Quand un membre du couple a une translocation équilibrée, la possibilité de perte de grossesse généralement au cours des trois premiers mois, mais parfois plus tard, augmente peut-être de 20 % à 30 % et est parfois à plus de 50 %.

Les fausses couches se produisent dans cette situation, car le fœtus a des chromosomes déséquilibrés – gain ou perte de matériel chromosomique. Plus le déséquilibre est élevé, plus il est probable que la grossesse n'arrive pas, ou, si c'est le cas, ce sera une fausse-couche.

Chaque fois que vous essayez d'être enceinte, les possibilités sont les mêmes – d'avoir un bébé normal ou avec des chromosomes équilibrés ou d'avoir un bébé avec des chromosomes déséquilibrés.

Si vous avez eu plusieurs fausses couches répétées sans jamais aboutir à une grossesse, vous pouvez aller en discuter avec votre conseiller en génétique ou votre généticien.

Les questions pour lesquelles vous voudriez avoir une réponse comprennent les situations suivantes : si un bébé avec des chromosomes déséquilibrés peut survivre à la naissance, s'il peut mourir peu de temps après la naissance et s'il survit, à quel point sera-t-il gravement atteint mentalement et physiquement.

Si vous savez que vous avez une translocation équilibrée familiale héritée d'un de vos parents, vous avez la preuve rassurante qu'il est possible d'avoir un enfant en bonne santé. Quand vous faites une fausse couche, vous pouvez être invitée à envoyer le « produit de la fausse couche » pour une analyse génétique. Il s'agit d'une décision difficile à prendre durant ce moment traumatisant, mais cela peut aider à comprendre ce qui se passe et cela peut également aider à approfondir les connaissances en génétique.

“ C'est seulement d'être venue à une conférence de *Unique* pour rencontrer d'autres personnes avec une translocation équilibrée qui m'ont donné le courage d'essayer de nouveau de tomber enceinte. J'ai eu neuf fausses couches et deux enfants magnifiques et en bonne santé ! ”

Vous êtes enceinte : à partir de quand pouvez-vous étudier les chromosomes du bébé ?

Le premier test qui va étudier le caryotype de votre bébé pendant la grossesse est basé sur le **prélèvement des villosités choriales** (PVC) fait entre 11 à 13 semaines. Une fine aiguille prélève un peu du futur placenta.

Vous recevrez généralement les résultats entre 3 jours (examen direct) et 2 semaines (culture). Le test lui-même peut comporter des faux positifs (environ 1 %), ce qui est plus probable que de faire une fausse-couche, et si cela arrive, cela aura lieu quelques jours plus tard.

Les chromosomes de votre bébé peuvent également être analysés à partir de cellules obtenues par l'**amniocentèse**. Une fine aiguille prélève du liquide amniotique qui entoure le fœtus dans l'utérus. L'amniocentèse est réalisée à environ 16 semaines de grossesse et vous aurez généralement les résultats du caryotype du bébé en 10 à 14 jours. L'amniocentèse est associée à un léger risque de fausse-couche d'environ 0,5 à 1 %.

Ces examens peuvent montrer si votre bébé a plus ou moins de matériel chromosomique, mais ils ne peuvent vous dire comment votre bébé sera atteint. Un enfant avec des chromosomes déséquilibrés aura très probablement des besoins spécifiques. Une **échographie fœtale** peut aider à montrer si le bébé est susceptible d'avoir des problèmes de santé majeurs en révélant des problèmes malformatifs au niveau du cœur ou sur d'autres organes importants.

Mais un bilan complet de comment un bébé est atteint à cause de ses chromosomes déséquilibrés ne peut être fait qu'après la naissance. Vous devrez avoir la possibilité de parler de ce qu'impliquent ces examens avec votre sage-femme ou un médecin obstétricien et ils devront vous renvoyer à votre conseiller en génétique ou généticien si vous voulez plus d'informations sur des résultats anormaux. Si ces examens donnent des résultats anormaux, vous aurez le choix de continuer la grossesse et de vous préparer à la naissance d'un enfant avec des besoins spécifiques ou de mettre un terme à la grossesse. Plusieurs membres de *Unique* ont été confrontés à ces décisions.

