

Pourquoi ?

Beaucoup de parents craignent que quelque chose qu'ils aient pu faire ait provoqué un idic 15. Ce n'est jamais vrai. Même si cela peut être difficile à accepter, l'idic 15 et la plupart des anomalies chromosomiques rares se produisent par hasard. Rien de ce que vous ayez fait ne l'a provoqué et de plus vous ne pouviez rien faire pour le prévenir.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

Le type d'idic 15 décrit dans cette plaquette survient presque toujours accidentellement (de novo). Cela peut être démontré par l'examen chromosomique des parents et dans ce cas, le risque d'avoir un autre bébé atteint d'un idic 15 n'est pas plus élevé que pour n'importe qui d'autre.

Comme chaque famille est unique, vous pouvez discuter de votre cas individuel avec un généticien ou un conseiller en génétique.

Les autres types d'idic 15

Cette plaquette décrit le type le plus fréquent des idic 15. Voici d'autres types moins courants.

- Des personnes ont un chromosome supplémentaire dans certaines cellules et pas dans d'autres. Il s'agit d'une forme dite en mosaïque. L'impact de l'idic 15 est alors habituellement atténué.
- Un très petit nombre de personnes ont plus de 2 copies supplémentaires d'une zone proche de l'extrémité du chromosome 15. Les symptômes sont alors plus sévères.
- Chez quelques personnes, le fragment supplémentaire ne forme pas un autre chromosome. Au lieu de cela, il s'est ajouté à l'un des deux chromosomes 15, ce qui forme un chromosome légèrement plus long. Les conséquences sur l'enfant sont les mêmes que pour un chromosome surnuméraire.
- Certaines personnes ont un chromosome supplémentaire beaucoup plus petit qui ne semble pas provoquer de problèmes. Il n'est pas souvent détecté et il est souvent présent dans les familles. Ce petit chromosome s'appelle également SMC : supernumerary marker chromosome (marqueur chromosomique surnuméraire). Ce type de petit SMC15 ne contient généralement pas le fragment particulier qui se trouve entre les bandes q11 et q13. Ce sont les copies supplémentaires de ce fragment qui occasionnent les conséquences cliniques chez les enfants ayant un idic 15.

Unique

Pour le soutien, le contact avec d'autres familles et des informations

Rare Chromosome Disorder Support Group

(groupe de soutien 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

IDEAS

www.idic15.org

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

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

Unique mentionne les coordonnées d'autres organisations et les sites webs d'autres organismes pour aider les familles qui cherchent de l'information. Ceci n'implique pas que nous approuvons leur contenu ou que nous avons une quelconque responsabilité dans celui-ci.

Quand vous êtes prêt pour avoir plus d'information, *Unique* peut vous aider.

Nous pouvons répondre aux questions individuelles et nous publions aussi un livret complet sur les conséquences d'un idic 15.

Cette plaquette d'information ne se substitue pas au 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 médicosociale.

Cette information est sans doute la meilleure disponible à l'heure où nous la publions. Le contenu en Anglais a été vérifié par le Dr Nick Dennis, de Wessex Clinical Genetics Service (service de génétique clinique de Wessex) et par le professeur Maj Hulten, professeur de génétique médicale à l'université de Warwick, conseiller médical en chef d'*Unique* en 2004.

Copyright © *Unique* 2004/2

La version Française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Damien Sanlaville, généticien auprès des Hospices Civils de Lyon, Centre de Biologie et de Pathologie Est, Bron (69).

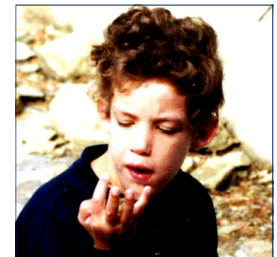
Copyright © *Unique* 2007

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413

Unique

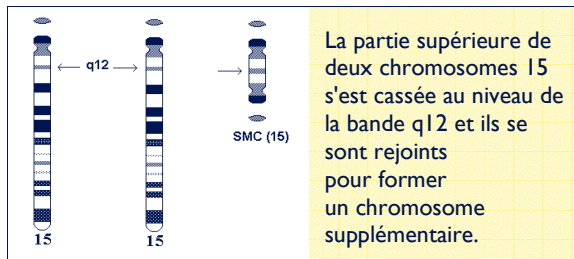
Idic 15



Également disponible en anglais

Qu'est ce qu'un idic 15?

L'idic 15 est une anomalie chromosomique très rare dans laquelle les personnes ont trop de matériel génétique, généralement dans l'ensemble de leurs cellules. En plus des 46 chromosomes que chacun possède, ils ont un petit chromosome supplémentaire qui dérive du chromosome 15. Les chromosomes fonctionnent par paires et les deux chromosomes 15 normaux sont présents. Le chromosome supplémentaire est généralement constitué de deux copies d'une zone proche de l'extrémité proximale du chromosome 15, mises bout-à-bout comme dans un miroir.



Idic 15 est aussi appelé **SMC 15**. Idic 15 est l'abrégié d'**isodicertrique 15** et SMC signifie **supernumary marker chromosome** : marqueur chromosomique surnuméraire. Une autre dénomination de l'idic 15 est **inv dup 15 (duplication inversée du chromosome 15)**.

