

Qu'est ce qu'un chromosome 15 en anneau ?

Le chromosome 15 en anneau est un état génétique rare, causé par une anomalie du chromosome 15 qui forme un anneau. L'information génétique est contenue dans l'ADN de chaque cellule du corps, matériel génétique qui est enroulé de manière condensée et qui se situe dans des structures semblables à des bâtonnets appelés chromosomes. Chez l'être humain, il y a 46 chromosomes répartis en 23 paires. Les chromosomes 1 à 22 sont numérotés approximativement du plus long au plus court et la dernière paire est celle des chromosomes sexuels, deux X pour les femmes et un X et un Y pour les hommes. Chaque chromosome a un bras court ("p" pour petit) et un bras long bras ("q"), séparé par une zone rétrécie connue sous le nom de centromère. Le chromosome 15, ainsi que les chromosomes 13, 14, 21 et 22, a un bras court très petit qui ne contient pas de gènes nécessaires au développement. On appelle ce groupe de chromosomes, des chromosomes acrocentriques, ce qui signifie que le centromère est proche de l'extrémité du chromosome. Le développement est programmé avec une précision d'horloge et pour grandir et se développer, il est nécessaire d'avoir exactement la bonne quantité de matériel génétique. Si du matériel génétique manque ou est en trop, cela conduira probablement à des problèmes de croissance, de développement et le plus souvent de fonctionnement des organes.

Les conséquences chez les personnes ayant un chromosome 15 en anneau

Les conséquences les plus fréquentes sont :

- croissance lente voire petite taille ;
- certaines difficultés d'apprentissage ou incapacité ;
- très petite tête (microcéphalie) ;
- traits du visage peu communs dont un visage triangulaire. Ceux-ci peuvent être discrets ou plus marqués ;
- coloration de la peau inégale ou striée.

Autres conséquences

Les autres conséquences sont variables selon les individus. Elles dépendent en partie de la quantité de matériel qui a été perdu du bras long du chromosome 15.

- chez les garçons, testicules non descendus à la naissance ou hypospadias (orifice urinaire sous le pénis au lieu d'être à l'extrémité) ;
- maladies cardiaques ;
- pied bot (pied talus) ;
- hypotonie (faible tonus musculaire).



Développement

■ Apprentissage

La plupart des enfants sont connus pour avoir besoin d'un soutien modéré pour les apprentissages, si certains sont peu touchés, d'autres peuvent ne rien avoir ou au contraire être très touchés. Généralement on remarque que la mémoire est bonne, mais la synthèse et les aptitudes en mathématiques sont peu développées. Beaucoup d'enfants apprendront à lire et à écrire, mais cela ne sera pas possible pour tous.

■ Conversation

Les enfants parlent en général avec du retard et ils peuvent avoir des difficultés caractéristiques pour placer leur langue, aussi bien qu'avoir des difficultés d'apprentissage. Dans ce cas, ils peuvent apprendre à bien communiquer par des signes avant que leur langage oral ne se développe.

■ S'asseoir, se déplacer ...

La plupart des bébés et des enfants sont quelque peu en retard pour apprendre à se déplacer, s'asseoir se fait autour de 11 mois et marcher autour de 22 mois. Les bébés peuvent être inhabituellement mous (hypotonie, aussi appelé faible tonus musculaire). La kinésithérapie et l'ergothérapie sont utiles.

■ Comportement

La plupart des personnes avec un chromosome 15 en anneau semblent être agréables, coopératives et sociables et s'intègrent bien dans différents contextes sociaux. Les parents mettront à profit les conseils pour maintenir un bon comportement, donner des limites claires et apporter leur soutien si le comportement devient négatif.

■ Croissance

Les bébés, les enfants et les adultes avec un chromosome 15 en anneau sont petits. Chaque partie de leur corps est petite, y compris leur tête, mais leurs mains et leurs pieds peuvent être particulièrement étroits. Un gène près de l'extrémité du bras long du chromosome 15 a un rôle dans la croissance et la perte de ce gène donne probablement des enfants plus petits. La plupart des personnes avec un chromosome 15 en anneau n'ont pas de problèmes médicaux graves et il existe beaucoup de publications médicales sur des adultes. Ce sont ces problèmes qui ont été le plus fréquemment rapportés.

Problèmes médicaux

■ Cœur

Les bébés auront un examen minutieux du cœur et de nouveaux examens, si on perçoit un souffle au cœur ou des bruits anormaux. Une minorité de bébés naissent avec une malformation cardiaque. Il s'agit le plus souvent de petits trous dans la paroi musculaire entre les cavités cardiaques. Certains peuvent se fermer naturellement avec le temps mais d'autres doivent être réparés par une opération. D'habitude les enfants progressent bien après la chirurgie.

