

Pourquoi ?

La plupart des anomalies chromosomiques se produisent par hasard, au moment où les spermatozoïdes et les ovocytes se sont formés. Cela fait partie d'un processus naturel et en tant que parent, il n'y a rien que vous pouviez faire pour le contrôler. Aucun facteur environnemental, diététique ou de mode de vie n'est connu pour entraîner ces délétions du bras court du chromosome 6. De ce fait, il n'y a rien que vous ayez fait avant ou pendant la grossesse pour provoquer cela et vous ne pouviez rien faire pour l'en empêcher.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

Les délétions 6p arrivent souvent par hasard (*de novo*). Vous n'avez alors probablement pas plus de risques d'avoir un autre enfant avec une anomalie chromosomique qu'un autre couple. Par contre, de temps en temps, l'un des parents est porteur d'un réarrangement chromosomique qui devient apparent seulement chez l'enfant. Une analyse de sang pour vérifier les chromosomes des parents vous dira si l'un ou l'autre porte un tel réarrangement chromosomique.

Diagnostic prénatal

Les délétions 6p peuvent être détectées pendant la grossesse en examinant les chromosomes obtenus par un prélèvement des villosités chorales (PVC) ou par l'amniocentèse, puis par une analyse en FISH (ou d'autres techniques) pour confirmer. Certaines malformations associées à une délétion 6p, comme des malformations cardiaques ou rénales, peuvent être vues en échographie au deuxième trimestre de grossesse.

Quelle est la fréquence des délétions 6p ?

Il n'y a aucune évaluation officielle, mais elles sont rares. Seulement 43 personnes ont été décrites dans des articles de recherche médicale publiés et *Unique* a 20-25 membres (2004). Valentin APAC compte 5 membres.

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.

Les familles disent ...

“ *L. est une personne généreuse qui enchante en donnant de son temps, et met un temps énorme à penser au cadeau qu'il va choisir* ”

- L. âgé de 20 ans.

“ *C. est généralement très heureux et aimant, mais il a toujours un sentiment de tristesse et de frustration* ”

- C. âgé de 14 ans.

“ *H. aime être populaire et distraire les gens* ”

- H. âgé de 9 ans.

Pour tout soutien et contact 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, nous publions aussi un livret complet sur les conséquences des délétions 6p. 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 a été synthétisé par *Unique* et vérifié par Dr Ordan Lehmann, Professeur Associé, Département d'Ophtalmologie et de génétique médicale, Université d'Alberta et par le conseiller médical en chef de *Unique* - 2004.

La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Rossi et le Dr Pons, généticiens au CHU de Lyon - France

Copyright © Unique 2017

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

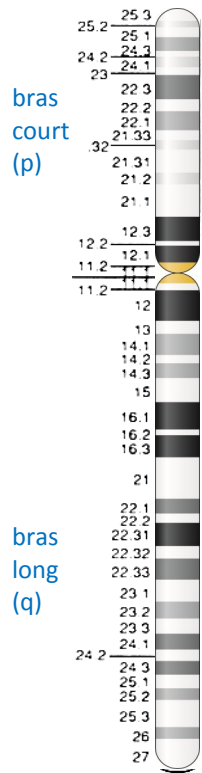


Délétions 6p

rarechromo.org

Qu'est-ce qu'une délétion 6p ?

Chromosome 6



Les personnes porteuses d'une délétion 6p ont perdu une petite partie, de taille variable, de matériel chromosomique et des gènes du bras court d'un de leurs chromosomes 6. La perte de ces gènes spécifiques affecte les personnes de manière relativement prévisible. Toutefois, le reste du patrimoine génétique et la personnalité contribuent à déterminer le développement futur de l'enfant, ses besoins et ses capacités.

Les personnes qui perdent un segment à l'intérieur d'un chromosome ont une délétion interstitielle. Les personnes qui perdent un segment à l'extrémité d'un chromosome ont une délétion terminale (bien entendu cela ne signifie pas que c'est létal). Il existe plusieurs articles médicaux rapportant des adultes porteurs d'une délétion 6p et *Unique* a plusieurs membres adultes.

