

Mécanisme de survenue

Dans la majorité des cas, il n'existe aucun lien causal. La survenue du syndrome de Pallister-Killian est alors considérée comme un « accident » qui se produit au moment de la formation des gamètes (ovules, spermatozoïdes). Ce type d'accident n'est pas rare et peut toucher des enfants de tout milieu socioculturel et partout dans le monde. Il peut également se produire naturellement chez les végétaux et les animaux. Il n'y a donc aucune raison de penser que votre mode de vie ou tout autre chose ait pu le provoquer.

Cela peut-il se produire de nouveau ?

On sait que le PKS survient de manière sporadique, de sorte que les couples concernés et les membres de leur famille n'ont pas plus de risque d'avoir un autre enfant porteur du PKS que n'importe qui dans la population générale.

Diagnostic du PKS au cours de la grossesse

La grossesse se déroule le plus souvent sans incident. De ce fait, le diagnostic est donc rarement posé en période prénatale. Mais parfois, l'échographie peut dépister certaines anomalies (par exemple, une quantité importante de liquide amniotique appelée « hydramnios »). Pour orienter le diagnostic, les chromosomes du bébé doivent être analysés (cet examen s'appelle le « caryotype »). Une « amniocentèse » est alors proposée au couple. Elle permet de recueillir les cellules du fœtus contenues dans le liquide amniotique. Le résultat du caryotype est fiable même si le diagnostic peut s'avérer difficile à établir en raison de la co-existence dans ce syndrome de 2 populations cellulaires distinctes (appelée « mosaïque cellulaire »). Dans tous les cas, le caryotype ne permet pas de distinguer les cas modérés des cas sévères.

Et après ?

Après le diagnostic, des examens réguliers seront nécessaires tout au long de la grossesse pour évaluer le bien-être de votre bébé. Malheureusement, certaines grossesses PKS peuvent aboutir à la naissance d'un enfant mort-né. Certains bébés PKS peuvent naître prématurément et nécessiter une prise en charge néonatale importante.

Diagnostic d'un PKS après la naissance

Le PKS est habituellement diagnostiqué après la naissance notamment lorsqu'une inquiétude surgit en raison de déficiences de l'enfant. Le diagnostic du PKS ne pourra être établi qu'avec l'analyse des chromosomes (« caryotype ») et uniquement à partir des cellules de la peau (ou de l'intérieur de la joue). L'analyse des chromosomes réalisée à partir d'une prise de sang montrera un résultat normal. Ceci signifie que cela peut prendre des mois voire parfois des années pour poser le diagnostic.



Pour tout soutien et contacts
avec d'autres familles
concernées

Valentin APAC

52, la Butte Églantine

95610 ERAGNY

Tel/Fax +33 (0) 1 30 37 90 97

contact@valentin-apac.org

www.valentin-apac.org

Association loi 1901 à but non lucratif, n° 3/11075 enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France.

Rare Chromosome Disorder Support Group

(Groupe d'entraide pour les anomalies
chromosomiques rares)



PO Box 2189, Caterham,

Surrey CR3 5GN, UK

Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766

info@rarechromo.org

www.rarechromo.org

Il existe deux sites Web sur le Pallister-Killian, réalisés tout deux par des parents d'enfants atteints.

www.pk-syndrome.org

Initié par le père d'un membre d'Unique, ce site est en italien et en anglais.

www.pksonline.org

Le PKS Support Online est un groupe qui a démarré en 2003 grâce à deux mères qui espèrent pouvoir éditer un livre sur ce syndrome.

Il existe une liste de diffusion : http://groups.yahoo.com/group/pks_support/
Unique mentionne les coordonnées et les sites webs d'autres organismes afin d'aider les familles désirant s'informer sur le sujet. Nous nous dégageons toutefois de toute responsabilité quant à leur contenu.

Si vous désirez plus d'information, Unique peut vous aider. Nous répondons aux questions et éditons un livret en anglais sur le syndrome de Pallister-Killian. Ce livret d'information ne peut se substituer à un conseil médical personnalisé. Les familles doivent consulter un clinicien spécialisé dans le conseil génétique et la prise en charge médicosociale.