“ Mettre un terme à la grossesse fût une décision angoissante pour mon mari et moi-même, mais c'était plus facile de savoir que d'autres couples avaient pris la même décision. ”

D'autres choix de procréation

Il y a d'autres façons d'accéder à la parentalité. Ce qui est disponible et ce que cela coûte dépend du pays dans lequel vous vivez, mais peuvent inclure les options suivantes :

Diagnostic pré-implantatoire (DPI)

Un diagnostic pré-implantatoire (DPI) donne la possibilité de sélectionner l'embryon sans une translocation déséquilibrée qui peut être remplacé dans l'utérus. Cette procédure qui utilise les techniques de fécondation *in vitro* (FIV), implique de vérifier les chromosomes des embryons âgés de 3 jours et de transférer seulement ceux avec des chromosomes normaux ou avec une translocation équilibrée dans l'utérus. La méthode utilisée ne fait pas actuellement de distinction entre les embryons avec des chromosomes normaux et ceux avec une translocation équilibrée.

Unique a des membres qui ont utilisé le DPI pour avoir des enfants en bonne santé et ils sont heureux de partager leurs expériences. La disponibilité du DPI varie considérablement d'un pays à l'autre et n'est pas disponible pour les translocations chromosomiques dans toutes les cliniques ou hôpitaux pratiquant un DPI.

Le taux de réussite est de 20 % par cycle commencé et 30 % par embryon transféré (taux de bébés « à la maison »). Au Royaume-Uni la procédure est chère, mais 85 % des couples obtiennent un financement. Certaines personnes la trouvent émotionnellement difficile et compliquée et les conseils et le soutien sont vitaux avant et pendant toute la procédure. Si vous voulez en savoir plus sur vos possibilités de DPI, demandez d'abord une consultation dans un centre de génétique.

En France, 5 centres ont l'agrément : Necker/Clamart, Strasbourg, Montpellier, Nantes et Grenoble, avec une liste d'attente de plusieurs mois (→1 an).

Injection intracytoplasmique de sperme (ICSI)

En cas d'infertilité, il existe des moyens pour sélectionner des spermatozoïdes actifs et rapides par une analyse pour les utiliser par insémination intra-utérine ou par ICSI (micro-injection intracytoplasmique).

Avec l'ICSI un seul spermatozoïde est présélectionné. Il est ensuite injecté directement dans l'ovule mûr et qui a été prélevé chez la mère de la même manière que si elle avait eu une fécondation *in vitro* (FIV). Cette procédure peut être combinée avec un DPI pour s'assurer que seuls les embryons avec des chromosomes équilibrés ou normaux soient transférés dans l'utérus.

Procédure du DPI

On donne à la mère des médicaments pour stimuler les ovaires => De multiples ovocytes sont produits et collectés => Les ovocytes sont fécondés par FIV pour produire des embryons => Les embryons se développent pendant 3 jours, puis on prélève une cellule sur les 6 à 10 cellules embryonnaires qui est analysée pour déceler les translocations déséquilibrées => 1 à 2 embryons avec une translocation équilibrée ou avec des chromosomes ordinaires sont transférés dans l'utérus => 10 à 12 jours plus tard on fait un test de grossesse => si la grossesse est confirmée, un diagnostic prénatal par PVC ou amniocentèse est proposé.

Dons d'ovocytes et de spermatozoïdes.

Les couples peuvent envisager le don d'ovocytes et de spermatozoïdes s'ils n'ont pas réussi à avoir d'enfant en bonne santé. Les spermatozoïdes obtenus par don peuvent être administrés à l'aide d'une insémination intra-utérine (IIU) en suivant les cycles naturels d'ovulation de la femme ou après stimulation par médicaments. En France le don est anonyme, gratuit et ne peut être direct d'une personne connue à une autre. L'ovocyte est combiné avec du sperme frais du partenaire, et quand l'utérus de la receveuse a été préparé par des hormones, l'embryon est transféré dans celui-ci en utilisant la procédure habituelle de FIV.

L'adoption

Certaines familles choisissent d'adopter des enfants.



“ Après six fausses couches, mon mari et moi avons décidé de choisir l'adoption. Nous sommes maintenant les heureux parents de deux magnifiques enfants (adoptés) et nous ne regrettons rien. L'adoption est une façon de donner une famille aimante à des enfants qui ne pourraient pas être si chanceux autrement. Un enfant à venir n'a pas besoin d'être créé par le couple et a le droit de vivre. Un enfant qui est né a déjà tout cela. ”

Vos enfants : plus de questions

Vos autres enfants peuvent avoir un examen de leurs chromosomes (caryotype) une fois qu'ils seront assez grands pour décider s'ils veulent savoir (en France à leur majorité). Si vous souhaitez vivement connaître leur formule chromosomique, mais qu'ils sont encore trop jeunes pour décider eux-mêmes, parlez-en avec votre service de génétique. Les conseils sur le moment où il est préférable de les tester et d'en parler sont variables et cela doit être fait dans l'intérêt des familles.