■ Reins

Les bébés peuvent aussi avoir une échographie des reins pour détecter toute anomalie rénale ou du système de drainage vers la vessie.

■ Organes génitaux

À la naissance, chez les garçons, les testicules peuvent ne pas être descendus dans les bourses. S'ils restent dans l'abdomen, les testicules peuvent être abaissés et fixés. Quelques garçons peuvent naître avec l'orifice urinaire, qui au lieu d'être au bout du pénis, se trouve en dessous. Une opération peut permettre de corriger cela.

■ Pieds et mains

Les mains et les pieds de votre bébé seront attentivement vérifiés à la naissance. Quelques anomalies n'ont pas besoin de traitement – comme l'incurvation du cinquième doigt. Les bébés qui ont des pieds bots seront soigneusement examinés pour décider du meilleur traitement, afin qu'ils puissent avoir une bonne posture de marche.

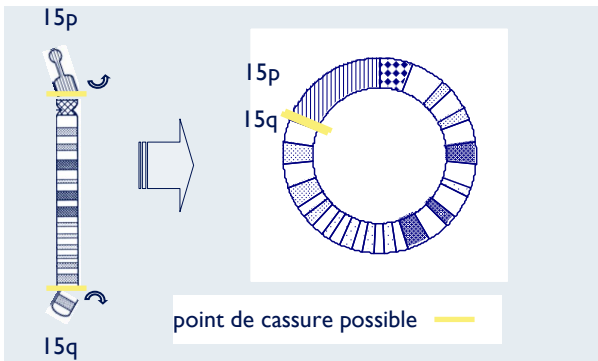
■ Articulations

Les articulations des bébés seront soigneusement examinées, en particulier les articulations des hanches qui peuvent avoir une coiffe inhabituellement peu profonde. La coiffe peut normalement être améliorée avec un éclissage et si nécessaire, une opération avec immobilisation avec un plâtre.

■ Audition et vue

Il y a peu d'information théorique, mais chez *Unique*, la plupart des enfants ont une audition normale. Ceux qui ont un déficit auditif ont des otites séreuses qui provoquent une perte temporaire d'audition, résultat d'infections fréquentes. En général, la vue ne semble pas être touchée.

Formation du chromosome 15 en anneau



Pourquoi est-il arrivé ?

La grande majorité - 99 % - des chromosomes en anneau sont sporadiques. On n'en connaît pas la cause, cela doit être considéré comme un accident qui est arrivé lors de la division cellulaire, pendant le processus de fabrication des spermatozoïdes ou des ovocytes. Ces accidents ne sont pas rares et ils peuvent toucher des enfants partout dans le monde et de tout milieu. Ils arrivent aussi naturellement chez les plantes et les animaux. De ce fait, il n'y a aucune raison de penser que votre mode de vie, ou quoi que ce soit que vous ayez fait, ait causé la formation de l'anneau. De temps en temps, un chromosome 15 en anneau peut être hérité d'un parent. Dans la plupart des cas familiaux, l'anneau a été hérité de la mère, les chromosomes en anneau semblant être associés à une baisse de la fertilité chez les hommes.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

Tant que les examens montrent que les chromosomes des parents sont normaux, ils auront probablement très peu de risque d'avoir un autre enfant touché. Cependant, vous pouvez discuter du diagnostic prénatal si vous souhaitez en être sûr. Il existe un autre cas moins fréquent de chromosome 15 en anneau, quand on est en présence d'un troisième chromosome 15 en anneau. C'est ce qu'on appelle un chromosome 15 surnuméraire en anneau et les conséquences sont différentes de celles du chromosome 15 en anneau décrites dans cette plaquette.

Pour tout soutien et contacts avec d'autres familles concernées :



Association loi 1901 à but non lucratif, n° 0953011075 enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France

Valentin APAC

52, la Butte Eglantine
95610 ERAGNY

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

contact@valentin-apac.org

www.valentin-apac.org

Rare Chromosome Disorder Support Group

PO Box 2189, Caterham,
Surrey CR3 5GN, UK

Tel/Fax: +44 (0)1883330766

info@rarechromo.org

www.rarechromo.org



Cette plaquette d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel.

Les familles devraient consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation avec ce diagnostic génétique, pour la prise en charge médico-sociale.

À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu de cette plaquette a été vérifié par le Dr Eva Morava, Département de pédiatrie, centre médical universitaire, Nijmegen, Pays Bas et par le Professeur Maj Hulten, Professeur de Médecine génétique, Université de Warwick, UK conseiller médical en chef d'Unique en 2005.

La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Professeur Edery, généticien à l'hôpital Debrousse à Lyon – France.

Copyright © Unique 2005; 2012

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Chromosome 15 en anneau

rarechromo.org