À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible.

Le contenu du livret original en anglais (sur lequel ce texte est basé) a été vérifié par le Professeur Michel Vekemans, département de génétique de l'Hôpital Necker Enfants Malades à Paris, France en 2004 et par le Professeur Maj Hulten, professeur de génétique médicale à l'université de Warwick, Royaume-Uni en 2005 et conseiller médical en chef d'Unique.

Copyright © Unique 2005

La version Française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Nathalie Le Dù (laboratoire de cytogénétique, Hôpital Cochin, Paris, France).

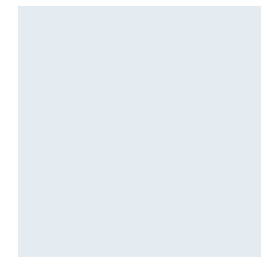
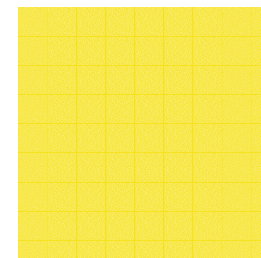
Copyright © Unique 2008

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413

Unique™

Le syndrome de Pallister- Killian



Egalement disponible en anglais

Qu'est-ce que le syndrome de Pallister-Killian ?

Le syndrome de Pallister-Killian (PKS) est une anomalie chromosomique rare. Les gènes contenant les instructions codées pour le développement et le fonctionnement normal du corps sont localisés sur les chromosomes. Dans chacune de nos cellules, nous avons 46 chromosomes répartis par paires : vingt-deux paires, numérotées de 1 à 22, sont des « autosomes » ie des chromosomes autres que sexuels ; la 23^{ème} paire est celle des chromosomes sexuels (XX pour une fille, XY pour un garçon). Chaque chromosome comporte un bras court (aussi appelé « bras p ») et un bras long (appelé « bras q »).

Les personnes qui ont un PKS ont deux lignées cellulaires différentes dans leur corps. Une de ces 2 lignées cellulaires comporte un 47^{ème} petit chromosome (issu d'un chromosome 12) qu'on appelle « **isochromosome 12p** », car composé de deux copies du bras court (p) du chromosome 12. L'autre lignée cellulaire est composée d'un nombre normal de chromosomes. Cette anomalie chromosomique est appelée « tétrasomie 12p en mosaïque » et est responsable du syndrome de Pallister-Killian (les gènes situés sur ce 47^{ème} chromosome sont à l'origine du PKS). Cependant, le degré d'atteinte est très variable selon les individus : pour des raisons qui ne sont pas encore bien comprises, certains ont une tétrasomie 12p en mosaïque sans les caractéristiques spécifiques du PKS.

Caractéristiques principales du PKS

- Diminution du tonus musculaire chez les bébés (hypotonie)
- Retard de développement
- Difficultés d'apprentissage
- Retard dans l'acquisition du langage voire absence de langage
- Chez les bébés et les jeunes enfants, présence d'un aspect caractéristique de la face (front haut et arrondi, yeux très écartés, grande bouche avec une lèvre supérieure mince)
- Cheveux clairsemés ou zones chauves autour des tempes (complées vers 5 ans), sourcils amincis ou clairsemés
- Traits ou zones de peau plus foncées ou plus claires, présentes dès la naissance ou apparaissant plus tard.

Comment cela s'est-il produit ?

Au cours du processus de fabrication des ovules et des spermatozoïdes, les paires de chromosomes se séparent de sorte que chaque cellule-fille reçoit 23 chromosomes (un de chaque paire). Une anomalie assez fréquente est une erreur au niveau de la séparation (appelée « non-disjonction »), la cellule-fille reçoit alors un chromosome supplémentaire (dans le cas du PKS, un chromosome 12).

Un isochromosome 12p peut se former quand un chromosome 12 se dédouble horizontalement au niveau du centromère, au lieu de se dédoubler verticalement comme cela devrait être le cas.

Développement

■ La croissance

À la naissance, les bébés ont généralement une taille normale (ou sont sensiblement plus grands). Toutefois, à l'âge adulte, ils ne sont pas habituellement plus grands.

