

Pourquoi cela est-il arrivé ?

Une délétion du chromosome 21q peut arriver suite au réarrangement des chromosomes d'un parent ou cela peut arriver de façon accidentelle et, de ce fait, l'enfant avec l'anomalie chromosomique est la seule personne touchée dans la famille. Si une analyse des chromosomes parentaux révèle un réarrangement structurel des chromosomes, c'est habituellement équilibré et tout le matériel chromosomique est présent, le parent est alors presque toujours en bonne santé. De temps en temps, le réarrangement sera le même que chez l'enfant, et de nouveau le parent peut être en bonne santé ou bien avoir des ressemblances avec son enfant. Dans ce cas, la délétion ne contient généralement pas la bande 21q22.

Comment cela est-il arrivé ?

Les réarrangements qui surviennent dans les chromosomes font partie de l'évolution. Ils touchent les enfants partout dans le monde et de tout milieu socioculturel. Ils arrivent aussi naturellement chez les plantes et les animaux. Ainsi, il n'y a aucune raison de penser que votre mode de vie ou tout autre chose que vous avez faite ait causé la perte de matériel chromosomique.

Les changements de la structure du chromosome comme les délétions 21q arrivent le plus souvent pendant les divisions cellulaires qui mènent à la création des ovocytes ou des spermatozoïdes.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

Quand les deux parents ont des chromosomes normaux, il est peu probable qu'un autre enfant naisse avec une délétion 21q. Quand un parent a un réarrangement de ses chromosomes, le risque d'avoir un autre enfant touché est plus élevé. Quand un parent a la même délétion 21q que l'enfant, le risque de la transmettre est de 50 %.

Les délétions 21q sont-elles rares ?

Elles sont certainement très rares, mais un chiffre exact ne peut être donné, parce que certains individus ne sont pas affectés par la perte de leur matériel chromosomique ou si modérément qu'ils n'attirent pas l'attention sur le plan médical.

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.

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° W953000999075 enregistrée auprès
de la sous-préfecture de Pontoise – France.



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
email: info@rarechromo.org
www.rarechromo.org



Quand vous êtes prêts à avoir plus d'informations, Unique peut vous aider. Nous pouvons répondre aux questions individuelles et nous publions aussi un livret complet sur les conséquences des délétions 21q.

Ce livret d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles doivent 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.

Le contenu de cette plaquette est un résumé du livret de Unique vérifié par le Dr Julie Korenberg, Cedars-Sinai Medical Center, Los Angeles, Californie, USA et par le Pr Maj Hultén BSc, PhD, MD, FRCPath, Professeur en génétique médicale Université de Warwick au Royaume Uni – 2005.

La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Marie-Christine De Blois Boucard, généticienne à l'Hôpital Necker Enfants Malades à Paris - France

Publié 2005 (Unique)
Traduit 2017 (Valentin APAC)

Copyright © Unique 2017

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



Deletions 21q



rarechromo.org

Qu'est-ce qu'une délétion 21q ?

Une délétion du chromosome 21q est une anomalie génétique rare dans laquelle il manque une copie du matériel génétique qui compose l'un de nos 46 chromosomes.

Les chromosomes situés dans le noyau de nos cellules sont les structures microscopiques qui portent l'information génétique. Ils sont de tailles différentes, chacun avec un bras court (p) et un bras long (q). Le chromosome 21 est le plus petit, il contient environ 225 gènes.

La probabilité d'avoir des anomalies du développement dépend beaucoup du matériel génétique manquant.

Le bras (p) court du chromosome 21 est très petit et sa structure est particulière et commune aux bras courts des autres chromosomes acrocentriques (13,14,15,21,22). Il ne contient pas de gènes de structure. De ce fait, il peut être perdu sans conséquence. La perte du matériel du bras long (q) a des conséquences phénotypiques, particulièrement quand le matériel perdu emporte la bande en 21q22. Cependant, on pense que perdre la partie terminale en 21q22.3 est aussi sans conséquence. Un généticien ou un conseiller en génétique peuvent vous dire exactement combien de matériel génétique a été perdu et où les points de cassure se situent sur le chromosome.

Caractéristiques principales

De la bande 21pter à la bande 21q21

Beaucoup de personnes qui ont perdu du matériel génétique entre le bout du bras court, et la toute première partie de la bande 21q21 vont bien, ils n'ont aucune difficulté d'apprentissage ou peuvent avoir seulement besoin d'un peu d'aide et mener leur vie d'adulte en toute indépendance. Quelques personnes qui ont perdu plus de matériel génétique dans la région 21q21 éprouvent vraiment des difficultés d'apprentissage. Elles peuvent aussi avoir des malformations à la naissance, mais les conséquences sont très variables et, malheureusement, ce que l'on connaît aujourd'hui ne permet pas de prévision en fonction de la quantité de matériel chromosomique perdu.