Si votre enfant se développe normalement, il est très probable qu'il aura des chromosomes normaux ou la translocation familiale équilibrée. Une fille ou un garçon se développant normalement, porteurs de la translocation familiale équilibrée, peuvent s'attendre à ne pas être atteints par celle-ci jusqu'à ce qu'ils souhaitent leurs propres enfants.

Quand et comment devons-nous parler à l'enfant de sa translocation équilibrée ?

Unique prépare un guide d'information distinct pour informer les enfants ayant une translocation équilibrée.

Nous avons un enfant avec des besoins spécifiques. Si nous avons un autre enfant dans la même situation, sera-t-il atteint de la même manière ?

Si vous avez un autre enfant avec des chromosomes déséquilibrés, il est fort probable qu'il aura aussi des besoins spécifiques. Mais ses besoins ne seront pas exactement les mêmes que ceux de son frère ou de sa sœur.

En fonction de votre translocation, ils peuvent avoir différents déséquilibres chromosomiques ou votre enfant peut avoir la même chose que votre aîné. Même si les deux enfants ont le même syndrome chromosomique, les effets des chromosomes déséquilibrés peuvent varier considérablement – tout comme les frères et sœurs avec des chromosomes ordinaires sont différents entre eux.

Est-ce que ma translocation équilibrée affectera ma santé ?

Pour la grande majorité des millions de personnes avec une translocation équilibrée, il n'y a aucun effet sur leur propre santé.

Pour tout enfant qui hérite de la translocation équilibrée familiale, il ne devrait pas y avoir de problèmes de santé causés par la translocation.

Une translocation équilibrée n'aura généralement aucun impact sur la santé ou le développement, car dans la grande majorité des cas les points du génome où les chromosomes se sont cassés et se rejoignent ne perturbent pas le bon fonctionnement des gènes.

Une translocation équilibrée peut-elle être guérie ?

Non, on ne peut pas. Mais une translocation équilibrée est très peu susceptible de causer des problèmes jusqu'à ce que le porteur souhaite avoir des enfants.

Une translocation équilibrée est trouvée chez le bébé durant la grossesse

Occasionnellement, un bébé se trouve avoir une translocation équilibrée lors du prélèvement de villosités chorales ou de l'amniocentèse. Premièrement, les chromosomes des parents devront être vérifiés pour voir si la translocation est héritée. Si elle est héritée et que les parents n'ont pas eu de problème avec la translocation, il est peu probable que le bébé ait également des problèmes.

Si les deux parents ont des chromosomes normaux, la translocation du bébé est nouvelle (*de novo*). Dans la plupart des cas, le bébé ne sera pas malade. Mais il y a un risque que les cassures chromosomiques aient perturbé des gènes importants ou que les points de cassures ne soient pas aussi clairs qu'ils n'y paraissent. La mère devra avoir des échographies de référence pour rechercher des anomalies physiques. Le couple devra également avoir un entretien très tôt avec le conseiller en génétique pour identifier les éventuels problèmes.

Il est parfois utile d'analyser à nouveau les chromosomes à l'aide d'une technique moléculaire plus sensible qui montrera si des gènes particuliers ont été perdus, ajoutés ou interrompus aux points de cassure.



Soutien et Information



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



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

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 !

Il y a un groupe fermé sur Facebook pour les familles affectées par une translocation chromosomique équilibrée :

www.facebook.com/groups/35507179052

Unique répertorie les forums de discussion et les sites Web afin d'être utile aux familles dans la recherche d'informations et de soutien. Cela n'implique pas que nous approuvons leur contenu ou que nous en sommes responsables.

Ce guide d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien spécialisé dans les domaines en relation avec ce diagnostic génétique, pour la prise en charge médicale et sociale. L'information sur les anomalies génétiques est un domaine qui évolue très rapidement et les informations contenues dans ce guide sont considérées comme les meilleures disponibles à l'heure où nous publions, mais certaines informations pourraient changer ultérieurement. *Unique* fait de son mieux pour se tenir au courant de l'évolution des informations et revoir si besoin ses guides déjà parus. Ce guide a été compilé par *Unique* en collaboration avec le Professeur Maj Hultén BSc, PhD, MD, FRCPath, ancien professeur de génétique de la reproduction, Université de Warwick, Royaume-Uni 2009. La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Pr Sylvie Odent, généticienne au CHU de Rennes, France.

Version 1 2005 (PM)

Version 2 2013 (PM)

Copyright © Unique 2018