

Pourquoi cela est-il arrivé ?

Quatre fois sur cinq, une délétion 2q37 survient par hasard et n'est pas due à un quelconque remaniement dans les chromosomes parentaux.

Cela fait partie d'un processus naturel et en tant que parent il n'y a rien que vous auriez pu faire pour le contrôler.

Les délétions 2q37 touchent des enfants partout dans le monde et de tout milieu social.

Aucun facteur environnemental, diététique ou de mode de vie n'est connu pour le provoquer.

Aussi, il n'y a aucune raison de penser que ce que vous avez fait avant ou pendant votre grossesse ait causé cela et vous ne pouviez rien faire pour l'en empêcher.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

Les risques d'avoir un autre enfant touché par une délétion 2q37 dépendent des résultats des analyses chromosomiques des parents.

Si les chromosomes des parents sont normaux, les risques d'avoir un autre enfant touché ne sont en général pas plus élevés que dans la population générale.

Pour une minorité de familles ayant un enfant avec une délétion 2q37, un parent a un remaniement chromosomique rare (appelé translocation équilibrée).

En général, cela n'affecte pas leur santé ou leur développement, mais cela peut engendrer des problèmes lors de la fabrication de leurs ovules ou de leurs spermatozoïdes.

À cause de cette possibilité, un caryotype doit être fait pour les deux parents suivi d'un entretien personnel pour discuter des résultats avec un généticien ou un conseiller génétique.

Comment une délétion 2q37 est-elle diagnostiquée ?

Un échantillon de sang est prélevé.

Les cellules de ce prélèvement sanguin sont traitées pour que les chromosomes puissent être examinés sous un microscope à haute résolution.

On peut d'habitude voir la partie manquante du chromosome 2 mais parfois des analyses moléculaires complémentaires comme les analyses par FISH sont nécessaires.

Elles vérifient la présence du matériel chromosomique normalement présent sur ou très près de la partie terminale du chromosome 2.

Les familles disent ...

- ... *C'est un pur bonheur. Elle ne manque pas de rythme et elle aime la vie – 5 ans, délétion 2q37.3.*
- ... *Un véritable amour, qui a aussi un côté très soucieux vis-à-vis d'elle. Elle a un bon sens de l'humour – 8 ans, délétion 2q37.3.*
- ... *Beaucoup de joie avec un rire malicieux – 19 ans, délétion 2q37.1.*

Pour tout soutien, mise en relation avec d'autres familles et information :



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

(Groupe d'entraide Anomalies
Chromosomiques Rares)

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

Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766

info@rarechromo.org

www.rarechromo.org

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

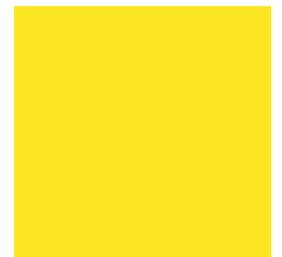
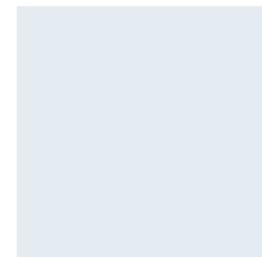
Charity Number 1110661
Company Number 5460413

Quand vous êtes prêt pour obtenir plus d'information, *Unique* peut vous aider. Nous pouvons répondre aux différentes questions individuelles et nous éditons un livret plus complet sur les délétions 2q37. Ce livret d'information ne se substitue pas à un avis médical individualisé. Les familles doivent consulter un clinicien spécialisé pour tout ce qui a trait au diagnostic, à la prise en charge et aux questions de santé. À l'heure où nous la publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu du livret sur lequel le texte anglais est basé a été vérifié par le Docteur Micheala Aldred, du secteur de Génétique Médicale, à l'Université de Leicester, au Royaume-Uni et par le Conseiller Médical en chef d'Unique 2004. La version Française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Pr. Patrick Edery, généticien à l'hôpital Debrousse à Lyon - France.

Copyright © Unique 2004

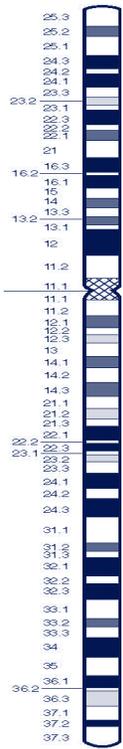
Traduction française: Copyright © Unique 2009

Délétions 2q37



Qu'est-ce qu'une délétion 2q37 ?

Chromosome 2



Le syndrome délétionnel 2q37 est une anomalie chromosomique très rare dans laquelle les personnes ont perdu une petite quantité de matériel génétique sur la partie terminale d'un de leurs chromosomes. En plus des 2 chromosomes sexuels, chaque personne a 22 paires de chromosomes dans les cellules de son corps. Les personnes avec une délétion 2q37 ont perdu la partie terminale d'un de leurs chromosomes 2 et le matériel manquant a tendance à concerner des champs similaires du développement.

Toutefois, les personnes avec une délétion 2q37 peuvent avoir des problèmes très différents – beaucoup plus que les personnes qui ont d'autres anomalies chromosomiques. Cela signifie que l'ensemble des conséquences d'une délétion 2q37 sur le développement, les besoins et les capacités peuvent être difficiles à prévoir de prime abord.