■ L'apprentissage

La plupart des enfants auront besoin d'aide dans l'acquisition des apprentissages. Les difficultés d'apprentissage sont très variées et ne peuvent être prévisibles tant que l'enfant n'a pas atteint un certain âge permettant d'évaluer ses aptitudes. De ce que nous en savons aujourd'hui, il semble que la plupart des enfants aient besoin d'un soutien très important.

■ Le langage

L'acquisition du langage se fait tardivement. Au début, les enfants émettent généralement des sons, font des gestes et cherchent parfois un moyen d'aide à la communication pour exprimer leurs besoins ou leurs désirs. Le langage, quand il existe, reste toutefois réduit à quelques phrases courtes.

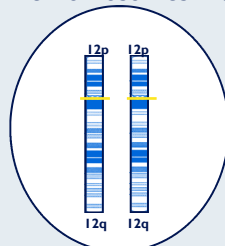
■ Le comportement

En l'état actuel des connaissances, la plupart des enfants sont très calmes. Certains sont sociables et présentent un caractère agréable et équilibré. D'autres préfèrent rester seuls, détestant le contact physique. Les troubles du comportement ont plutôt tendance à survenir chez les enfants plus âgés, particulièrement ceux qui ont une meilleure communication et des capacités cognitives.

■ S'asseoir et se déplacer

Habituellement, les bébés se retournent, s'assoient et commencent à se déplacer tard. La variabilité de ces retards est très large, l'âge auquel les enfants font leurs premiers pas oscille entre 2 et 6 ans. Habituellement, les bébés et les jeunes enfants sont souples à manipuler et certains ont besoin de chaussures de maintien, d'attelles, de verticalisateurs et d'aide pour marcher. Dans tous les cas, qu'ils s'assoient et marchent tard ou qu'ils ne marchent pas, ils pourront participer à différentes activités sportives.

Une lignée cellulaire normale avec deux chromosomes 12.



Une lignée cellulaire avec un isochromosome 12p supplémentaire.



Aspects médicaux

■ La hernie diaphragmatique

Le diaphragme est un muscle incurvé qui sépare le contenu de l'abdomen (ventre) du thorax. S'il existe un « trou » dans le diaphragme, une partie de l'intestin peut remonter dans la cage thoracique, laissant peu de place aux poumons pour se développer. Une correction chirurgicale précoce s'impose alors afin de replacer l'intestin dans l'abdomen et permettre ainsi aux poumons de se développer (même si la taille normale ne sera jamais complètement atteinte).

■ Les crises d'épilepsie

Les crises d'épilepsie sont assez fréquentes. Elles peuvent débuter dès la petite enfance, dans l'enfance ou ne se manifester qu'à partir de la puberté. Elles sont généralement bien équilibrées sous traitement.

■ Le cœur

Tous les bébés PKS ont besoin d'un examen cardiologique complet. En effet, près d'un quart des bébés ayant un PKS naissent avec une cardiopathie, le plus souvent un défaut septal ventriculaire (trou dans la paroi située entre les deux ventricules cardiaques) ou un défaut septal atrial (trou dans la paroi musculaire située entre les oreillettes cardiaques). Certains se refermeront naturellement, mais la plupart d'entre eux nécessiteront une intervention chirurgicale.

■ Les organes génitaux

De petites anomalies des parties génitales sont assez fréquentes. Chez les filles, l'anus et le vagin peuvent se trouver anormalement rapprochés, alors que chez les garçons les parties génitales peuvent être très petites et les testicules peuvent ne pas être descendus dans le scrotum. Une opération pour les descendre et les maintenir en place peut-être recommandée.

■ L'audition

Un déficit auditif est fréquent. Certains bébés ont une **perte d'audition temporaire** due à une otite séreuse, pouvant être soulagée par la pose de drains trans-tympaniques.

Beaucoup d'enfants ont une **perte d'audition permanente** et ils devront être aidés par le port de prothèses auditives.

■ La vue

Les bébés avec un PKS doivent subir un examen ophtalmologique complet, les problèmes visuels étant fréquents.