Avec la bande 21q22 incluse

- un degré variable de difficultés d'apprentissage est assez fréquent
- à la naissance, la tête du bébé peut être trop petite (microcéphalie) et elle peut grossir lentement
- des articulations peuvent être raides et se maintenir dans une position inhabituelle
- les muscles peuvent être trop tendus (hypertonie) ou trop mous (hypotonie)
- quelques bébés peuvent naître avec une fente labiale (de la lèvre) ou une fente palatine (du palais). C'est corrigé par de la chirurgie et en attendant de l'aide est nécessaire pour l'alimentation

Développement des enfants touchés

■ Alimentation et nourriture

Les bébés et les enfants qui ont des délétions qui ne contiennent pas la bande 21q22 s'alimentent généralement bien dès la naissance. Parmi les bébés et les enfants avec une délétion qui contient la bande 21q22, les difficultés sont plus fréquentes et les familles utilisent alors des aides pour les nourrir, particulièrement tant que les bébés n'arrivent vraiment pas à prendre du poids.

■ Apprentissage et scolarité

Pour beaucoup de personnes ayant une délétion qui se termine à la bande q21 ou q22.1, il n'y a apparemment pas de difficultés d'apprentissage. D'autres ont eu de légères difficultés, particulièrement dans l'enseignement secondaire. Un nombre plus petit a eu des difficultés d'apprentissage modérées. Pour les personnes qui ont une délétion qui contient les bandes 21q22.1 à q22.3, on peut prévoir plus de difficultés avec les apprentissages et les enfants nécessitent d'habitude d'un enseignement spécialisé.

■ Communication et langage

Généralement, les enfants ont un retard de langage et les compétences pour communiquer sont en rapport avec leur niveau de difficultés d'apprentissage. En généralisant, les enfants dont la bande 21q22 est préservée vont probablement mieux acquérir la parole et l'utiliser pour exprimer leurs besoins et leurs souhaits que des enfants ayant une délétion impliquant la bande 21q22.

■ S'asseoir, marcher, se déplacer

En général, les enfants sont susceptibles d'être plus en retard pour s'asseoir, marcher, courir que les enfants qui n'ont pas d'anomalie chromosomique, mais certains sont vraiment peu touchés. Ce retard cache une modification du tonus musculaire, ainsi les muscles sont contractés et tendus (hypertonie) ou trop relâchés et mous (hypotonie). La plupart des enfants ont un mélange d'hypertonie et d'hypotonie. La kinésithérapie est utile pour parvenir à bouger et maintenir la mobilité.

■ Le comportement

Les enfants avec des difficultés de langage et de parole peuvent avoir des problèmes de comportement en raison de la frustration. De plus, quelques enfants avec des délétions 21q ont un temps d'attention court et quelques-uns ont un comportement hyperactif. Les enfants avec des difficultés comportementales devraient être évalués par un psychologue, un pédopsychiatre ou pédiatre comportementaliste, qui peut aider en donnant des conseils, des stratégies d'intervention et des traitements si nécessaire.

Problèmes médicaux

■ Infections respiratoires

Les infections respiratoires semblent être fréquentes chez les bébés et les petits enfants. Les intervenants médico-sociaux de votre enfant vous indiqueront les précautions nécessaires, y compris les vaccinations.

■ Articulations

Un bébé né avec une ou plusieurs articulations ayant une mauvaise position et incapable d'être entièrement fléchi, peut être traité avec de la kinésithérapie, la pose d'attelles ou d'orthèses pour tendre les articulations et les tenir en place, et si nécessaire par un acte chirurgical.

■ Anomalies sanguines

Une thrombocytopénie de degré moyen peut arriver, quand le taux de plaquettes sanguines qui aident à former les caillots sanguins est bas. Dans ce cas, coupures et saignements de nez prennent plus de temps à s'arrêter, les bleus et les contusions peuvent être plus importants.

■ Malformations cardiaques

Les bébés devront voir un examen minutieux du cœur et une évaluation cardiaque précise si on entend des bruits anormaux du cœur. Les exemples d'anomalies cardiaques que l'on a vues incluent des orifices entre les cavités supérieures et inférieures du cœur (communication inter auriculaire ou CIA, ou interventriculaire ou CIV), le rétrécissement de l'artère qui récupère le sang oxygéné aux poumons (sténose pulmonaire) et un mauvais développement de certaines valves du cœur. Dans quelques cas, les anomalies se résolvent dans le temps, mais la chirurgie peut être nécessaire. Les bébés grandissent généralement bien après la chirurgie.

■ Cerveau

Un gène situé en 21q22.3 est impliqué dans le développement normal du cerveau. La cassure de ce gène peut causer des problèmes qui peuvent être modérés (par exemple, les glandes olfactives sont manquantes) ou plus évidents.

Chromosome 21