Ces caractéristiques sont fréquentes chez les enfants avec une délétion 2q37. Aucun enfant n'aura la totalité ou même la plupart d'entre elles, mais beaucoup en auront un certain nombre.

- **Retard du développement et des apprentissages**
- **Bébé hypotonique**
- **Petite taille**
- **Mains et pieds courts, particulièrement le 4^{ème} doigt (annulaire) et parfois le 3^{ème} (majeur) et le 5^{ème} (auriculaire) doigts**
- **Possibilité d'une fragilité accrue au stress sur le plan émotionnel, social et du comportement**
- **Tendance à prendre du poids**
- **Comportement inhabituel, qui inclut des traits autistiques.**

Développement

Bien que le tableau clinique de la délétion 2q37 soit assez semblable chez des enfants différents, il existe de très grandes différences dans le degré d'atteinte.

■ Développement moteur

Quelques enfants sont en retard pour s'asseoir et marcher. Les bébés sont très hypotoniques et quelques articulations peuvent aussi être laxes. Classiquement, les bébés apprennent à se retourner au cours du 2^{ème} semestre de leur 1^{ère} année, être assis à 10 mois, ramper à 18 mois et marcher entre 18 mois et 4 ans. Comme d'autres enfants, ils vont nager, danser et faire du vélo – mais à leur propre rythme.

■ Apprentissage

Les enfants montrent une large disparité de leurs compétences et de leurs besoins, qui sont difficiles à prédire. Quelques-uns n'ont en apparence aucune difficulté d'apprentissage et pour beaucoup, elles sont modérées ou moyennes. La lecture et l'écriture ont tendance à arriver en retard et quelques enfants ont du mal à se concentrer. Les troubles autistiques sont classiques et une prise en charge appropriée sera profitable, même à la minorité d'enfants qui n'a pas ce trouble du comportement.

■ Langage

Le langage se développe tardivement, avec des premiers mots qui apparaissent autour de 3 ans – bien que les différences soient importantes, avec des enfants qui commencent à parler au cours de la 2^{ème} année et d'autres pas avant l'âge de 6 ans. Le langage permet d'avoir des échanges essentiels, ce qui soulage la frustration et la détresse.

■ Comportement

Quelques enfants montrent des traits autistiques typiques, tandis que d'autres sont à la fois sociables et ont des traits autistiques comme des gestes répétitifs, un manque de contact visuel et un besoin prononcé de prévoir les choses.

Quelle est la fréquence des délétions 2q37 ?

On ne la connaît pas. Près de 60 personnes ont été décrites dans des articles de recherche. *Unique* regroupe près de 40 familles avec cette anomalie chromosomique et elle peut mettre des familles en contact les unes avec les autres. Il en est de même pour Valentin APAC qui compte elle une quinzaine de familles.

Problèmes médicaux

La plupart des enfants n'ont pas de problèmes médicaux sérieux. Cependant, les aspects suivants sont assez communs.

■ Des problèmes d'alimentation.

Une faible succion fait qu'ils sont lents à nourrir au sein et au biberon. Beaucoup de bébés régurgitent du lait et doivent être soigneusement positionnés pour diminuer le risque d'inhalation de lait. Quelques bébés ont besoin de médicaments antiacides pour calmer l'inflammation à l'intérieur de l'œsophage. Une fois qu'ils sont au biberon, les bébés peuvent avoir besoin d'épaississants pour les aider à garder les liquides. Quelques bébés ont besoin d'une chirurgie pour contrôler le reflux.

■ **Des articulations laxes.** Quelques bébés sont nés avec des hanches disloquées ou une dysplasie de la hanche qui est corrigée par une attelle et de temps en temps par de la chirurgie. Quelques enfants ont des doigts très flexibles.

■ **Les reins et l'appareil urinaire.** Un petit nombre d'enfants a un rein dont la forme ou la place sont inhabituelles. Cependant, cela ne cause habituellement aucun problème. On le découvre parfois en pratiquant des examens chez des enfants pour un type de cancer rare des reins appelé tumeur de Wilms. Bien que les tumeurs de Wilms ne soient pas fréquentes chez les bébés avec une délétion 2q37, on a su que cela pouvait arriver et de ce fait, on conseille de faire des échographies régulières chez les enfants pendant la petite enfance.

■ **Les hernies ombilicales** ou dans l'aîne (**inguinales**) peuvent survenir.

■ **Les maladies du cœur** sont un peu plus communes que chez les autres enfants, mais elles peuvent se résoudre sans opération. Le plus souvent, il existe un trou entre 2 cavités cardiaques qui prend plus de temps pour se refermer que d'habitude, ce qui nécessite une surveillance. Parfois, le problème est plus complexe et une opération est nécessaire.

■ **L'eczéma** peut affecter de jeunes bébés et est fréquemment lié à une allergie au lait de vache. Les enfants grandissent d'habitude avec cela, mais ils peuvent alors développer de l'asthme.

■ **Des problèmes digestifs** peuvent survenir. Parfois, les bébés ont une occlusion intestinale et ont besoin d'une opération.

