Pourquoi est-ce arrivé ?

99 % des chromosomes en anneau sont sporadiques, c'est-à-dire qu'ils surviennent par hasard. La cause n'est pas connue et elle doit être considérée comme un accident qui s'est produit lors de la division cellulaire au cours du processus de fabrication des spermatozoïdes ou des ovocytes.

Ces accidents ne sont pas rares. Ils peuvent affecter les enfants partout dans le monde et de tout type de milieux sociaux.

Ils peuvent même se produire naturellement chez les plantes et les animaux. Il n'y a donc pas de raison de penser que votre mode de vie ou tout ce que vous avez fait soit responsable de la formation du chromosome en anneau.

Très occasionnellement, un chromosome en anneau peut être hérité d'un parent, le plus souvent de la mère. À ce jour, une seule mère ayant transmis à ses jumelles un chromosome 13 en anneau ont été décrites dans la littérature médicale et toutes deux sont très légèrement affectées.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

Si les examens montrent que les chromosomes des parents sont normaux, il est très peu probable qu'ils aient un autre enfant porteur d'un chromosome 13 en anneau. Toutefois, un diagnostic prénatal pourra être proposé si vous le souhaitez pour vous rassurer.

Chaque être humain est unique et cette liste de symptômes 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.

« Joyeux, amical et serviable »

Soutien et Information

Rare Chromosome Disorder Support Group
(Groupe d'entraide 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
contact@valentin-apac.org
www.valentin-apac.org
Association loi 1901 à but non lucratif,
n° W953000999075 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. Nous pouvons répondre aux questions individuelles et nous publions également une brochure plus détaillée sur les conséquences de l'anneau 13.

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 et le contenu de cette plaquette a été vérifié par le Dr Sixto Garcia-Minaur, généticien clinique, North Eastern Thames Regional Genetics Service et par le Professeur Maj Hulten, Professeur de génétique médicale, Université de Warwick, 2005.

La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Chantal Missirian, médecin cytogénéticien dans le Département de Génétique Médicale, CHU Timone enfants, Marseille, France.

Copyright © Unique 2018

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413

Understanding Chromosome & Gene Disorders

Chromosome 13 en anneau

rarechromo.org

Qu'est-ce que le chromosome 13 en anneau ?

Le syndrome du chromosome 13 en anneau est un syndrome chromosomique rare causé par un chromosome 13 anormal apparaissant sous la forme d'un anneau.
Les chromosomes, sont le support de notre information génétique et sont localisés dans le noyau de chaque cellule.

Il y a 23 paires de chromosomes, chacune des paires étant constituée d'un chromosome d'origine paternelle et d'un chromosome d'origine maternelle. Les paires chromosomiques sont numérotées de 1 à 22 selon la taille ; la 23ème paire correspondant aux chromosomes sexuels : deux chromosomes X pour une fille et un chromosome X et un chromosome Y pour un garçon. Les chromosomes apparaissent sous la forme de bâtonnet et chacun possède un bras court (p) et un bras long (q). Les personnes présentant le syndrome du chromosome 13 en anneau possède un chromosome 13 ayant sa forme habituelle, tandis que l'autre forme est un anneau.

Lors de la formation d'un chromosome en anneau, une cassure survient sur chacun des bras et les extrémités cassées se « collent » entre elles pour former un anneau. Les extrémités libres cassées sont perdues et avec eux tous les gènes qu'ils peuvent contenir.

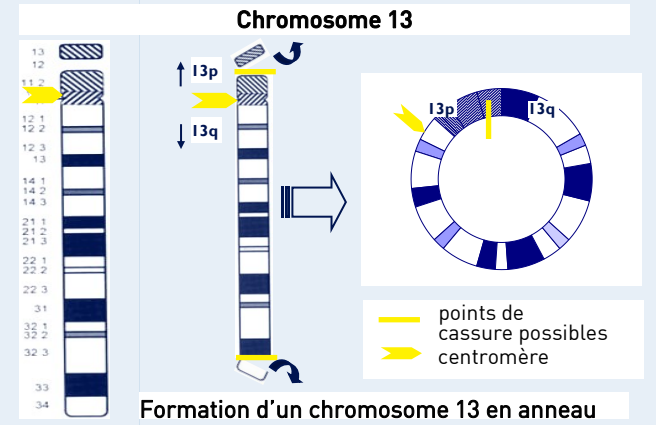
Pour le chromosome 13 en anneau, seuls les gènes situés sur le bras long sont importants.