La plupart des enfants sont en bonne santé, grandissent et ressemblent aux autres enfants. Cela peut signifier que le diagnostic peut être posé tard parce que les médecins s'attendent à ce que les enfants qui ont une anomalie chromosomique présentent des symptômes différents.

Traits communs

- des réponses sociales peu communes
- un comportement inhabituel
- des muscles qui faisaient paraître les bébés « mous »
- un retard dans l'acquisition des étapes importantes du bébé
- un retard pour commencer à parler
- des difficultés d'apprentissage.

Il est difficile de prévoir l'impact d'un idic 15 chez un jeune enfant. L'importance des problèmes est assez variable, mais on ne sait pas encore pourquoi. Comme avec n'importe quel enfant, l'environnement et l'ensemble du patrimoine génétique doivent être importants, pas seulement l'idic 15.

Développement

Le comportement

Les enfants peuvent se comporter de manière nettement contradictoire par rapport à leur nature qui est sensible, affectueuse et parfois anxieuse. Beaucoup de bébés sont calmes et quelques enfants restent réservés. Mais la plupart ont des accès de colère quand ils sont provocateurs, bruyants, hyperactifs et parfois destructeurs. Une fermeté quotidienne, une préparation à gérer ces comportements et la prescription de certains médicaments sont toutes utiles.

Socialisation

Les interactions sociales ne suscitent pas souvent de réponses chez les bébés et les enfants en bas âge. La plupart des bébés sourient tard et l'on ne peut pas capter leur regard normalement. Chez les enfants en bas âge, d'autres troubles autistiques caractéristiques (comportement stéréotypé, difficultés avec des changements dans le quotidien) sont également fréquents. La réponse sociale et les troubles autistiques s'améliorent avec l'âge, mais il subsiste une tendance pour éviter l'interaction sociale.

L'apprentissage

La plupart des enfants ont besoin d'une aide importante pour apprendre. Ils sont habituellement en retard pour commencer à parler, ils disent leurs premiers mots en moyenne autour de 27 mois. Tandis que la plupart progressent pour parler avec des phrases courtes et tenir des conversations simples, une petite minorité ne parle pas.

Le développement physique

Les enfants sont légèrement en retard pour apprendre à se retourner et s'asseoir, ils font leurs premiers pas en moyenne un ou deux mois avant leur deuxième anniversaire. Bien que la maladresse persiste, beaucoup d'enfants apprennent par la suite à courir, danser, sauter, faire du vélo, nager et jouer à des sports collectifs.

Quelle est la fréquence de l'idic 15?

L'idic 15 est l'une des anomalies chromosomiques rares les plus courantes. On pense qu'elle touche 18 bébés sur 100.000. Cela signifie que 100 bébés naissent chaque année avec cette anomalie au Royaume-Uni, 140 en France et 720 aux USA. Si cela semble beaucoup, c'est actuellement si peu commun que la plupart des médecins et des pédiatres n'ont auparavant jamais rencontré d'enfant qui en soit atteint. Mais *Unique* et d'autres associations sur les anomalies chromosomiques connaissent beaucoup de familles ayant un enfant avec un idic 15. Elles peuvent aussi bien leur fournir informations et soutien que les mettre en contact les unes avec les autres.

Aspects médicaux

- **En période néonatale** Bien que quelques mères réussissent à les allaiter, près de la moitié des bébés ont des problèmes pour s'alimenter. C'est souvent provoqué en raison d'une faible succion, d'une difficulté à coordonner la succion et la déglutition, ou à cause d'un reflux. C'est un cas extrême où le lait et les sécrétions de l'estomac remontent l'œsophage. Une position appropriée, des épaisissants et des médicaments antiacides contrôlent habituellement le reflux.
- **Les crises d'épilepsie** La moitié à deux tiers des enfants présenteront des crises d'épilepsie. Il en existe plusieurs types et elles peuvent commencer à des âges différents. Chez quelques enfants les crises d'épilepsie commencent vers le début de la puberté ou plus tôt dans l'adolescence. En général, les enfants qui sont les plus sévèrement atteints ont tendance à avoir des crises d'épilepsie, mais ceci n'est pas vrai pour tous.
- **Les infections fréquentes** Près de la moitié des enfants ont des infections respiratoires ou ORL fréquentes et la moitié de ces enfants ont besoin d'aérateurs transtympaniques (drains, diablo, yo-yo) pour améliorer leur audition.
- **Le strabisme** Le strabisme (fait de loucher) survient chez près de 40 % des enfants. Cependant, dans la plupart des cas cela disparaît avec l'âge et sans chirurgie.
- **L'alimentation** Vers la mi-enfance, un petit nombre d'enfants ont tendance à trop manger, remplissant leur bouche sans contrôler leur appétit.
- **La puberté** Pour les filles, occasionnellement la puberté ne se déroule pas normalement. Il peut s'agir d'une puberté précoce (début de la puberté à l'âge de 8 ans), des règles peu abondantes ou l'absence de règles.
- **Problèmes occasionnels** La plupart des enfants ayant un idic 15 naissent en parfaite santé mais certains ont une hernie, un hypospadias (où l'orifice pour l'urine est sous le pénis), des pieds bots ou encore une fente palatine ou labiale.