Votre généticien pourra vous en dire plus sur la délétion de votre enfant et quels sont les points de cassure chromosomique.

Délétions sur le bras court du chromosome 6 (délétions interstitielles)

Caractéristiques communes :

- retard du développement
- cou court, avec des plis de peau en excès
- anomalies des yeux
- malformations des mains
- malformations cardiaques

Développement

Développement moteur

Les enfants ont généralement un retard pour s'asseoir et marcher, puis deviennent complètement actifs : ils peuvent faire du vélo, nager et danser pour s'amuser. Une minorité présente une marche instable, étant fatigables et nécessitant donc un fauteuil roulant pour les déplacements extérieurs.

Apprentissage

Les enfants ont un degré très variable de difficultés d'apprentissage. Un enfant avec une délétion très petite n'a aucune difficulté, mais d'autres sont touchés de manière modérée à sévère. Ces derniers peuvent toujours apprendre à lire suffisamment pour se débrouiller dans la vie quotidienne.

Langage

Le discours et le langage sont particulièrement en retard chez les enfants, qui peuvent avoir aussi une perte d'audition. Typiquement les enfants commencent à parler à deux ou trois ans et la plupart utilisent des systèmes de signes pour les aider à communiquer. Quelques enfants parlent assez facilement et clairement pour être compris à l'extérieur de la famille.

Comportement

Les enfants peuvent être sociables et très amicaux, mais devenir aussi inquiets et manquer de confiance. Quand ils sont frustrés et incapables d'exprimer leurs besoins, quelques enfants peuvent avoir des accès de colère, devenant agressifs et même violents. Il n'y a aucune preuve que les délétions 6p rendent les personnes plus vulnérables à une maladie mentale.

Délétions de l'extrémité du bras court du chromosome 6 (délétions terminales)

Caractéristiques communes :

- retard du développement
- anomalies du développement de la partie antérieure de l'œil
- perte d'audition
- malformations cardiaques
- écartement des yeux plus marqué

Problèmes médicaux

Problèmes oculaires

Une proportion d'enfants avec ces réarrangements chromosomiques a des anomalies de la partie antérieure de l'œil. Cela peut aboutir à un glaucome (dans lequel la pression à l'intérieur de l'œil augmente), chez plus de la moitié d'entre eux. Le suivi par un ophtalmologue, spécialiste des anomalies oculaires, permettra la mise en place d'un traitement approprié.

Pertes d'audition

Les otites séreuses et la surdité sont fréquentes. L'insertion d'aérateurs trans-tympaniques (yoyos) peut être suffisante, mais la plupart des enfants apprennent à mieux communiquer avec des appareillages acoustiques.

Maladies cardiaques

Les maladies du cœur sont fréquentes et peuvent réduire le niveau d'activité et ralentir la croissance. Parmi des membres de *Unique*, tous les problèmes cardiaques se sont résolus naturellement ou ont été traités avec succès par de la chirurgie.

Hyperlaxité articulaire

Les articulations peuvent être soutenues avec des orthèses (pour renforcer ou soutenir l'appui), des chaussures adaptées ou des attelles. De temps en temps, la chirurgie est nécessaire.

Problèmes de reins

On sait que des anomalies rénales peuvent arriver chez quelques personnes avec des délétions interstitielles 6p, tous les bébés et les enfants devraient être examinés pour cela.

Hernies ombilicales et inguinales

Les hernies près du nombril (ombilicales) et dans l'aîne (inguinales) sont généralement petites, mais elles peuvent nécessiter d'une prise en charge chirurgicale.

Peau sèche et eczéma

Cela semble affecter un nombre significatif de bébés, dès les premières semaines de vie. Si l'hydratation habituelle ne suffit pas, l'utilisation ponctuelle de crèmes dermocorticoïdes prescrites au besoin par le pédiatre aidera votre enfant.

Anomalies génitales

Des anomalies génitales sont plus fréquentes chez les garçons que chez les filles, mais elles sont d'habitude mineures. De temps en temps, la chirurgie peut être nécessaire. Les testicules non descendus sont aussi communs.