Quelles sont les conséquences d'un chromosome en anneau ?

Un chromosome en anneau entraine des conséquences cliniques similaires, quel que soit le chromosome impliqué. Les conséquences les plus fréquentes sont :

- un retard de croissance et éventuellement une petite taille
- certaines difficultés ou incapacités d'apprentissage
- une très petite tête (microcéphalie)
- quelques traits inhabituels du visage. Ceux-ci peuvent être subtils ou plus évidents
- des tâches ou lésions cutanées plus ou moins linéaires, hyper ou hypo-pigmentées

Les conséquences d'un chromosome en anneau sont atténuées lorsque toutes les cellules de l'organisme n'ont pas le même contenu chromosomique (mosaïque).
Le contenu en chromosomes des cellules sanguines ne reflète pas précisément la constitution chromosomique des cellules des autres tissus, compliquant les informations à communiquer sur le pronostic précis pour un enfant en particulier.



Formation d'un chromosome 13 en anneau

Connaître la localisation exacte du point de cassure au niveau du chromosome en anneau peut-elle avoir un impact ?

Cela peut aider à prédire la sévérité du tableau clinique.
Si le point de cassure est proche de l'extrémité du bras long (par exemple en 13q34, cf. ci-dessus), une plus petite quantité du matériel chromosomique et donc moins de gènes seront perdus, entrainant moins de conséquences. Plus le point de cassure est haut situé (par exemple en 13q22), plus la quantité de matériel chromosomique perdue sera grande et plus les conséquences seront importantes.

Les autres caractéristiques du chromosome 13 en anneau

Selon la quantité de matériel chromosomique et les gènes perdus, les conséquences cliniques supplémentaires les plus fréquemment observées en cas de chromosome 13 en anneau sont :

- des malformations et un mauvais positionnement de l'un ou des deux pieds
- un palais creux, plus rarement une fente palatine
- des anomalies des mains. Les doigts peuvent être courts. Les pouces peuvent être malformés ou mal positionnés
- une malformation ou une mauvaise position de l'anus. Il peut être recouvert de peau, très petit ou non formé
- les orifices des voies urinaires sont mal positionnés. Cela peut généralement être corrigé avec une intervention chirurgicale
- une malformation des organes génitaux chez les garçons pouvant être mineure ou plus complexe
- une mâchoire inférieure petite
- des malformations rénales
- des malformations cérébrales
- des malformations oculaires, le plus souvent des yeux très petits

Développement

Croissance

Habituellement, les bébés grandissent lentement *in utero*, ils ont un petit poids à la naissance et ont des difficultés à prendre du poids après.

Le retard de croissance est fréquent chez les bébés possédant un petit chromosome en anneau et donc une grande délétion.

Les enfants pour lesquels le point de cassure du chromosome en anneau siège en 13q32 ou 13q34 ont une croissance proche de la moyenne.

Il y a peu d'informations sur la taille à l'âge adulte, mais la fourchette de grandeur se situe entre 1m50 et 1m75.

Apprentissage

Le chromosome 13 en anneau affectera généralement la vitesse d'apprentissage de chaque enfant et les limites de leur niveau d'apprentissage. Pouvant être mineures ou sévères, les conséquences deviendront plus évidentes quand votre enfant grandira, mais l'éventail des acquisitions est vraiment très large.

Il est généralement impossible de prédire précisément quels chromosomes affectent l'apprentissage, mais avec le temps il deviendra plus facile de préciser les conséquences cliniques et le pronostic liés au remaniement chromosomique identifié chez votre enfant.

Langage et communication

Le retard de langage et de communication sont habituellement décrits chez les enfants avec un chromosome 13 en anneau ; et chez les enfants les plus légèrement atteints, cela pourrait être le premier signe clinique.

En général, les troubles du langage sont le reflet des difficultés des apprentissages. Certains enfants auront un langage qui peut être assez fluide, alors que pour d'autres, cela ne sera pas possible.

Mobilité et activité

Un retard à l'acquisition de la station assise et de la marche est très fréquent, mais la sévérité de ce retard est variable. De nombreux bébés ont un tonus musculaire anormal, généralement leurs muscles sont trop faibles (hypotonie). La kinésithérapie est utile et certains enfants peuvent avoir besoin de soutien pour les aider à marcher. Tous les adultes au sein d'*Unique* sont capables de marcher, chez eux et à l'extérieur, mais quelques-uns avaient besoin d'un fauteuil roulant pour les déplacements extérieurs.